

ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT

Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI) de la trisomie 21

Ce test génétique de dépistage de la trisomie 21 est basé sur l'étude de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel.

Il est indiqué pour les femmes enceintes ayant un risque élevé d'avoir un fœtus atteint de trisomie 21.

Ce test non invasif nécessite une simple prise de sang sans aucun risque pour le fœtus. Il peut être réalisé dès la 12^e semaine d'aménorrhée et repose sur la technologie de séquençage nouvelle génération.

Si le résultat du DPNI est positif, un prélèvement de liquide amniotique sera indiqué pour réaliser un caryotype fœtal.

Ce test rentre dans le cadre du dépistage prénatal et une information précise et complète doit être donnée (L2131-1 du code de la santé publique).

Indications du test

Ce test génétique est proposé aux patientes situées dans un groupe à risque selon les indications suivantes et en l'absence d'hyperclarté nucale ($\geq 3.5\text{mm}$) ou autre signe d'appel échographique :

- **Patientes présentant un risque entre 1/51 et 1/1000** (bornes comprises) après évaluation par les marqueurs sériques maternels.
 - Dépistage combiné au 1^{er} trimestre. [Joindre la copie du résultat](#)
 - Dépistage au 2^e trimestre par les seuls marqueurs sériques. [Joindre la copie du résultat](#)
- **Grossesse gemellaire**
- **Antécédent de grossesse** avec trisomie 21. [Joindre la copie du résultat](#)
- **Couple** dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21. [Joindre la copie du résultat](#)
- Patiente ayant un risque \geq à 1/50 et ayant refusé la réalisation du caryotype fœtal.

N.B : Toute autre demande de DPNI pourra être discutée avec un biologiste du Laboratoire.

Remarques

La réalisation du test non invasif de la trisomie 21, s'il est réalisable à partir de 10 semaines d'aménorrhée (SA), est recommandée après la mesure de la clarté nucale. En pratique, le test est effectué à partir de 12 SA.

L'échographie du premier trimestre reste indispensable pour :

- la datation de la grossesse
- la mesure de la clarté nucale
- la détection des grossesses multiples
- la détection des anomalies échographiques

Interprétation

Pour la trisomie 21, la sensibilité de ce test est de 99.14 % et la spécificité de 99.94 %.

Néanmoins un résultat négatif n'exclut pas formellement la présence des trisomies recherchées ou d'autres anomalies génétiques.

Par conséquent, il est primordial de maintenir le suivi échographique.

Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est porteur d'une trisomie 21. En effet, il existe de très rares cas de faux positifs (< 0.1%). Ainsi tout résultat positif doit être suivi d'une amniocentèse dans le but de réaliser un caryotype fœtal, seul examen permettant de confirmer le diagnostic de la trisomie 21.

Remarques

Le taux d'échec de ce test est limité : une absence de résultat est observée dans environ 0,4 % des cas, essentiellement chez des femmes ayant un indice de masse corporelle très élevé, ce qui limite la détection de la fraction fœtale.

Votre résultat sera rendu au médecin prescripteur, seul habilité à vous le transmettre

Information et consentement de la patiente

Je soussignée
 atteste avoir reçu, du médecin, de la sage-femme ou du conseiller en génétique sous la responsabilité du médecin généticien
 (nom, prénom)
 au cours d'une consultation médicale en date du
 des informations sur l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant
 notamment sur :

- Les caractéristiques de la trisomie 21 ainsi les modalités de prise en charge des personnes porteuses de trisomie 21.
- Le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 21 mais que seul le résultat du caryotype foetal permettra de confirmer ou non l'existence de la trisomie 21.
- Le fait qu'une prise de sang sera réalisée.

Il m'a été expliqué que :

- Si l'ADN provenant du chromosome 21 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21.
- Le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de trisomie 21.
- Le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal.
- Si le résultat est négatif, cela signifie que cet examen n'a pas décelé d'anomalie. Dans cette situation la possibilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21 est très faible mais pas totalement nulle.
- Si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 21 chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités chorales ou de sang foetal) me sera alors proposé afin d'établir le caryotype du fœtus pour confirmer (ou infirmer) le résultat du dépistage à partir de la prise de sang.
- Parfois, en cas d'échec technique sur la première prise de sang, une seconde me sera proposée pour recommencer l'examen portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel.
- Dans de rares cas, l'examen de l'ADN foetal libre dans le sang maternel ne donnera pas de résultat et le praticien me présentera les options possibles.

J'ai été informée que cet examen pourrait révéler d'éventuelles autres affections que celle(s) recherchée(s) initialement. Je consens à la réalisation de l'examen portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel. L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.

Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer l'examen.

Le laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé dans lequel exerce le praticien ayant effectué l'examen conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date :

Signature du médecin
ou de la sage-femme

Signature de l'intéressée

Attestation de consultation médicale de Conseil Génétique

(à remplir par le médecin prescripteur)

Je soussigné(e), Dr conformément à l'article L2131-1 du Code de la Santé Publique, atteste avoir reçu en consultation ce jour la patiente signataire et lui avoir expliqué le but, les modalités, ainsi que les limites du test.

Fait à Date :

Signature du médecin

