

Prescripteur (en toutes lettres) : \_\_\_\_\_

Tampon :

Etiquette Patiente

Etiquette UF

Nom :

Prénom :

Nom de JF :

Date de naissance :

## Fiche de renseignements, d’informations et de consentement du dépistage de la Trisomie 21 fœtale par analyse de l’ADN libre circulant dans le sang maternel

### Renseignements cliniques

Taille : \_\_\_\_\_ cm      Poids : \_\_\_\_\_ kg

Terme de la grossesse (en semaines d’aménorrhée) : \_\_\_\_\_ SA + \_\_\_\_\_ J

Fécondation in vitro :  non  oui (si oui, date d’implantation : \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_)

Signe d’appel échographique :  non  oui (si oui, contre-indication au test)

### Indication (à préciser)

Les recommandations de la Haute Autorité de Santé publiées le 17 mai 2017 précisent les indications de ce test

- Marqueurs sériques maternels (risque entre 1/1000 et 1/51)**  
Quelle que soit la stratégie utilisée - *Joindre un duplicata du résultat*
- Age maternel  $\geq 38$  ans pour les patientes n’ayant pas pu bénéficier du dépistage par les marqueurs sériques maternels**
- Patiente avec antécédent de grossesse avec Trisomie 21 - *Joindre un duplicata du résultat***
- Autre indication (nous contacter) :** \_\_\_\_\_

Renseignements

Principe du test :

Cette analyse permet de mettre en évidence un excès de matériel du chromosome 21 fœtal, évocateur d'une trisomie 21 fœtale, à partir d'une prise de sang maternelle dès 12 semaines d'aménorrhée.

Limites du test :

La sensibilité et la spécificité du test sont supérieures à 99%.

Néanmoins, un résultat négatif n'écarte pas complètement une trisomie 21 fœtale. La surveillance échographique de la grossesse doit rester inchangée.

Il s'agit d'un test de dépistage : tout résultat positif doit être confirmé secondairement par un test diagnostique (caryotype fœtal) réalisé après un geste invasif.

L'ensemble du génome n'est pas exploré et d'autres anomalies chromosomiques peuvent donc être méconnues.

Il existe des possibilités d'échec pour des raisons techniques. Un nouveau prélèvement sanguin et/ou un geste invasif devra être proposé à la patiente selon le contexte.

Ce test pourrait mettre en évidence d'autres affections que celles recherchées.

Rendu du résultat :

Sous un délai maximal de 3 semaines à compter de la date de réception du prélèvement sanguin au laboratoire, le résultat sera transmis au praticien prescripteur et sera ensuite rendu et expliqué à la patiente.

**INFORMATIONS ET CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE**

(conformément à l'article L.2131-1 du code de la santé publique)

Je soussignée \_\_\_\_\_  
atteste avoir reçu du praticien (nom, prénom) : \_\_\_\_\_  
au cours d'une consultation médicale en date du : \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_\_

1° Des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21
- aux caractéristiques de cette affection
- aux moyens de la diagnostiquer
- aux possibilités éventuelles de médecine fœtale, de traitement ou de prise en charge de l'enfant né

2° Par ailleurs, j'ai reçu les informations concernant le principe, les limites et le rendu de résultat du dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel

- Je consens à la réalisation de ce test et au prélèvement sanguin

- J'accepte qu'une fois l'analyse terminée, les produits dérivés de ce(s) prélèvement(s) soient conservés et utilisés par le laboratoire pour des validations techniques (contrôle qualité) ou pour la recherche médicale dans le cadre de ma pathologie. Conformément à la loi (art.16-1 et 16-6 du Code civil), ce prélèvement ne pourra pas être cédé à titre commercial ni donner lieu à une rémunération à mon bénéfice. En cas d'opposition, merci de cocher la case

Date : \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_\_

Signature du praticien :

Signature de l'intéressée :

## Fiche d'informations du dépistage de la Trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel

### En quoi consiste ce test ?

Il s'agit d'un test de **dépistage** prénatal de la trisomie 21, non invasif, sans danger pour le fœtus et réalisé à partir d'une simple prise de sang de la femme enceinte. La sensibilité et la spécificité du test sont supérieures à 99% pour le dépistage de la trisomie 21.

### A quoi sert ce test ?

Ce test de dépistage permet de détecter de très faibles quantités de matériel génétique du fœtus (ADN fœtal) qui traversent le placenta et se retrouvent dans le sang maternel.

Cet ADN fœtal est mélangé à l'ADN maternel. Grâce à une analyse technologique poussée, il est possible de mettre en évidence un excès de matériel du chromosome 21 fœtal, évocateur d'une trisomie 21 fœtale.

### A qui s'adresse-t-il ?

Ce dépistage non invasif de la trisomie 21 est réservé aux femmes dont le fœtus est à risque de trisomie 21. La Haute Autorité de Santé a précisé les indications de ce test.

### A partir de quand ce test peut-il être réalisé ?

Ce test peut être réalisé à partir de 12 SA, après la réalisation de l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre.

### Comment se passe en pratique ce test de dépistage non invasif ?

Si le suivi de votre grossesse a lieu à l'extérieur du CHRU Morvan, une consultation d'information est réalisée par le médecin ou la sage-femme qui vous suit. Un prélèvement sanguin vous sera réalisé après signature d'un consentement, les tubes seront adressés au laboratoire de génétique moléculaire du CHRU de Brest qui réalise le test. Vous n'avez pas de facture à régler.

Si le suivi de votre grossesse a lieu au CHRU Morvan, une consultation d'information est réalisée par le médecin, la sage-femme ou la conseillère en génétique du Diagnostic Ante Natal. Un prélèvement sanguin vous sera réalisé après signature d'un consentement, les tubes seront adressés au laboratoire de génétique moléculaire du CHRU de Brest qui réalise le test. Vous n'avez pas de facture à régler.

### Sous quel délai est rendu le résultat ?

Les résultats sont rendus au prescripteur 3 semaines après réception du prélèvement sanguin par le laboratoire de génétique moléculaire du CHRU de Brest qui effectue le test

### Que se passe-t-il en cas de résultat négatif (nombre de copies du chromosome 21 foetal normal) ?

Un résultat négatif signifie que le risque que le fœtus soit porteur d'une trisomie 21 est extrêmement faible mais n'écarte pas complètement une trisomie 21 chez le fœtus. La surveillance échographique de la grossesse doit être poursuivie.

### Que se passe-t-il en cas de résultat positif (excès de copies du chromosome 21 foetal) ?

Un résultat positif signifie que le fœtus est très certainement porteur d'une trisomie 21. Ce résultat doit être confirmé secondairement par un test **diagnostic** qui repose sur le caryotype foetal qui est l'étude des chromosomes. Ce caryotype est réalisé après un geste invasif qui comporte un risque de fausse-couches entre 0.5 et 1%.