

Patiente

Nom de naissance (nom de jeune fille) :

Nom d'usage (nom d'épouse) :

Prénom :

Adresse :

Date de naissance :/...../.....

☎

Grossesse

Date début de grossesse :/...../.....
(confirmée par échographie)

Poids actuel : Kg (à la date du prélèvement)

Nb de foetus : 1 2

Taille : cm

Type de jumeauté :

FIV / TEC : Non Oui

Prise de médicaments :

☞ Si oui, date d'implantation :/...../.....

Indications

Marqueurs sériques maternels (risque supérieur ou égal à 1/1000) sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique :

- Dépistage combiné au 1^{er} Trimestre – *Joindre la copie du résultat*
- Dépistage séquentiel intégré au 2^{ème} Trimestre – *Joindre la copie du résultat*
- Dépistage biologique au 2^{ème} Trimestre – *Joindre la copie du résultat*

Antécédent de grossesse avec trisomie 13,18 ou 21 – *Joindre la copie du résultat*

Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation Robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21 – *Joindre le résultat du caryotype*

Age maternel supérieur ou égal à 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dosage des marqueurs sériques

Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique

Autre (nous contacter) :

ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT

Je soussignée conformément à l'article 20 de la loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, atteste avoir reçu au cours d'une consultation ce jour, une information loyale, claire et adaptée qui porte sur :

- Le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité notamment une trisomie 21, les moyens d'en faire le diagnostic et les possibilités thérapeutiques.
- La possibilité d'avoir recours à ma demande soit à un geste invasif (amniocentèse ou biopsie de villosités chorionales) en vue d'établir un caryotype fœtal, soit au dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN fœtal circulant, la nature, les avantages, inconvénients et limites de chacune des options.
- Il m'a notamment été expliqué le but, les modalités concernant le test génétique non invasif ainsi que les limites :
 - Un résultat négatif n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint d'une des anomalies recherchées, et que le suivi échographique de ma grossesse doit être poursuivi,
 - Un résultat positif ne permet pas d'affirmer formellement que le fœtus est atteint d'une des anomalies recherchées, et qu'un prélèvement invasif devra m'être proposé pour confirmation ou exclusion du diagnostic au cours d'une consultation adaptée par un médecin, le cas échéant, membre d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal.

Je consens au prélèvement et à la réalisation de cet examen. 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 qui me l'a prescrit.

Je consens à ce que la partie de mon prélèvement restant non utilisée après ce test, soit intégrée dans un programme d'études scientifiques. L'ensemble des données médicales me concernant seront protégées. En conséquence, les études scientifiques effectuées seront sans bénéfice, ni préjudice pour moi.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin prescripteur. Une copie de ce document m'est remise. La deuxième copie est remise au Laboratoire devant effectuer ce test. Il conservera ce document dans les mêmes conditions que le compte-rendu de l'examen.

Fait à

Date / /

Tampon et signature du prescripteur

Signature de la patiente

RECOMMANDATIONS POUR LA REALISATION DU TEST

- Le dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN fœtal qui circule dans le sang maternel n'est pas officiellement inscrit à ce jour dans le parcours de soin dans le cadre du dépistage nationale de la trisomie 21. Seul le dépistage par les marqueurs sériques maternels est reconnu (arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21).
- Néanmoins, le test est recommandé par de nombreuses sociétés savantes internationales. En France, l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française (ACLF) a émis les recommandations suivantes (version 2 – 2015) :
 - Le test est préconisé pour la recherche de la trisomie 21 fœtale. Il peut également s'appliquer pour la recherche des trisomies 13 et 18.
 - Les indications recevables pour le moment sont les suivantes :
 - Marqueurs sériques maternels (risque supérieur ou égal à 1/1000) sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique
 - Antécédent de grossesse avec trisomie 13,18 ou 21
 - Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation Robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21
 - Age maternel supérieur ou égal à 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dosage des marqueurs sériques
 - Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique

En revanche,

- Il n'est pas recommandé en présence de signe(s) d'appel(s) échographique(s) ni en cas de clarté nucale (CN) supérieure ou égale à 3,5 mm. En effet, le risque pour le fœtus d'être porteur d'une anomalie chromosomique déséquilibrée autre que trisomie 13, 18 ou 21 est estimée à environ 8%.
- Il n'est actuellement pas recommandé pour le dépistage des autres anomalies chromosomiques (anomalies des chromosomes sexuels, syndromes microdélétionnels, autres anomalies chromosomiques déséquilibrées).

