

## Dépistage des trisomies 13,18 et 21 par analyse de l'ADN fœtal libre circulant (ADNflc) ou dépistage prénatal non invasif (DPNI)

### Formulaire de demande d'examen

#### INFORMATION SUR LE PRESCRIPTEUR

Nom et Prénom du prescripteur : ..... N°RPPS/ CACHET : .....  
 Adresse : .....  
 Numéro de téléphone : ..... E-mail : .....

#### INFORMATIONS SUR LA PATIENTE

Nom : .....  
 Prénom(s) : .....  
 Nom de JF : .....  
 Date de naissance : .....  
 Courriel : .....  
 Tél : .....  
 Date du prélèvement sanguin : ..... Heure : .....  
 Âge maternel au moment du prélèvement : ..... ans  
 Poids maternel : ..... kg - Taille : ..... cm - IMC = .....  
 Date de consultation : .....  
 Antécédents familiaux de maladie génétique :  
 **Oui**  **Non** (Si oui, veuillez préciser) : .....  
 .....  
 .....  
 .....  
 .....  
 .....

#### INFORMATIONS SUR LA GROSSESSE

Date de début de Grossesse : .....  
 Semaines d'amenorrhée : .....  
 Type de grossesse  **Monofœtal**  **Gémellaire**  
 Chorionicité en cas de grossesse gémellaire  
 **Bichoriale**  **Monochoriale**  **Inconnue**  
 AMP :  
 **Oui**  **Non** Si oui, date d'implantation : .....  
 Don d'ovocytes  
 **Oui**  **Non** Si oui, âge de la donneuse : .....  
 Âge maternel au moment du prélèvement d'ovocytes : ..... ans  
 (si différent de l'âge maternel indiqué ci dessus) : .....  
 Jumeau évanescent  
 **Oui**  **Non**  
 (Si oui, date d'arrêt des battements cardiaques en SA) : .....  
 ATCD de chimiothérapie, transfusion, greffe  
 **Oui**  **Non**  
 Traitement médicamenteux au début de la grossesse  
 **Oui**  **Non** (Si oui, précisez molécule, posologie, durée) : .....  
 .....

#### INDICATION : ce test ne DOIT PAS être proposé en cas d'hyperclarté nucale supérieur ou égale à 3.5 mm ou autre signe d'appel échographique

- Grossesse gémellaire ou triple  
Dépistage marqueurs sériques maternels avec un risque > 1/1000
- MST 1<sup>er</sup> trimestre : ..... MST 2<sup>ème</sup> trimestre : .....
- Grossesse antérieure antérieure avec trisomie 21 (joindre le résultat du caryotype fœtal)  
Si oui précisez laquelle : .....
- Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant le chromosome 21 (joindre le CR)
- Patientes n'ayant pas pu bénéficier du dosage des marqueurs sériques (**acte HN**)
- Convenance personnelle (**acte HN**)
- ATCD de grossesse antérieure avec autre aneuploïdie (**acte HN**)
- Autre (**acte HN**) : .....
- Dépistage des trisomies complémentaires 2, 8, 9, 14, 15, 16 et 22 (uniquement si DPNI classique réalisé en même temps)

**OBLIGATOIRE :** (À remplir par le laboratoire préleveur) Date du prélèvement : ..... Heure : ..... Initiales préleveur : .....

**QU'EST-CE QUE LE TEST ADNflc avec la technologie IONA® ?**

Le test IONA® permet d'estimer le risque qu'a un fœtus d'être atteint de la trisomie 21 (syndrome de Down), de la trisomie 18 (syndrome d'Edwards) ou de la trisomie 13 (syndrome de Patau) en analysant l'ADN fœtal libre circulant isolé à partir d'un échantillon de sang maternel. Dans chacune de ces trisomies, l'ADN fœtal comprendra une copie supplémentaire du chromosome en question (par ex. dans la trisomie 21, trois chromosomes 21 sont identifiés au lieu de deux chez un fœtus sain). Le test IONA® a été développé par la société Premaitha Health/Yourgene, située au Royaume-Uni.

**QUI PEUT BÉNÉFICIER DU TEST IONA®**

Si vous êtes enceinte **d'au moins 10 semaines** (12SA) et qu'il s'agit d'une grossesse simple ou gémellaire, vous pouvez bénéficier du test IONA®. Le test IONA® ne peut **pas** être réalisé si la mère est atteinte d'un cancer ou si elle est-elle même atteinte de la trisomie 21. Le test IONA® est exact à plus de 99 % pour les trisomies 21,18 et 13.

Toutefois, ce taux peut être altéré si vous avez récemment reçu une transfusion sanguine, une greffe d'organe, une immunothérapie ou une thérapie par cellules souches peu de temps avant que ne soit effectué le prélèvement sanguin.

La recherche des anomalies des chromosomes sexuels ne peut être effectuée que dans un contexte légal bien défini (nous contacter à ce sujet).

**CONTRE-INDICATIONS**

Ce test est **contre-indiqué** en présence d'une clarté nucale > ou égale à 3.5mm et/ou signe d'appel échographique.

**CONSENTEMENT DE LA PATIENTE**

Je soussignée Madame..... déclare avoir lu et compris les informations sur le dépistage ADNflc et avoir eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais, que j'ai reçu des conseils pertinents sur cette analyse de la part du Prescripteur..... conformément à l'article 20 de la loi n°2011-814 du 7 Juillet 2011 du Code de Santé Publique, au cours d'une consultation en date du : ...../...../.....

Je donne mon consentement pour que mon échantillon soit analysé à l'aide du test IONA® par le Laboratoire Unilabs pour dépister les trisomies 13,18 et 21.

- Je reconnais que les informations fournies seront traitées de manière confidentielle et j'accepte qu'elles puissent être utilisées à des fins d'audit et de contrôle qualité, auquel cas mon anonymat sera préservé. Je comprends que le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou autre médecin ayant la compétence requise en dépistage prénatal. J'ai compris qu'il s'agit d'un test de dépistage et qu'un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est porteur d'une trisomie et nécessitera une amniocentèse ou une biopsie de villosités chorales afin de réaliser un caryotype fœtal (test diagnostic).

Un résultat négatif n'exclut pas complètement la présence des anomalies recherchées ou autres et le suivi obstétrical et échographique doit être maintenu aux 2ème et 3ème trimestre. L'original de ce document est conservé dans mon dossier et une copie m'est remise lors de la réalisation de l'examen.

- Je consens à la réalisation du dépistage complémentaire des trisomies 2, 8, 9, 14, 15, 16 et 22

Le résultat de l'analyse par ADNflc sera rendu exclusivement au prescripteur qui me le remettra lors d'une consultation.

**Signature de la patiente****(ou de la mère en cas d'enfant mineur)****Date :****Signature du clinicien :****Date :**

|

|

**LIMITES**

- Le taux d'échec de la technique est faible (<0.2%) mais un 2d prélèvement peut vous être demandé (remboursé par la SS)
- Ce test peut dépister les trisomies 2, 8, 9, 14, 15, 16 et 22 (cf bon de demande), mais ne dépiste pas les anomalies de structure chromosomique ou anomalies moléculaires.

**DOCUMENTS OBLIGATOIRES A TRANSMETTRE AVEC LE  
PRELEVEMENT :**

- La prescription médicale
- Le bon de demande dûment renseigné et signé
- L'attestation spécifique d'information et consentement éclairé, consignée par la patiente et le prescripteur
- Le compte-rendu complet de l'échographie
- Les résultats des marqueurs sériques