



**DEPISTAGE DU RISQUE
DE TRISOMIE 21 FŒTALE
PAR DOSAGE DES MARQUEURS
SERIQUES MATERNELS**

FEUILLES DE RENSEIGNEMENTS

Laboratoire BIOXA - CHATILLONS – 4, rue Magellan - 51100 REIMS

☎ 03.26.04.34.94 - 📠 03.26.47.22.95 - Mail : cytogene51@bioxa.fr

Laboratoire d'analyses médicales agréé Marqueurs Sériques Maternels

sous la responsabilité des Docteurs Arnaud BOURY, Jean-Marc DOSSOT, Victor DUPONT-GAUDIN et Eric NOWAK



DEPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 FŒTALE PAR LES MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS

CONDUITE A TENIR

INFORMATION

✓ Obligation médico-légale d'informer les patientes quel que soit leur âge

- Informer dès la première consultation de grossesse
- Estimer la date de la prise de sang dès la première consultation
- Le prescripteur et la patiente doivent signer le formulaire d'attestation de consultation et consentement patiente :
 - 1 exemplaire est remis au laboratoire par l'intermédiaire de la patiente
 - 1 exemplaire est conservé par la patiente
 - 1 exemplaire est conservé par le prescripteur

ECHO

✓ Echo du 1^{er} Trimestre 11 SA + 0 J et 13 SA + 6 J

Le compte-rendu échographique doit toujours être noté sur le formulaire de façon précise et lisible (ou joindre la copie)

- Noter la date d'échographie
- Noter les mesures de CN, LCC en mm et dixième de mm (**LCC entre 45 et 84 mm**)
- Noter la Date de Début de Grossesse

Attention : Le numéro d'identifiant de l'échographiste est obligatoire pour tout dépistage combiné au 1^{er} Trimestre.

DEPISTAGE

➤ Dépistage combiné au 1^{er} Trimestre :

- Prélèvement sanguin entre 11 SA + 0 J et 13 SA + 6 J
- Dosage de β -HCG libre + PAPP-A associé aux données échographiques du 1^{er} Trimestre
- **Grossesse monofœtale uniquement**

➤ Dépistage biologique au 2^{ème} Trimestre :

- Prélèvement sanguin entre 14 SA + 0 J et 17 SA + 6 J
- Dosage de β -HCG libre + AFP
- **Grossesse monofœtale uniquement**

✓ Si grossesse gémellaire : prescription d'un dépistage ADNcT21

Les mentions suivantes apparaissent sur le compte-rendu :

Dépistage combiné au 1^{er} Trimestre

Dépistage biologique au 2^{ème} Trimestre

RESULTAT

↪ **Risque compris entre 1/51 et 1/1000 = indication du dépistage prénatal non invasif**

↪ **Risque \geq à 1/50 = indication du caryotype fœtal ; un examen de dépistage ADNcT21 peut être réalisé selon le choix éclairé de la patiente.**

⇒ Importance du retour de prise de connaissance

✓ ISSUE DE GROSSESSE : Importance du retour des suivis et issues de grossesse.

DEPISTAGE DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FŒTALE PAR LES MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS

Laboratoire BIOXA-CHATILLONS – 4, rue Magellan - 51100 REIMS

☎ 03.26.04.34.94 ☎ 03.26.47.22.95 – Email : cytogene51@bioxa.fr

Ce test doit être réalisé entre le _____ et le _____

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)

Antécédent de Trisomie 21 : Non Oui

Grossesse par AMP : Non Oui

☞ Si oui, type d'AMP : IAC FIV ICSI

- Date de la ponction :/...../.....

- Date du transfert :/...../.....

TEC : Age de la patiente lors de la congélation : ans

Don d'ovocyte – Age de la donneuse : ans

Réduction embryonnaire le/...../.....

Jumeau évanescent (perte à SA)

Insuffisance rénale chronique

Nb de fœtus : 1

Si grossesse Gémellaire ⇒ prescription d'un dépistage ADNt21

Poids actuel : Kg (à la date du prélèvement)

Fumeuse : Non Oui (si arrêt depuis plus de 15 jours = non)

Origine Géographique : Europe et Afrique du Nord
 Afrique sub-saharienne-Antilles
 Asie
 Autre.....

Echo du 1^{er} trimestre (entre 11 sa + 0 jour et 13 sa + 6 jours)

(joindre la photocopie du compte-rendu, si possible)

Echo effectuée le :/...../.....

