

Date de demande / prescription :/...../.....

G-PRA-E219-02, Page 1/2

PATIENTE

Nom : Adresse :
 Prénom : Code Postal : Ville :
 Nom de naissance : N° de téléphone :
 Date de naissance :/...../.....

GROSSESSE ACTUELLE

DDR :/...../.....

DDG :/...../.....

Patiente : Taille :cm Poids : ,kg
 Grossesse monofoetale Dépistage sérique T21 : T1 Risque 1/..... (foetus 1)
 Grossesse gémellaire *Joindre le résultat* T2 Risque 1/..... (foetus 2)
 Observations :

PRESCRIPTEUR

Numéro RPPS : N° ADELI :
 Nom : Téléphone :
 Prénom : Fax :
 Adresse : Code Postal : Ville :

INDICATION DU PRÉLÈVEMENT

Indications prises en charge par l'assurance maladie (NABM 4087)

- Dépistage par marqueurs sériques maternel $\geq 1/1000$ sans signe d'appel échographique*
- Grossesse gémellaire
- Antécédent de grossesse avec trisomie 21 (*Joindre le résultat*)
- Parent(s) porteur(s) d'une translocation robertsonnienne impliquant le chromosome 21 (*Joindre le résultat*)
- Deuxième prélèvement suite à un échec technique pour les indications ci-dessus (NABM 4088)

Indications NON prises en charge par l'assurance maladie: coût 398 euros.

- Autres / Précisions :

Précisions éventuelles :

* Le DPNI est contre indiqué en cas de clarté nucale $\geq 3,5mm$ (ou $> 99e$ percentile) et/ou autres signes d'appel échographique, afin de ne pas méconnaître une autre anomalie chromosomique que les trisomies 13,18,21.

CONSENTEMENT DE LA PATIENTE

Je soussignée, atteste avoir reçu du prescripteur ici-nommé, dans le cadre d'une consultation médicale individuelle, en date du/...../....., une information claire et adaptée concernant :

- le risque de l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21, les moyens d'en faire le diagnostic et les possibilités de prise en charge ;
- du fait que l'examen qui m'est proposé a pour but de préciser le risque que le foetus soit atteint de trisomie 21 mais que seul le résultat du caryotype foetal permettra de confirmer ou non l'existence de la trisomie 21 ;
- la nature, les avantages, les inconvénients et limites de chacune des options.

Il m'a notamment été expliqué le but, les modalités concernant ce test de dépistage ainsi que ses limites :

- un résultat négatif n'écarte pas complètement la possibilité pour le foetus d'être atteint d'une des anomalies recherchées. Le suivi de ma grossesse doit être poursuivi ;
- un résultat positif ne permet pas d'affirmer formellement que le foetus est atteint d'une des anomalies recherchées, et qu'un prélèvement invasif devra m'être proposé pour confirmation ou exclusion du diagnostic ;
- en cas d'échec technique, un nouveau prélèvement me sera proposé ;
- dans de rares cas, ce test peut ne pas donner de résultat. D'autres options pourront alors m'être proposées.

Une partie de mon prélèvement non utilisé pourra être réutilisé à des fins médicales ou scientifiques sans bénéfice ni préjudice pour moi sauf opposition de ma part.

- Je souhaite que soient recherchées et me soient communiquées les anomalies chromosomiques autres que les trisomies 13,18 et 21 (selon les recommandations WG-DPNI) qui seraient identifiées.

Je soussignée, consens à la réalisation d'un test de dépistage des trisomies 13, 18 et 21 par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel. Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin/ la sage-femme qui me l'a prescrit.

Date :/...../.....
 NOM, Prénom et signature

ATTESTATION DE CONSULTATION DU PRESCRIPTEUR

Je soussigné(e), atteste avoir reçu en consultation, en date du/...../..... la patiente ici-nommée et de l'avoir informée :

Sur le risque évalué pour son enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité, Sur les caractéristiques de cette affection, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités thérapeutiques et sur les résultats susceptibles d'être obtenus par l'analyse, Sur les risques inhérents aux prélèvements, sur leurs contraintes et leurs éventuelles conséquences.

