

**Indications pour une demande de consultation pour la Génétique Prénatale**  
**Referral Indications for Prenatal Genetics**

Le service de génétique prénatale du CUSM accepte les demandes aux fins de consultation pour les patientes enceintes qui présentent les indications suivantes : / The MUHC Prenatal Genetics service accepts referrals for consultation for patients who are currently pregnant with the following indications :

- Malformation foetale identifiée à l'échographie / Fetal malformation identified on ultrasound
- Anomalie chromosomique / Fetal chromosome abnormality (karyotype or/ou FISH/QF-PCR)
- Résultat de dépistage positif avec risque supérieur à 1 sur 30 ou par TPNI / Positive screening result with risk greater than 1 in 30 or through NIPT
- Faible taux d'oestriol dans le sérum maternel / Low maternal serum estriol ( $\leq 0.5$  MoM)
- Echographie foetale avec / Fetal ultrasound screening with :
  - Augmentation de la clareté nucale (supérieure à 3 mm) / Increased nuchal translucency (greater than 3 mm)
  - Les marqueurs échographiques suivants / The following soft markers :
    - Intestin échogène / Echogenic bowel
    - Ventriculomégalie / Ventriculomegaly
    - Pli nucale accru  $\geq 5$ mm à 16-17 semaines, ou  $\geq 6$ mm à 18-24 semaines / Increased nuchal fold:  $\geq 5$ mm at 16-17 weeks, or  $\geq 6$ mm at 18-24 weeks
    - Combinaison de 2 marqueurs échographiques ou plus (y compris les kystes du plexus choroïde, la cisterna magna agrandie, un point intracardiaque échogène, la longueur du fémur court, la pyélectasie et l'artère ombilicale unique). / A combination of 2 or more soft markers (including choroid plexus cysts, enlarged cisterna magna, echogenic intracardiac focus, short femur length, short humerus length, pyelectasis and single umbilical artery).
- Exposition au tératogène / Teratogen exposure
- Antécédants familiaux de maladie génétique / Family history of genetic condition

S'il vous plait noter que les références pour certaines indications sont transférées à d'autres équipes au sein du service de la Génétique Médicale. / Please note that referrals for certain indications are transferred to other teams within the Division of Medical Genetics.

Nous ne pouvons pas accepter de demande de consultation pour les indications suivantes (une lettre sera envoyée au médecin traitant en réponse à la demande): / We are unable to accept referrals for the following indications (a letter will be sent to the referring physician in response to the request) :

- Patients positifs au dépistage dont le risque d'aneuploïdie foetale calculé est inférieur à 1 sur 30. / Screen positive patients whose calculated fetal aneuploidy risk is below 1 in 30.
- Âge maternel avancé sans autres indications / Advanced maternal age alone
- Les marqueurs échographiques isolés suivants / The following isolated fetal soft markers :
  - Point intracardiaque échogène / Echogenic intracardiac focus
  - Artère ombilicale unique / Single umbilical artery
  - Kyste du plexus choroïde / Choroid plexus cysts
  - Cisterna magna agrandie / Enlarged cisterna magna
  - Clinodactylie / Clinodactyly
  - Pyélectasie / Pyelectasis
  - Longueur du fémur court ou longueur de l'humérus court (en l'absence de d'autres signes évocateurs d'une dysplasie squelettique). / Short femur length or short humerus length (in the absence of other signs suggestive of skeletal dysplasia).

**Contact:**

Service de Génétique Prénatale / Prenatal Genetics service  
CUSM Division de la Génétique Médicale / MUHC Division of Medical Genetics  
Glen, Bloc A04.3140  
Tel: 514-412-4427\*  
Fax: 514-412-4296

\*La conseillère de garde en **Génétique Prénatale** peut être contactée à ce numéro ou par téléavertisseur du lundi au vendredi de 08:30 à 16:30 / The on-call genetic counsellor in **Prenatal Genetics** can be reached via this number or by pager Monday to Friday 8:30 to 4:30pm to discuss new referrals (514-406-0363)