Clarté nucale (mm) : LCC (mm) :
(Entre 45 et 84 mm)

.....

N° d'identifiant du médecin échographiste **obligatoire**

Identité et adresse complète de l'échographiste

Echographie

ATTESTATION DE CONSULTATION ET CONSENTEMENT PATIENTE

(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 médicale en date du /...../.....

des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels 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 permette d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- les modalités de cet examen :
 - une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
 - un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et utilisables ;
- le résultat de cet examen est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être porteur de la trisomie 21. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic. Le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal :
 - si le risque est <1/1000, il est considéré comme suffisamment faible pour arrêter cette procédure de dépistage et poursuivre une surveillance simple de la grossesse même s'il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection ;
 - si le risque est compris entre 1/51 et 1/1000 : un examen de dépistage portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel sera proposé pour compléter le dépistage ;
 - si le risque est ≥ 1/50 la réalisation d'un caryotype fœtal à visée diagnostic me sera proposé d'emblée. Cet examen nécessite un prélèvement dit invasif (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal). Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection.

☞ Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.

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 les dosages biologiques et, le cas échéant, le calcul de risque.

Le laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages et, le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date et signature du prescripteur :

Identification du prescripteur

Date et signature de la patiente :

Identification laboratoire transmetteur

Consentement

Laboratoire

Prélèvement effectué le/...../..... àh.....min

Comment effectuer ce dépistage ?

1. Compléter la feuille de renseignements le plus précisément possible.
Il est très important de compléter les informations concernant l'AMP.
2. Prescrire le dépistage de Trisomie 21 (1^{er} T combiné ou 2^{ème} T biologique).
3. **Signer l'attestation et apposer votre tampon**
4. Faire signer le consentement par la patiente et conserver l'exemplaire qui vous est destiné.
5. Joindre si possible la photocopie du compte-rendu de l'échographie du 1^{er} Trimestre.

ATTENTION : Numéro d'identifiant échographiste obligatoire pour dépistage combiné au 1^{er} T.

Prescripteur

6. Vérifier et compléter les renseignements concernant votre identité.
Indiquer votre poids et vos habitudes tabagiques (à la date du prélèvement).
7. Se rendre dans un laboratoire d'analyses médicales pour le prélèvement.
(Se munir de l'ordonnance et de la feuille de renseignements)

Patiente

8. Prélever 5 ml de sang total sur :
- **tube sec : à décanter dans les 8 heures**
ou
- **tube avec gel séparateur : à centrifuger dans les 8 heures**
9. Vérification de la présence de données ⇒ **si absentes, faire remplir par la patiente :**
- Poids et habitudes tabagiques de la patiente **à la date du prélèvement**
- Signature de la patiente sur le consentement au verso
10. Indiquer sur la feuille de renseignements la date et l'heure de prélèvement et mettre votre cachet.
11. Transmettre le prélèvement en respectant la procédure d'expédition, accompagné de la feuille de renseignements, de l'ordonnance et de votre demande d'examen.

**Laboratoire
d'analyses médicales**

12. Dosage des marqueurs sériques maternels et calcul du risque
13. **Résultat rendu exclusivement au prescripteur qui lui seul est habilité à informer la patiente (double pour information au laboratoire)**

**Laboratoire agréé
dépistage Trisomie 21**

DEPISTAGE DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FŒTALE PAR LES MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS

Laboratoire BIOXA-CHATILLONS – 4, rue Magellan - 51100 REIMS

☎ 03.26.04.34.94 ☎ 03.26.47.22.95 — Email : cytogene51@bioxa.fr

Ce test doit être réalisé entre le _____ et le _____

Patiente

Nom de naissance (nom de jeune fille) :

Prénom :

Nom d'usage (nom d'épouse) :

Adresse :

.....

☎

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

Grossesse

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

Nb de fœtus : 1

Si grossesse Gémellaire ⇒ prescription d'un dépistage ADNcT21

Poids actuel : Kg (à la date du prélèvement)

Fumeuse : Non Oui (si arrêt depuis plus de 15 jours = non)

Origine Géographique : Europe et Afrique du Nord
 Afrique sub-saharienne-Antilles
 Asie
 Autre.....

