

**DEPISTAGE DES TRISOMIES 13, 18 ET 21 PAR ANALYSE
DE L'ADN FŒTAL CIRCULANT (DPNI OU NIPT)**

PATIENTE	PRESCRIPTEUR
Nom..... Prénom..... Date de naissance..... Téléphone..... E-mail..... Adresse..... La taille I _ I _ I _ I (cm) Le poids I _ I _ I _ I (kg)	<div style="border: 1px solid black; border-radius: 15px; width: 100%; height: 100%; text-align: center; padding: 20px;"> Cachet obligatoire </div> Signature : E-mail :

RENSIEGNEMENT INDISPONSABLE

Date de début de grossesse :

Grossesse Monofoetale

Grossesse Gémellaire

Monochoriale

Biochoriale

Dépistage sérique T21 : T1

Risque 1/..... (Fœtus 1)

T2

Risque 1/.....(Fœtus 2)

Age gestationnel le jour du prélèvement : Semaines : Jours :

Si présence de signes d'appels échographiques, préciser

.....

INDICATION : RAPPEL

Ce test doit être prescrit APRES la réalisation de l'échographie du 1er trimestre. IL NE DOIT PAS ETRE PROPOSE en présence d'une hyperclarté nucale ≥ 3.5 mm ou d'une autre anomalie échographique (nous contacter en cas de signes mineurs)

Dépistage primaire

Souhait parental

Grossesse gémellaire

Antécédent de grossesse avec trisomie 21, 18, 13 au sein du couple 2ème prélèvement

Parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant les chromosomes 21 ou 13

Dépistage par les marqueurs sériques maternels : 1er trimestre 2e trimestre Risque 1/

Autre :

CONCENTEMENT ECLAIRE

Je consens au(x) test(s) que j'ai choisi(s) et confirme que j'ai été informée du but, de l'étendue et des limitations du test par mon professionnel de santé. Je comprends que c'est un test de dépistage pour des anomalies précises et que les résultats me seront remis par mon professionnel de santé. J'ai pu poser des questions et je comprends que je pourrai demander des informations complémentaires et un conseil génétique.

Je consens à l'utilisation du prélèvement restant et des informations contenues à des buts de recherche.

Je suis d'accord pour que mes données soient utilisées dans le but d'audits et de contrôle de qualité.

Date :/...../.....

Signature de la patiente :

Information sur le dépistage des trisomies 13, 18 et 21 par analyse de l'ADN libre circulant

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

L'ADN « fœtal » 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 6^{ème} 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 **12^{ème} semaine d'aménorrhée**. C'est un test qui ne nécessite **qu'une simple prise de sang sans risque fœtal**. 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.

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

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

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 fœtale



Le caryotype fœtal 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 microdélétions.

Il ne détecte pas les mutations génétiques responsables de maladies monogéniques.

DEPISTAGE DES TRISOMIES 13, 18 ET 21 PAR ANALYSE DE L'ADN FŒTAL CIRCULANT (DPNI OU NIPT)

CONSENTEMENT DE LA PATIENTE

Je soussignée.....atteste avoir reçu du médecin.....
au cours d'une consultation 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 que 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 fœtal 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 fœtal) 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 fœtal libre circulant dans le sang maternel
- Dans de rares cas, l'examen de l'ADN fœtal 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 n'est pas prévu pour révéler d'éventuelles autres affections que la trisomie 21. Cependant, le test réalisé portera également sur le dépistage des trisomies 13 et 18.
- Je consens à la réalisation de l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel. L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.

Date :...../...../.....

Signature du médecin

Signature de l'intéressée