

Patiente

Nom de naissance (nom de jeune fille) : .....

Nom d'usage (nom d'épouse) : .....

Prénom : .....

Adresse : .....

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

☎ : .....

Grossesse

Date début de grossesse : ...../...../.....

Nb de fœtus :  1  2  3

↳ Type de gémeauté : .....

Jumeau(x) évanescent(s) :  Non  Oui

FIV / Transfert Embryon Congelé / Don d'ovocyte :  Non  Oui

Poids actuel : ..... Kg (à la date du prélèvement)

↳ Date de la ponction : ...../...../..... Date du transfert : ...../...../.....

Taille : ..... cm

Age de la patiente lors de la congélation des embryons : ..... ans

Prise de médicament : .....

Age de la donneuse : ..... ans

Prescription

**Dépistage sur ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel :**

- De la trisomie 21. Ce test portera également sur le dépistage des trisomies 13 et 18
- De la trisomie 21, des trisomies 13 et 18, et d'autres anomalies chromosomiques fœtales ou placentaires (aneuploïdies des autosomes 2, 8, 9, 14, 15, 16, 22 et déséquilibres supérieurs à 7 mégabases)

Indications

**Joindre obligatoirement le compte-rendu échographique complet du 1<sup>er</sup> T (si non réalisée compte-rendu de la 1<sup>ère</sup> échographie réalisée)**

- Marqueurs sériques maternels (risque  $\geq 1/1000$ ) sans hyperclarté nucale (clarté nucale  $< 3,5$  mm) ou autre anomalie échographique
  - 1<sup>er</sup> Trimestre  2<sup>ème</sup> Trimestre Risque à 1/..... **Joindre la copie du résultat des marqueurs sériques**
- Antécédent de grossesse avec trisomie 21 – **Joindre la copie du résultat du caryotype**
- Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21 – **Joindre le résultat du caryotype**
- Grossesse gémellaire ou triple sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique
- Convenance personnelle (hors nomenclature)
- Autre (nous contacter) : .....

Consentement

**ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT** (Article R.2131-1 du code de la santé publique)

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 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 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 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. Les aneuploïdies des chromosomes sexuels ne sont pas rapportées. D'autres anomalies chromosomiques fœtales ou placentaires (aneuploïdies des autosomes 2,8,9,14,15,16,22 et déséquilibres supérieurs à 7 mégabases) pourraient être éventuellement identifiées :**

Je désire connaître ces anomalies  Je ne désire pas connaître ces anomalies

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.

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.

Fait à .....

Date ...../...../.....

**Tampon et signature du prescripteur**

**Signature de la patiente**

## INFORMATION PATIENTE

Le test qui vous est proposé consiste à analyser les fragments 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 des chromosomes 21, 18 et 13 afin de mettre en évidence l'excès de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une trisomie 21, 18 ou 13.

- La prescription est réalisée par un médecin ou une sage-femme au cours d'une consultation adaptée
- Ce test peut être réalisé dès la 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée.
- Il ne dispense pas et ne remplace pas l'échographie du 1<sup>er</sup> 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 géniques (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)

## 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 (Article R.2131-1 3° du I du code de la santé publique)

- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est atteint d'une trisomie 21, 18 ou 13. 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
- 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<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> 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, soit d'avoir recours sans attendre à un geste invasif.

Patiente

Nom de naissance (nom de jeune fille) : .....

Nom d'usage (nom d'épouse) : .....

Prénom : .....

Adresse : .....

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

☎ : .....

Grossesse

Date début de grossesse : ...../...../.....

Nb de fœtus :  1  2  3

↳ Type de gémeauté : .....

Jumeau(x) évanescent(s) :  Non  Oui

FIV / Transfert Embryon Congelé / Don d'ovocyte :  Non  Oui

↳ Date de la ponction : ...../...../..... Date du transfert : ...../...../.....

Age de la patiente lors de la congélation des embryons : ..... ans

Age de la donneuse : ..... ans

Poids actuel : ..... Kg (à la date du prélèvement)

Taille : ..... cm

Prise de médicament : .....

Prescription

**Dépistage sur ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel :**

De la trisomie 21. Ce test portera également sur le dépistage des trisomies 13 et 18

De la trisomie 21, des trisomies 13 et 18, et d'autres anomalies chromosomiques fœtales ou placentaires (aneuploïdies des autosomes 2, 8, 9, 14, 15, 16, 22 et déséquilibres supérieurs à 7 mégabases)

Indications

**Joindre obligatoirement le compte-rendu échographique complet du 1<sup>er</sup> T (si non réalisée compte-rendu de la 1<sup>ère</sup> échographie réalisée)**

Marqueurs sériques maternels (risque  $\geq 1/1000$ ) sans hyperclarté nucale (clarté nucale  $< 3,5$  mm) ou autre anomalie échographique

1<sup>er</sup> Trimestre  2<sup>ème</sup> Trimestre Risque à 1/..... **Joindre la copie du résultat des marqueurs sériques**

Antécédent de grossesse avec trisomie 21 – **Joindre la copie du résultat du carvotype**

Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21 – **Joindre le résultat du carvotype**

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

Convenance personnelle (hors nomenclature)

Autre (nous contacter) : .....

