

**Dépistage des anomalies chromosomiques foetales par l'étude de l'ADN libre circulant (ADNlc)  
ou dépistage prénatal non invasif (DPNI)**
**Formulaire de demande d'examen**

Patiente		Prescripteur	
Nom :		Nom :	
Prénom :		Adresse :	
Nom de naissance :			
Adresse :		Adresse e-mail :	
		Téléphone :	
Date de naissance :		RPPS :	
Taille et poids :	cm	kg	ADELI :

**Renseignements cliniques et résultats échographiques**

Grossesse : <input type="radio"/> Monofoetale		Echographie du 1er trimestre :	
<input type="radio"/> Gémellaire monochoriale		<input type="radio"/> Non réalisée (préciser motif) :	
<input type="radio"/> Gémellaire bichoriale		Nombre d'embryons évolutifs :	
Date de début de grossesse :	____ / ____ / ____	<input type="radio"/> 1	Longueur cranio-caudale ____ , ____ mm
Jumeau évanescent :	<input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non		Mesure de la clarté nucale ____ , ____ mm
Anomalie échographique :	<input type="radio"/> Oui <input type="radio"/> Non	<input type="radio"/> 2	Longueur cranio-caudale ____ , ____ mm
Si oui, préciser :			Mesure de la clarté nucale ____ , ____ mm

**Indication**

Ce test doit être prescrit après la réalisation de l'échographie du 1er trimestre. Il ne doit pas être proposé en présence d'une hyperclarté nucale  $\geq 3.5$ mm ou d'une autre anomalie échographique.

Dépistage par les marqueurs sériques maternels avec un risque supérieur ou égal à 1/1000

Stratégie de dépistage :  1er trimestre  2ème trimestre Risque 1/\_\_\_\_\_

Grossesse multiple

Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21

Antécédent de grossesse avec trisomie 21 (joindre le résultat du caryotype)

**Autres indications (hors nomenclature) :**

Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13

Antécédent de grossesse avec aneuploïdie autre que la trisomie 21 (préciser) :

Dépistage primaire chez une femme n'ayant pas pu bénéficier du dépistage par les marqueurs sériques

Marqueurs sériques maternels hors bornes

Convenance personnelle

Autres (préciser) :

**Prélèvement Sanguin**

Date de prélèvement :

Heure de prélèvement :

**Liste des documents obligatoires**

- Ordonnance
- Compte rendu des marqueurs sériques maternels T21 (si réalisés)
- Compte rendu de l'échographie du 1er trimestre ou à défaut ultérieur au premier trimestre
- Ce document dûment rempli et signé (recto/verso)

## Dépistage des anomalies chromosomiques fœtales par l'étude de l'ADN libre circulant (ADNlc) ou dépistage prénatal non invasif (DPNI) Attestation d'information et consentement

Le dépistage des anomalies chromosomiques par analyse de l'ADN libre circulant consiste à analyser les fragments d'ADN provenant du (ou des) placenta(s) et présents dans le sang maternel durant la grossesse. Bien qu'il s'agisse d'un test génétique, l'objectif n'est pas d'analyser le génome du fœtus mais seulement d'évaluer la proportion relative de chacun des chromosomes afin de mettre en évidence l'excès ou le défaut de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une anomalie chromosomique. Ce test se limite au dépistage des trisomies 13, 18 et 21, plus ou moins associé au dépistage des duplications et des délétions de plus de 7 mégabases et des trisomies rares 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22. Les autres anomalies ne sont pas détectées. Ce test de dépistage ne remplace pas le suivi échographique. Selon l'arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatal avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21, ce test de dépistage doit être proposé dans les situations suivantes :

- risque évalué par les marqueurs sériques maternels compris entre 1/51 et 1/1000. A noter que si le risque évalué est  $\geq 1/50$ , la réalisation d'un caryotype fœtal doit être proposée d'emblée. Un test par analyse de l'ADNlc pourra cependant être réalisé selon le choix éclairé de la patiente ;
- antécédent de grossesse avec trisomie 21, couple dont l'un des conjoints est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21 ou grossesse gémellaire, sans dosage préalable des marqueurs sériques maternels.

En cas d'antécédent d'une autre aneuploïdie, la patiente doit être adressée à un CPDPN.

Ce test présente les limites suivantes :

- il ne doit pas être confondu avec le caryotype fœtal (test diagnostique), obtenu après prélèvement invasif, qui permet d'analyser l'ensemble des chromosomes ;
- il se limite au dépistage des trisomies 13, 18 et 21, plus ou moins associé au dépistage des duplications et des délétions de plus de 7 mégabases et des trisomies rares 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22. Les autres anomalies ne sont pas détectées ;
- Ce test ne permet pas de détecter les maladies géniques ;
- Ce test ne permet pas de prédire des complications ultérieures de la grossesse.

La prescription est réalisée par un médecin ou une sage-femme au cours d'une consultation adaptée (loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique) :

- cette analyse doit être réalisée après l'échographie du premier trimestre ;
- les résultats sont adressés au prescripteur qui est seul habilité à vous les remettre ;
- Dans de rares cas, un résultat peut ne pas être obtenu. Il vous sera proposé la réalisation d'une nouvelle prise de sang. En cas de nouvel échec, la réalisation d'un prélèvement invasif sera discutée en fonction de l'indication initiale du dépistage.

**Je soussignée ..... atteste avoir reçu, du médecin, de la sage-femme ou du conseiller en génétique sous la responsabilité du médecin généticien ..... au cours d'une consultation en date du ...../...../.....**

des informations sur le dépistage des anomalies chromosomiques par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :

- les caractéristiques des anomalies chromosomiques recherchées ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de ces anomalies ;
- le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint d'une de ces anomalies chromosomiques, mais que seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non son existence ;
- le fait qu'une prise de sang sera réalisée.

Il m'a été expliqué que :

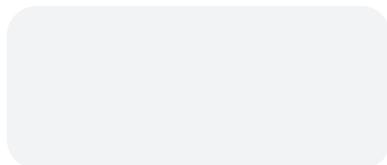
- si l'ADN provenant des chromosomes étudiés est présent en quantité anormale, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint ;
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic ;
- le résultat me sera rendu et expliqué par 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 d'une des anomalies chromosomiques recherchées est très faible mais pas totalement nulle ;
- si le résultat est positif, la présence d'une anomalie chromosomique chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement invasif 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 ;
- dans l'hypothèse d'un d'échec technique sur la première prise de sang, une seconde me sera proposée pour réitérer l'analyse ;
- dans de rares cas, l'examen de l'ADN libre circulant dans le sang maternel ne donnera pas de résultat. Le praticien me présentera alors les options possibles.

Je consens au prélèvement et à la réalisation du dépistage des trisomies 13, 18 et 21 qui sera effectué par le Laboratoire Eylau Unilabs, autorisé par l'Agence Régionale de Santé, à pratiquer ce test. Il s'agit d'une simple prise de sang qui ne présente aucun risque pour mon fœtus. Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin/ la sage-femme qui me l'a prescrit.

**Cet examen peut éventuellement révéler d'autres anomalies que les trisomies 13, 18 ou 21, à savoir les délétions/duplications  $\geq 7$  Mb et les trisomies 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22. Elles peuvent avoir des conséquences pour ma santé ou celle du fœtus.**

**Je souhaite être informée d'une telle suspicion d'anomalie chromosomique** OUI  NON

Signature et cachet du Prescripteur



Signature de la Patiente