INFORMATION PATIENTE

Le test qui vous est proposé consiste à analyser les fragements d'ADN provenant du (ou des) fœtus et qui sont présents dans le sang maternel pendant 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 13, 18, 21 afin de mettre en évidence l'excès de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une trisomie 13,18 ou 21.

- 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).
- Ce test peut être réalisé dès la 12^e semaine d'aménorrhée.
- Il ne dispense pas et ne remplace pas l'échographie du 1^{er} trimestre qui doit être effectuée au préalable afin de confirmer l'évolutivité de la grossesse, de permettre la datation précise de la grossesse, la mesure de la clarté nucale, l'identification des grossesses multiples et des malformations fœtales.
- Ce test ne doit pas être assimilé à un caryotype fœtal (analyse de l'ensemble des chromosomes) qui ne peut être obtenu qu'après biopsie de villosités choriales ou amniocentèse.
- Ce test ne détecte pas les maladies génétiques (exemple : mucoviscidose)
- Ce test ne dépiste pas les anomalies de non fermeture du tube neural telle que le spina bifida
- Ce test ne permet pas de prédire les complications ultérieures de la grossesse (éclampsie, retard de croissance, accouchement prématuré)
- Il n'est pas remboursé par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie à ce jour et reste à la charge de la patiente (390€)

RESULTATS, INTERPRETATION ET LIMITE DU TEST

Le délai habituel d'obtention des résultats est de 5 à 10 jours ouvrés à réception de l'échantillon

Le résultat est adressé au prescripteur qui est seul habilité à vous remettre les résultats (loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique)

La sensibilité clinique du test est >99,9% pour la trisomie 13 et la trisomie 21, 88% pour la trisomie 18.

- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est atteint de l'une des anomalies recherchées. Il ne s'agit pas d'un test portant un diagnostic définitif. Il est recommandé que la patiente soit reçue en consultation adaptée afin d'être informée :
 - de la possibilité d'un résultat faussement positif
 - de la nécessité d'un test de confirmation après amniocentèse ou biopsie de villosités choriales
- Un résultat négatif n'exclut pas formellement l'absence d'anomalie recherchée. Par conséquent, la surveillance échographique de la grossesse doit rester inchangée, les échographies morphologiques du 2^{ème} et 3^{ème} trimestre permettant également de rechercher des signes d'appels d'autres pathologies.
- Dans environ 0,5 à 1% des cas, un résultat ne peut être obtenu ce qui peut conduire à un retard au diagnostic ou à la prise en charge de la patiente. Ce peut être le cas notamment en raison d'une trop faible proportion d'ADN fœtal circulant, en particulier si l'indice de masse corporelle (IMC) est élevé chez la patiente, en cas de grossesse multiple ou lors de pathologies placentaires. Dans ce cas, il sera proposé à la patiente soit de réitérer le test (sans frais), soit d'avoir recours sans attendre à un geste invasif.
- Ce test se limite aux seules trisomies 13, 18 et 21. Les anomalies chromosomiques telles que les translocations déséquilibrées, les délétions et duplications ne sont pas détectées.

Patiente

Nom de naissance (nom de jeune fille) :

Nom d'usage (nom d'épouse) :

Prénom :

Adresse :

Date de naissance :/...../.....

☎

Grossesse

Date début de grossesse :/...../.....
(confirmée par échographie)

Poids actuel : Kg (à la date du prélèvement)

Nb de foetus : 1 2

Taille : cm

Type de jumeauté :

FIV / TEC : Non Oui

Prise de médicaments :

☞ Si oui, date d'implantation :/...../.....

Indications

Marqueurs sériques maternels (risque supérieur ou égal à 1/1000) sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique :

Dépistage combiné au 1^{er} Trimestre – *Joindre la copie du résultat*

Dépistage séquentiel intégré au 2^{ème} Trimestre – *Joindre la copie du résultat*

Dépistage biologique au 2^{ème} Trimestre – *Joindre la copie du résultat*

Antécédent de grossesse avec trisomie 13,18 ou 21 – *Joindre la copie du résultat*

Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation Robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21 – *Joindre le résultat du caryotype*

Age maternel supérieur ou égal à 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dosage des marqueurs sériques

Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique

Autre (nous contacter) :

ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT

Je soussignée
conformément à l'article 20 de la loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, atteste avoir reçu au cours d'une consultation ce jour, une information loyale, claire et adaptée qui porte sur :

