

**Unité de Médecine Moléculaire des Maladies Métaboliques - U4M**

Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire - Centre de Biologie Pathologie Génétique

Boulevard Jules Leclercq - CS 70001 - 59037 Lille cedex

[pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr](mailto:pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr)

Dr Pascale BENLIAN

Secrétariat : 03 20 44 48 01

Laboratoire: 03 20 44 54 54, poste 29 395, 34 400

Fax : 03 20 44 49 57

**PROCOLE DE PRÉLÈVEMENT ET D'ENVOI D'ÉCHANTILLONS  
EN VUE DU DIAGNOSTIC PRÉNATAL  
DE MALADIE DE WOLMAN**

**DÈS LA DÉCISION ARRÊTÉE DE DIAGNOSTIC PRÉNATAL, PRÉVENIR LE DOCTEUR BENLIAN**

- Soit par courriel ([pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr](mailto:pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr), [evodie.peperstraete@chu-lille.fr](mailto:evodie.peperstraete@chu-lille.fr))
- Soit par téléphone (03 20 44 48 01 ou 03 20 44 54 54, poste 29 395) ou par fax (03 20 44 49 57),

et communiquer la date projetée de l'examen prénatal (**en évitant à tout prix les vendredis et les veilles de fériés**), afin d'organiser la réalisation du diagnostic.

**LE JOUR DU DIAGNOSTIC PRÉNATAL**

**1°) Nouveau prélèvement sanguin (2 tubes EDTA) pour chacun des deux parents**

- 1- pour recherche d'une éventuelle **contamination maternelle** du prélèvement foetal.
- 2- pour **séquençage de contrôle** (voir feuille de demande ci-jointe).

**2°) Pour le diagnostic prénatal, prévoir d'adresser selon les cas:**

- si biopsie de trophoblaste (**diamètre  $\geq$  5 mm**) : les cellules de **villosités choriales** qui devront avoir été **TRIÉES AVANT ENVOI +++**. Lancer en parallèle une culture de secours des cellules villositaires en milieu habituel.
- si liquide amniotique: adresser le liquide (10 ml) et lancer en parallèle une culture de secours des cellules amniotiques en milieu habituel.
- si cellules amniotiques cultivées, adresser un culot de cellules pour lesquelles il existe une certitude qu'elles sont bien d'origine foetale et **SANS CONTAMINATION MATERNELLE**.

**LE JOUR DE L'ENVOI, PRÉVENIR LE DOCTEUR BENLIAN DE L'ENVOI DES ÉCHANTILLONS**

- soit par courriel ([pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr](mailto:pascale.benlian@chu-lille.mssante.fr), [evodie.peperstraete@chu-lille.fr](mailto:evodie.peperstraete@chu-lille.fr))
- soit par téléphone (03 20 44 48 01 ou 03 20 44 54 54, poste 29 395) ou par fax (03 20 44 49 57),
- Expédier **par coursier** et à **température ambiante** les échantillons **PARENTAUX (tubes EDTA) et FCÉTAUX (liquide amniotique 10 ml ou milieu de culture** contenant la biopsie ou la culture de cellules), avec:
  - \* **les feuilles de demande de diagnostic moléculaire de Déficit en Lipase Acide Lysosomiale**
  - \* **les consentements pour diagnostic prénatal**
  - \* **la lettre du praticien pour l'examen prénatal**
  - \* **un bon de commande**

Dr Pascale BENLIAN - U4M - Laboratoire GÉNOPATHIES -  
Institut de Biochimie et Biologie Moléculaire  
Pôle de Biologie Pathologie Génétique - Rue Paul Nayrac - 59037 Lille cedex