

## Note d'information

Date du document : 29 janvier 2020

**Rédacteurs :**

Christel THAUVIN (Aviesan/Inserm), Damien SANLAVILLE (AURAGEN), Michel VIDAUD (SeqOIA)

**Relecteurs :**

Diane GOZLAN (Aviesan/Inserm), Frédérique NOWAK (Aviesan/Inserm)

**Approbateurs :**

LETHIMONNIER Franck (Aviesan/Inserm)

.....  
**Séquençage à Très Haut Débit chez des fœtus décédés**  
.....

### PROBLEMATIQUE

Dans la nouvelle vague de préindications, la prescription d'un Séquençage à Très Haut Débit aux LBM FMG AURAGEN et SeqOIA est dorénavant possible chez des fœtus décédés.

Il est donc nécessaire d'en définir les modalités opérationnelles et réglementaires pour le parcours de soins et les consentements.

### CONTEXTE

- les fœtus décédés auront précédemment bénéficié d'un examen foetopathologique, qui aura permis de préciser le phénotype fœtal et d'éliminer d'éventuelles causes non génétiques (infectieuses, vasculaires, ...)
- la prescription du STHD s'inscrira dans le cadre d'une des préindications retenues par le GT6 de la HAS et le COMOP du PFMG2025, validée lors d'une RCP d'amont (cf. document dédié).
- il s'agira systématiquement d'un STHD en trio (fœtus et ses deux parents).

## PARCOURS DE SOINS D'UN PRELEVEMENT FŒTAL POUR STHD

### Etape préanalytique

- le consentement PFMG pour l'examen à finalité médicale des caractéristiques génétiques d'un fœtus décédé devra être signé par les représentants légaux du fœtus. De façon transitoire, dans l'attente de ce consentement dédié, peut être utilisé le consentement PFMG pour l'examen à finalité médicale des caractéristiques génétiques d'une personne mineure.
- le STHD s'effectuera à partir d'ADN de tissu fœtal prélevé lors de l'examen foetopathologique selon les recommandations de la HAS ([https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2014-06/protocole\\_examen\\_autopsique\\_foetal\\_neonatal\\_cd\\_20140528\\_vd.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2014-06/protocole_examen_autopsique_foetal_neonatal_cd_20140528_vd.pdf)). Il ne sera pas accepté d'ADN issu d'annexes fœtales (trophoblaste ou liquide amniotique) ni d'ADN issu de ponction de sang de cordon.
- le foetopathologiste pourra envoyer aux LBM FMG du tissu fœtal congelé ou de l'ADN déjà extrait de tissu fœtal congelé (quantité minimum 2 µg et concentration 50 ng/µl – dosage par fluorimétrie). Le service de foetopathologie ou le laboratoire de biologie qui enverra l'ADN doit vérifier cette concentration avant envoi afin d'envoyer la bonne quantité.
  - > en cas d'envoi de tissus congelés, il faudra se conformer aux procédures spécifiques des LBM SeqOIA et AURAGEN et faire appel au transporteur Biologic. L'envoi sera en carboglace.
  - > en cas d'envoi d'ADN déjà extrait, il faudra se conformer aux procédures spécifiques des LBM SeqOIA et AURAGEN. Le LBM SeqOIA pour assurer une traçabilité optimale souhaite que l'envoi soit effectué en tube spécifique tricolore. Cet ADN doit être de qualité suffisante pour permettre un STHD. A titre indicatif, les recommandations du PFMG2025 sont un DQN/DIN > 7 (> 5 kb). La qualification de l'ADN sera réalisée par les LBM SeqOIA et AURAGEN. En cas de qualité insuffisante, la demande de STHD pourra être annulée.
- l'envoi des prélèvements sanguins des parents pourra s'effectuer en même temps que le prélèvement fœtal ou dans un second temps après qualification de l'ADN fœtal.

### Etapas analytique et postanalytique

Le reste du parcours de soins s'effectuera selon le parcours de soins de la préindication dans le cadre de laquelle s'est effectuée la prescription.