Antécédent de Trisomie 21 : Non Oui

Grossesse par AMP : Non Oui

☞ Si oui, type d'AMP : IAC FIV ICSI

- Date de la ponction :/...../.....

- Date du transfert :/...../.....

TEC : Age de la patiente lors de la congélation : ans

Don d'ovocyte – Age de la donneuse : ans

Réduction embryonnaire le/...../.....

Jumeau évanescent (perte à SA)

Insuffisance rénale chronique

Echographie

Echo du 1^{er} trimestre (entre 11 sa + 0 jour et 13 sa + 6 jours)
(joindre la photocopie du compte-rendu, si possible)

Echo effectuée le :/...../.....

Clarté nucale (mm) : LCC (mm) :
(Entre 45 et 84 mm)

.....
N° d'identifiant du médecin échographiste **obligatoire**

Identité et adresse complète de l'échographiste

Consentement

ATTESTATION DE CONSULTATION ET CONSENTEMENT PATIENTE

(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 médicale en date du/...../.....

des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels 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 permette d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- les modalités de cet examen :
 - une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
 - un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et utilisables ;
- le résultat de cet examen est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être porteur de la trisomie 21. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic. Le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal :
 - si le risque est <1/1000, il est considéré comme suffisamment faible pour arrêter cette procédure de dépistage et poursuivre une surveillance simple de la grossesse même s'il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection ;
 - si le risque est compris entre 1/51 et 1/1000 : un examen de dépistage portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel sera proposé pour compléter le dépistage ;
 - si le risque est ≥ 1/50 la réalisation d'un caryotype fœtal à visée diagnostic me sera proposé d'emblée. Cet examen nécessite un prélèvement dit invasif (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal). Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection.

☞ Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.

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 les dosages biologiques et, le cas échéant, le calcul de risque.

Le laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages et, le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date et signature du prescripteur :

Identification du prescripteur

Date et signature de la patiente :

Identification laboratoire transmetteur

Laboratoire

Prélèvement effectué le/...../..... àh.....min

Comment effectuer ce dépistage ?

1. Compléter la feuille de renseignements le plus précisément possible.
Il est très important de compléter les informations concernant l'AMP.
2. Prescrire le dépistage de Trisomie 21 (1^{er} T combiné ou 2^{ème} T biologique).
3. **Signer l'attestation et apposer votre tampon**
4. Faire signer le consentement par la patiente et conserver l'exemplaire qui vous est destiné.
5. Joindre si possible la photocopie du compte-rendu de l'échographie du 1^{er} Trimestre.

ATTENTION : Numéro d'identifiant échographiste obligatoire pour dépistage combiné au 1^{er} T.

Prescripteur

6. Vérifier et compléter les renseignements concernant votre identité.
Indiquer votre poids et vos habitudes tabagiques (à la date du prélèvement).
7. Se rendre dans un laboratoire d'analyses médicales pour le prélèvement.
(Se munir de l'ordonnance et de la feuille de renseignements)

Patiente

8. Prélever 5 ml de sang total sur :
- **tube sec : à décanter dans les 8 heures**
ou
- **tube avec gel séparateur : à centrifuger dans les 8 heures**
9. Vérification de la présence de données ⇒ **si absentes, faire remplir par la patiente :**
- Poids et habitudes tabagiques de la patiente **à la date du prélèvement**
- Signature de la patiente sur le consentement au verso
10. Indiquer sur la feuille de renseignements la date et l'heure de prélèvement et mettre votre cachet.
11. Transmettre le prélèvement en respectant la procédure d'expédition, accompagné de la feuille de renseignements, de l'ordonnance et de votre demande d'examen.

**Laboratoire
d'analyses médicales**

12. Dosage des marqueurs sériques maternels et calcul du risque
13. **Résultat rendu exclusivement au prescripteur qui lui seul est habilité à informer la patiente (double pour information au laboratoire)**

**Laboratoire agréé
dépistage Trisomie 21**

DEPISTAGE DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FŒTALE PAR LES MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS

Laboratoire BIOXA-CHATILLONS – 4, rue Magellan - 51100 REIMS

☎ 03.26.04.34.94 ☎ 03.26.47.22.95 — Email : cytogene51@bioxa.fr

Ce test doit être réalisé entre le _____ et le _____

Patiente

Nom de naissance (nom de jeune fille) :

Nom d'usage (nom d'épouse) :

Prénom :

Adresse :

.....

☎

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

Date début de grossesse :/...../.....