Je soussigné(e), certifie les informations renseignées ci-dessus exactes et notamment *m'être assuré(e) de l'absence de signe d'appel échographique.*

Date :/...../.....
 NOM, Prénom et signature

LA TECHNIQUE : L'ADN « FOETAL » CIRCULANT ET LE SÉQUENÇAGE MASSIF PARALLÈLE

L'ADN « foetal » est de l'ADN libre non cellulaire de petite taille produit de la dégradation du **placenta** et non du fœtus. Il est mélangé à l'ADN libre circulant maternel dans le plasma et a une élimination très rapide (quelques minutes). Son analyse correspond donc à une analyse placentaire. Il apparaît dès la 6ème semaine de grossesse et disparaît en quelques heures après l'accouchement.

Le séquençage massif parallèle, dit de « nouvelle génération » (NGS) permet de séquencer l'intégralité du génome en l'espace de quelques heures. Suivi d'une analyse bioinformatique, il permet **d'analyser la qualité et/ou la quantité** de l'ADN séquencé.

EN PRATIQUE

Le test de dépistage des trisomies 13, 18 et 21 par l'analyse de l'ADN libre circulant est un **examen réglementé** rentrant dans le cadre du dépistage prénatal.

Il peut être réalisé dès la **12ème semaine d'aménorrhée**. C'est un test qui ne nécessite **qu'une simple prise de sang sans risque foetal**. C'est un test de **dépistage très performant** : la sensibilité et la spécificité pour le dépistage de la trisomie 21 sont supérieures à 99.9%. Néanmoins :

- Un résultat négatif n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint d'une trisomie. Le suivi échographique de la grossesse, ainsi que le suivi global de la grossesse doit donc être poursuivi.
- Un résultat positif ne permet pas d'affirmer formellement que le fœtus est atteint d'une des anomalies recherchées. Un prélèvement invasif (ponction de liquide amniotique) devra être proposé pour confirmer ou exclure le diagnostic suspecté.

Le taux d'échec technique de ce test est limité. Un deuxième prélèvement, peut néanmoins, être nécessaire. Dans de rares cas, ce test peut ne pas donner de résultats. D'autres solutions pourront alors vous être proposées.

Ce test est **contre indiqué en cas de signe d'appel échographique et/ou de clarté nucale supérieure à 3,5 mm** afin de ne pas méconnaître une autre anomalie chromosomique que les trisomies 13, 18 et 21. Le compte-rendu d'examen sera adressé par le laboratoire uniquement à votre médecin prescripteur. Ce dernier est votre seul interlocuteur, il pourra vous expliquer au mieux les résultats du test en fonction des résultats de vos autres examens et de vos antécédents. Votre compte-rendu d'examen ne sera pas intégré par le laboratoire à votre Dossier Médical Partagé en application des recommandations de l'Agence de Biomédecine.

Conformément à la réglementation (Art. R.2131-2-3 du Code de la santé publique), un bilan d'activité est adressé annuellement par le laboratoire à l'Agence de la biomédecine à des fins d'évaluation du diagnostic prénatal. La confidentialité de vos données personnelles et de vos résultats est assurée par leur anonymisation.

L'analyse de l'ADN circulant (maternel et placentaire) couplé au séquençage massif parallèle de l'ensemble des chromosomes permet de détecter une quantité excédentaire d'ADN concernant les chromosomes 13, 18, 21 en faisant un dosage chromosomique relatif (DCR) de l'ADN circulant des chromosomes d'origine foetale et maternelle.



Le caryotype foetal reste, à l'heure actuelle, le seul examen diagnostique des trisomies 13, 18, et 21. Le test de dépistage des trisomies 13, 18, 21 sur ADN libre circulant a **des limites** et notamment :

- Il ne permet pas de détecter les autres anomalies chromosomiques dont les microduplications et les microdéletions.
- Il ne détecte pas les mutations génétiques responsables de maladies monogéniques.

A votre demande, bien que ce test n'ait pas été prévu pour révéler d'autres anomalies cytogénétiques que les trisomies 13, 18 et 21, il est possible d'étendre les anomalies cytogénétiques recherchées aux déséquilibres supérieurs à 7 mégabases et aux aneuploïdes des chromosomes 2, 8, 9, 14, 15, 16 et 22 (selon les recommandations WG DPNI). La détermination du sexe fœtal ne peut être faite en France que pour raison médicale.