- Le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité notamment une trisomie 21, les moyens d'en faire le diagnostic et les possibilités thérapeutiques.
- La possibilité d'avoir recours à ma demande soit à un geste invasif (amniocentèse ou biopsie de villosités chorionales) en vue d'établir un caryotype fœtal, soit au dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN fœtal circulant, la nature, les avantages, inconvénients et limites de chacune des options.
- Il m'a notamment été expliqué le but, les modalités concernant le test génétique non invasif ainsi que les limites :
 - Un résultat négatif n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint d'une des anomalies recherchées, et que le suivi échographique de ma grossesse doit être poursuivi,
 - Un résultat positif ne permet pas d'affirmer formellement que le fœtus est atteint d'une des anomalies recherchées, et qu'un prélèvement invasif devra m'être proposé pour confirmation ou exclusion du diagnostic au cours d'une consultation adaptée par un médecin, le cas échéant, membre d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal.

Je consens au prélèvement et à la réalisation de cet examen. 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 qui me l'a prescrit.

Je consens à ce que la partie de mon prélèvement restant non utilisée après ce test, soit intégrée dans un programme d'études scientifiques. L'ensemble des données médicales me concernant seront protégées. En conséquence, les études scientifiques effectuées seront sans bénéfice, ni préjudice pour moi.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin prescripteur. Une copie de ce document m'est remise. La deuxième copie est remise au Laboratoire devant effectuer ce test. Il conservera ce document dans les mêmes conditions que le compte-rendu de l'examen.

Fait à

Date / /

Tampon et signature du prescripteur

Signature de la patiente

RECOMMANDATIONS POUR LA REALISATION DU TEST

- Le dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN fœtal qui circule dans le sang maternel n'est pas officiellement inscrit à ce jour dans le parcours de soin dans le cadre du dépistage nationale de la trisomie 21. Seul le dépistage par les marqueurs sériques maternels est reconnu (arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21).
- Néanmoins, le test est recommandé par de nombreuses sociétés savantes internationales. En France, l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française (ACLF) a émis les recommandations suivantes (version 2 – 2015) :
 - Le test est préconisé pour la recherche de la trisomie 21 fœtale. Il peut également s'appliquer pour la recherche des trisomies 13 et 18.
 - Les indications recevables pour le moment sont les suivantes :
 - Marqueurs sériques maternels (risque supérieur ou égal à 1/1000) sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique
 - Antécédent de grossesse avec trisomie 13,18 ou 21
 - Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation Robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21
 - Age maternel supérieur ou égal à 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dosage des marqueurs sériques
 - Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique

En revanche,

- Il n'est pas recommandé en présence de signe(s) d'appel(s) échographique(s) ni en cas de clarté nucale (CN) supérieure ou égale à 3,5 mm. En effet, le risque pour le fœtus d'être porteur d'une anomalie chromosomique déséquilibrée autre que trisomie 13, 18 ou 21 est estimée à environ 8%.
- Il n'est actuellement pas recommandé pour le dépistage des autres anomalies chromosomiques (anomalies des chromosomes sexuels, syndromes microdélétionnels, autres anomalies chromosomiques déséquilibrées).

INFORMATION PATIENTE

Le test qui vous est proposé consiste à analyser les fragements d'ADN provenant du (ou des) fœtus et qui sont présents dans le sang maternel pendant 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 13, 18, 21 afin de mettre en évidence l'excès de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une trisomie 13,18 ou 21.

- 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).
- Ce test peut être réalisé dès la 12^e semaine d'aménorrhée.
- Il ne dispense pas et ne remplace pas l'échographie du 1^{er} trimestre qui doit être effectuée au préalable afin de confirmer l'évolutivité de la grossesse, de permettre la datation précise de la grossesse, la mesure de la clarté nucale, l'identification des grossesses multiples et des malformations fœtales.
- Ce test ne doit pas être assimilé à un caryotype fœtal (analyse de l'ensemble des chromosomes) qui ne peut être obtenu qu'après biopsie de villosités chorales ou amniocentèse.
- Ce test ne détecte pas les maladies génétiques (exemple : mucoviscidose)
- Ce test ne dépiste pas les anomalies de non fermeture du tube neural telle que le spina bifida
- Ce test ne permet pas de prédire les complications ultérieures de la grossesse (éclampsie, retard de croissance, accouchement prématuré)
- Il n'est pas remboursé par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie à ce jour et reste à la charge de la patiente (390€)

RESULTATS, INTERPRETATION ET LIMITE DU TEST

Le délai habituel d'obtention des résultats est de 5 à 10 jours ouvrés à réception de l'échantillon

Le résultat est adressé au prescripteur qui est seul habilité à vous remettre les résultats (loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique)

La sensibilité clinique du test est >99,9% pour la trisomie 13 et la trisomie 21, 88% pour la trisomie 18.

- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est atteint de l'une des anomalies recherchées. Il ne s'agit pas d'un test portant un diagnostic définitif. Il est recommandé que la patiente soit reçue en consultation adaptée afin d'être informée :
 - de la possibilité d'un résultat faussement positif
 - de la nécessité d'un test de confirmation après amniocentèse ou biopsie de villosités chorales
- Un résultat négatif n'exclut pas formellement l'absence d'anomalie recherchée. Par conséquent, la surveillance échographique de la grossesse doit rester inchangée, les échographies morphologiques du 2^{ème} et 3^{ème} trimestre permettant également de rechercher des signes d'appels d'autres pathologies.
- Dans environ 0,5 à 1% des cas, un résultat ne peut être obtenu ce qui peut conduire à un retard au diagnostic ou à la prise en charge de la patiente. Ce peut être le cas notamment en raison d'une trop faible proportion d'ADN fœtal circulant, en particulier si l'indice de masse corporelle (IMC) est élevé chez la patiente, en cas de grossesse multiple ou lors de pathologies placentaires. Dans ce cas, il sera proposé à la patiente soit de réitérer le test (sans frais), soit d'avoir recours sans attendre à un geste invasif.
- Ce test se limite aux seules trisomies 13, 18 et 21. Les anomalies chromosomiques telles que les translocations déséquilibrées, les délétions et duplications ne sont pas détectées.

Patiente

Nom de naissance (nom de jeune fille) :

Nom d'usage (nom d'épouse) :

Prénom :

Adresse :

Date de naissance :/...../.....

☎

Grossesse

Date début de grossesse :/...../.....
(confirmée par échographie)

Poids actuel : Kg (à la date du prélèvement)

Nb de foetus : 1 2

Taille : cm

Type de jumeauté :

FIV / TEC : Non Oui

Prise de médicaments :

☞ Si oui, date d'implantation :/...../.....

Indications

Marqueurs sériques maternels (risque supérieur ou égal à 1/1000) sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique :

- Dépistage combiné au 1^{er} Trimestre – *Joindre la copie du résultat*
- Dépistage séquentiel intégré au 2^{ème} Trimestre – *Joindre la copie du résultat*
- Dépistage biologique au 2^{ème} Trimestre – *Joindre la copie du résultat*

Antécédent de grossesse avec trisomie 13,18 ou 21 – *Joindre la copie du résultat*

Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation Robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21 – *Joindre le résultat du caryotype*

Age maternel supérieur ou égal à 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dosage des marqueurs sériques

Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique

Autre (nous contacter) :

ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT

Je soussignée conformément à l'article 20 de la loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, atteste avoir reçu au cours d'une consultation ce jour, une information loyale, claire et adaptée qui porte sur :

- Le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité notamment une trisomie 21, les moyens d'en faire le diagnostic et les possibilités thérapeutiques.
- La possibilité d'avoir recours à ma demande soit à un geste invasif (amniocentèse ou biopsie de villosités chorionales) en vue d'établir un caryotype fœtal, soit au dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN fœtal circulant, la nature, les avantages, inconvénients et limites de chacune des options.
- Il m'a notamment été expliqué le but, les modalités concernant le test génétique non invasif ainsi que les limites :
 - Un résultat négatif n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint d'une des anomalies recherchées, et que le suivi échographique de ma grossesse doit être poursuivi,
 - Un résultat positif ne permet pas d'affirmer formellement que le fœtus est atteint d'une des anomalies recherchées, et qu'un prélèvement invasif devra m'être proposé pour confirmation ou exclusion du diagnostic au cours d'une consultation adaptée par un médecin, le cas échéant, membre d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal.

Je consens au prélèvement et à la réalisation de cet examen. 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 qui me l'a prescrit.

Je consens à ce que la partie de mon prélèvement restant non utilisée après ce test, soit intégrée dans un programme d'études scientifiques. L'ensemble des données médicales me concernant seront protégées. En conséquence, les études scientifiques effectuées seront sans bénéfice, ni préjudice pour moi.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin prescripteur. Une copie de ce document m'est remise. La deuxième copie est remise au Laboratoire devant effectuer ce test. Il conservera ce document dans les mêmes conditions que le compte-rendu de l'examen.