Consentement

**ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT** (Article R.2131-1 du code de la santé publique)

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 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 carvotype 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 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 proposé afin d'établir le carvotype 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. Les aneuploïdies des chromosomes sexuels ne sont pas rapportées. D'autres anomalies chromosomiques fœtales ou placentaires (aneuploïdies des autosomes 2,8,9,14,15,16,22 et déséquilibres supérieurs à 7 mégabases) pourraient être éventuellement identifiées :**

Je désire connaître ces anomalies  Je ne désire pas connaître ces anomalies

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.

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.

Fait à .....

Date ...../...../.....

Tampon et signature du prescripteur

Signature de la patiente

## INFORMATION PATIENTE

Le test qui vous est proposé consiste à analyser les fragments 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 des chromosomes 21, 18 et 13 afin de mettre en évidence l'excès de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une trisomie 21, 18 ou 13.

- La prescription est réalisée par un médecin ou une sage-femme au cours d'une consultation adaptée
- Ce test peut être réalisé dès la 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée.
- Il ne dispense pas et ne remplace pas l'échographie du 1<sup>er</sup> 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 géniques (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)

## 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 (Article R.2131-1 3° du I du code de la santé publique)

- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est atteint d'une trisomie 21, 18 ou 13. 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
- 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<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> 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, soit d'avoir recours sans attendre à un geste invasif.



**DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF DES TRISOMIES 21, 18, 13 SUR L'ADN FŒTAL CIRCULANT DANS LE SANG MATERNEL (ADNlc ou DPNI)**

**Laboratoire BIOXA-CHATILLONS**

4, rue Magellan – 51100 REIMS - ☎ 03.26.04.34.94 - 📠 03.26.47.22.95 - Mail : cytogene51@bioxa.fr

Patiente

Nom de naissance (nom de jeune fille) : .....

Nom d'usage (nom d'épouse) : .....

Prénom : .....

Adresse : .....

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

☎ : .....

Grossesse

Date début de grossesse : ...../...../.....

Nb de fœtus :  1  2  3

☞ Type de gémeauté : .....

Poids actuel : ..... Kg (à la date du prélèvement)

Jumeau(x) évanescents :  Non  Oui

FIV / Transfert Embryon Congelé / Don d'ovocyte :  Non  Oui

Taille : ..... cm

☞ Date de la ponction : ...../...../..... Date du transfert : ...../...../.....

Age de la patiente lors de la congélation des embryons : ..... ans

Prise de médicament : .....

Age de la donneuse : ..... ans

Prescription

**Dépistage sur ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel :**

- De la trisomie 21. Ce test portera également sur le dépistage des trisomies 13 et 18
- De la trisomie 21, des trisomies 13 et 18, et d'autres anomalies chromosomiques fœtales ou placentaires (aneuploïdies des autosomes 2, 8, 9, 14, 15, 16, 22 et déséquilibres supérieurs à 7 mégabases)

Indications

**Joindre obligatoirement le compte-rendu échographique complet du 1<sup>er</sup> T (si non réalisée compte-rendu de la 1<sup>ère</sup> échographie réalisée)**

- Marqueurs sériques maternels (risque  $\geq 1/1000$ ) sans hyperclarté nucale (clarté nucale  $< 3,5$  mm) ou autre anomalie échographique
  - 1<sup>er</sup> Trimestre  2<sup>ème</sup> Trimestre Risque à 1/..... **Joindre la copie du résultat des marqueurs sériques**
- Antécédent de grossesse avec trisomie 21 – **Joindre la copie du résultat du caryotype**
- Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21 – **Joindre le résultat du caryotype**
- Grossesse gémellaire ou triple sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique
- Convenance personnelle (hors nomenclature)
- Autre (nous contacter) : .....

Consentement

**ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT** (Article R.2131-1 du code de la santé publique)

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 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 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 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. Les aneuploïdies des chromosomes sexuels ne sont pas rapportées. D'autres anomalies chromosomiques fœtales ou placentaires (aneuploïdies des autosomes 2,8,9,14,15,16,22 et déséquilibres supérieurs à 7 mégabases) pourraient être éventuellement identifiées :**

- Je désire connaître ces anomalies  Je ne désire pas connaître ces anomalies

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.

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.

Fait à .....

Date ...../...../.....

**Tampon et signature du prescripteur**

**Signature de la patiente**

## INFORMATION PATIENTE

Le test qui vous est proposé consiste à analyser les fragments 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 des chromosomes 21, 18 et 13 afin de mettre en évidence l'excès de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une trisomie 21, 18 ou 13.

- La prescription est réalisée par un médecin ou une sage-femme au cours d'une consultation adaptée
- Ce test peut être réalisé dès la 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée.
- Il ne dispense pas et ne remplace pas l'échographie du 1<sup>er</sup> 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 géniques (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)

## 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 (Article R.2131-1 3<sup>o</sup> du I du code de la santé publique)

- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est atteint d'une trisomie 21, 18 ou 13. 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
- 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<sup>ème</sup> et 3<sup>ème</sup> 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, soit d'avoir recours sans attendre à un geste invasif.