(confirmée par échographie)

Nb de fœtus : 1

Si grossesse Gémellaire ⇒ prescription d'un dépistage ADNcT21

Poids actuel : Kg (à la date du prélèvement)

Fumeuse : Non Oui (si arrêté depuis plus de 15 jours = non)

Origine Géographique : Europe et Afrique du Nord
 Afrique sub-saharienne-Antilles
 Asie
 Autre.....

Antécédent de Trisomie 21 : Non Oui

Grossesse par AMP : Non Oui

☞ Si oui, type d'AMP : IAC FIV ICSI

- Date de la ponction :/...../.....

- Date du transfert :/...../.....

TEC : Age de la patiente lors de la congélation : ans

Don d'ovocyte – Age de la donneuse : ans

Réduction embryonnaire le/...../.....

Jumeau évanescent (perte à SA)

Insuffisance rénale chronique

Grossesse

Echo du 1^{er} trimestre (entre 11 sa + 0 jour et 13 sa + 6 jours)

(joindre la photocopie du compte-rendu, si possible)

Echo effectuée le :/...../.....

Clarté nucale (mm) : LCC (mm) :

(Entre 45 et 84 mm)

N° d'identifiant du médecin échographiste obligatoire

Identité et adresse complète de l'échographiste

Echographie

ATTESTATION DE CONSULTATION ET CONSENTEMENT PATIENTE

(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 médicale en date du/...../.....

des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels 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 permette d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;

- les modalités de cet examen :

- une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
- un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et utilisables ;

- le résultat de cet examen est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être porteur de la trisomie 21. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic. Le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal :

- si le risque est <1/1000, il est considéré comme suffisamment faible pour arrêter cette procédure de dépistage et poursuivre une surveillance simple de la grossesse même s'il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection ;

- si le risque est compris entre 1/51 et 1/1000 : un examen de dépistage portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel sera proposé pour compléter le dépistage ;

- si le risque est ≥ 1/50 la réalisation d'un caryotype fœtal à visée diagnostic me sera proposé d'emblée. Cet examen nécessite un prélèvement dit invasif (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal). Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection.

☛ Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.

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 les dosages biologiques et, le cas échéant, le calcul de risque.

Le laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages et, le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date et signature du prescripteur :

Identification du prescripteur

Date et signature de la patiente :

Identification laboratoire transmetteur

Consentement

Laboratoire

Prélèvement effectué le/...../..... àh.....min

Comment effectuer ce dépistage ?

1. Compléter la feuille de renseignements le plus précisément possible.
Il est très important de compléter les informations concernant l'AMP.
2. Prescrire le dépistage de Trisomie 21 (1^{er} T combiné ou 2^{ème} T biologique).
3. **Signer l'attestation et apposer votre tampon**
4. Faire signer le consentement par la patiente et conserver l'exemplaire qui vous est destiné.
5. Joindre si possible la photocopie du compte-rendu de l'échographie du 1^{er} Trimestre.

ATTENTION : Numéro d'identifiant échographiste obligatoire pour dépistage combiné au 1^{er} T.

Prescripteur

6. Vérifier et compléter les renseignements concernant votre identité.
Indiquer votre poids et vos habitudes tabagiques (à la date du prélèvement).
7. Se rendre dans un laboratoire d'analyses médicales pour le prélèvement.
(Se munir de l'ordonnance et de la feuille de renseignements)

Patiente

8. Prélever 5 ml de sang total sur :
- **tube sec : à décanter dans les 8 heures**
ou
- **tube avec gel séparateur : à centrifuger dans les 8 heures**
9. Vérification de la présence de données ⇒ **si absentes, faire remplir par la patiente :**
- Poids et habitudes tabagiques de la patiente **à la date du prélèvement**
- Signature de la patiente sur le consentement au verso
10. Indiquer sur la feuille de renseignements la date et l'heure de prélèvement et mettre votre cachet.
11. Transmettre le prélèvement en respectant la procédure d'expédition, accompagné de la feuille de renseignements, de l'ordonnance et de votre demande d'examen.

**Laboratoire
d'analyses médicales**

12. Dosage des marqueurs sériques maternels et calcul du risque
13. **Résultat rendu exclusivement au prescripteur qui lui seul est habilité à informer la patiente (double pour information au laboratoire)**

**Laboratoire agréé
dépistage Trisomie 21**