

Instructions de prélèvement **Ponction de Liquide Amniotique (LA)**

1/ Prélèvement Foetal :

20ml de liquide amniotique

16 semaines AG ou plus à privilégier (AG très précoce -> trop peu d'ADN)
Flasques vides et demandes d'analyses disponibles auprès du laboratoire

2/ Prélèvements parentaux :

5 ml de sang EDTA des **deux parents** (pour analyse de contamination maternelle, interprétation éventuelle de variant inconnus à la CGH-array et mendeliome en trio)

3/ Analyses réalisées :

Analyses systématiques :

Analyse rapide d'aneuploïdies et de contamination maternel (si sang mère) par QF-PCR

→ Délai maximum de réponse de 4 jours (guidelines 4 jours)

Si pas assez d'ADN disponible -> analyse rapide d'aneuploïdie par FISH (délai moyen d'obtention de résultat de ~5 jours)

Analyse globale du génome par caryotype moléculaire (CGH-array)

→ Délai maximum de réponse de 17 jours (guidelines 17 jours)

Si pas assez d'ADN disponible -> analyse sur le prélèvement cultivé (délai moyen d'obtention de résultat de ~20 jours)

Si présence d'une trisomie 13, 18, 21 ou d'une triploïdie à l'analyse rapide d'aneuploïdies -> caryotype standard au lieu de caryotype moléculaire (délai moyen d'obtention de résultat de ~20 jours)

Analyses spécifiques :

Analyse moléculaire ciblée en cas d'antécédent ou de signes échographiques évocateurs

Conditions : Prévenir le laboratoire afin de planifier l'analyse en interne ou avec le laboratoire extérieur réalisant l'analyse

→ Délai variable (contacter le laboratoire au besoin)

Analyse du mendeliome

Conditions : Uniquement en cas d'anomalies échographique, si les autres examens génétiques sont négatifs et après signature obligatoire du consentement

→ Délai 3 mois (contacter le laboratoire au besoin)