Fait à

Date / /

Tampon et signature du prescripteur

Signature de la patiente

RECOMMANDATIONS POUR LA REALISATION DU TEST

- Le dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN fœtal qui circule dans le sang maternel n'est pas officiellement inscrit à ce jour dans le parcours de soin dans le cadre du dépistage nationale de la trisomie 21. Seul le dépistage par les marqueurs sériques maternels est reconnu (arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21).
- Néanmoins, le test est recommandé par de nombreuses sociétés savantes internationales. En France, l'Association des Cytogénéticiens de Langue Française (ACLF) a émis les recommandations suivantes (version 2 – 2015) :
 - Le test est préconisé pour la recherche de la trisomie 21 fœtale. Il peut également s'appliquer pour la recherche des trisomies 13 et 18.
 - Les indications recevables pour le moment sont les suivantes :
 - Marqueurs sériques maternels (risque supérieur ou égal à 1/1000) sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique
 - Antécédent de grossesse avec trisomie 13,18 ou 21
 - Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation Robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21
 - Age maternel supérieur ou égal à 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dosage des marqueurs sériques
 - Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique

En revanche,

- Il n'est pas recommandé en présence de signe(s) d'appel(s) échographique(s) ni en cas de clarté nucale (CN) supérieure ou égale à 3,5 mm. En effet, le risque pour le fœtus d'être porteur d'une anomalie chromosomique déséquilibrée autre que trisomie 13, 18 ou 21 est estimée à environ 8%.
- Il n'est actuellement pas recommandé pour le dépistage des autres anomalies chromosomiques (anomalies des chromosomes sexuels, syndromes microdélétionnels, autres anomalies chromosomiques déséquilibrées).

INFORMATION PATIENTE

Le test qui vous est proposé consiste à analyser les fragements d'ADN provenant du (ou des) fœtus et qui sont présents dans le sang maternel pendant 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 13, 18, 21 afin de mettre en évidence l'excès de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une trisomie 13,18 ou 21.

- 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).
- Ce test peut être réalisé dès la 12^e semaine d'aménorrhée.
- Il ne dispense pas et ne remplace pas l'échographie du 1^{er} trimestre qui doit être effectuée au préalable afin de confirmer l'évolutivité de la grossesse, de permettre la datation précise de la grossesse, la mesure de la clarté nucale, l'identification des grossesses multiples et des malformations fœtales.
- Ce test ne doit pas être assimilé à un caryotype fœtal (analyse de l'ensemble des chromosomes) qui ne peut être obtenu qu'après biopsie de villosités chorales ou amniocentèse.
- Ce test ne détecte pas les maladies génétiques (exemple : mucoviscidose)
- Ce test ne dépiste pas les anomalies de non fermeture du tube neural telle que le spina bifida
- Ce test ne permet pas de prédire les complications ultérieures de la grossesse (éclampsie, retard de croissance, accouchement prématuré)
- Il n'est pas remboursé par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie à ce jour et reste à la charge de la patiente (390€)

RESULTATS, INTERPRETATION ET LIMITE DU TEST

Le délai habituel d'obtention des résultats est de 5 à 10 jours ouvrés à réception de l'échantillon

Le résultat est adressé au prescripteur qui est seul habilité à vous remettre les résultats (loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique)

La sensibilité clinique du test est >99,9% pour la trisomie 13 et la trisomie 21, 88% pour la trisomie 18.

- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est atteint de l'une des anomalies recherchées. Il ne s'agit pas d'un test portant un diagnostic définitif. Il est recommandé que la patiente soit reçue en consultation adaptée afin d'être informée :
 - de la possibilité d'un résultat faussement positif
 - de la nécessité d'un test de confirmation après amniocentèse ou biopsie de villosités chorales
- Un résultat négatif n'exclut pas formellement l'absence d'anomalie recherchée. Par conséquent, la surveillance échographique de la grossesse doit rester inchangée, les échographies morphologiques du 2^{ème} et 3^{ème} trimestre permettant également de rechercher des signes d'appels d'autres pathologies.
- Dans environ 0,5 à 1% des cas, un résultat ne peut être obtenu ce qui peut conduire à un retard au diagnostic ou à la prise en charge de la patiente. Ce peut être le cas notamment en raison d'une trop faible proportion d'ADN fœtal circulant, en particulier si l'indice de masse corporelle (IMC) est élevé chez la patiente, en cas de grossesse multiple ou lors de pathologies placentaires. Dans ce cas, il sera proposé à la patiente soit de réitérer le test (sans frais), soit d'avoir recours sans attendre à un geste invasif.
- Ce test se limite aux seules trisomies 13, 18 et 21. Les anomalies chromosomiques telles que les translocations déséquilibrées, les délétions et duplications ne sont pas détectées.