**Bon de prescription DPNI ou ADNlc**

# Dépistage des trisomies 21, 13 et 18 par analyse de l'ADN fœtal circulant

*Ce test génétique est proposé après la réalisation de l'échographie du 1er trimestre en l'absence d'hyper clarté nucale (≥3 mm) ou autre signe d'appel échographique*

ETIQUETTE DE LA PATIENTE OU

Nom d'usage :……..

Nom de naissance : ……

Prénom : ……

Date de naissance : ……

**Date : ……..**

**Terme ou DDG :** ……..

**Clarté nucale :** ……..

**Nombre de fœtus :** ……..

**Jumeau évanescent ☐**

**Prélèvement :**

☐ 1 tube Streck

**Indication (à préciser) :**

☐ Dépistage combiné du 1er trimestre: risque entre 1/51 et 1/1000 : …… *(merci d'envoyer une copie du résultat)*

☐ Dépistage par les marqueurs sériques du 2ème trimestre: risque entre 1/51 et 1/1000 : …….. *(merci d'envoyer une copie du résultat)*

☐ Grossesse gémellaire

☐ Grossesse multiple : ……..

☐ Antécédent de grossesse avec trisomie 21 ☐ trisomie 13* ☐ trisomie 18* ☐

☐ Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne, impliquant un chromosome 21 ☐ 13* ☐

☐ Découverte tardive de grossesse * (sans dépistage du 1er trimestre)

☐ Profil avec 2 MSM atypiques *:

- ☐ évocateurs de trisomie 18 : αFP ou PAPP-A<0,25 MoM et βHCG<0,25 MoM
- ☐ Valeurs de MSM hors bornes : βHCG>5 MoM ou PAPP-A<0,2 MoM

☐ Autre * : …….. (demander l'accord du laboratoire **avant**)

Merci de joindre au prélèvement le **bon de prescription et le consentement remplis et signés**, le **compte-rendu d'échographie** ainsi que l**es résultats de marqueurs sériques si telle est l'indication**

A envoyer au Dr Pennamen/ Pr Rooryck-Thambo : Accueil de Biologie Centralisé
Laboratoire de Génétique Moléculaire
Groupe Hospitalier Pellegrin Place Amélie Raba Léon
33076 Bordeaux Cédex

**Rendu du résultat :**

**Adresse du prescripteur si pas sur le cachet :**

**……**

**……**

**Adresse mail sécurisée mssanté :**

**……**

**Nom, Prénom du prescripteur :**

**……**

**Cachet et signature du prescripteur :**

*** ces indications seront facturées à la patiente si elle n'est pas couverte par la sécurité sociale ou si elle bénéficie de l'AME**

# ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT DE LA PATIENTE

Je soussignée .....*(Nom, prénom de la patiente ou du représentant légal ou du tuteur)* **atteste avoir reçu, du médecin ou 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 sur :

- les caractéristiques des anomalies chromosomiques recherchées ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de ces anomalies
- le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint d'une de ces anomalies chromosomiques mais que seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non son existence
- le fait qu'une prise de sang sera réalisée.

Il m'a été expliqué que :

- si l'ADN provenant des chromosomes étudiés est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic
- le résultat me sera rendu et expliqué par un 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 d'une des anomalies chromosomiques recherchées est très faible mais pas totalement nulle ;
  - si le résultat est positif, la présence d'une anomalie chromosomique chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement (de villosités choriales ou de liquide amniotique préférentiellement) 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 prise de sang 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 ce test se limite au dépistage des trisomies 21, 13 et 18 mais pourrait également détecter d'autres aneuploïdies dont seules les trisomies 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22 et des délétions et duplications partielles ≥ 7 Mb seront rapportées.

| | **OBLIGATOIRE** |
|---|---|
| ➢ **<u>Je consens</u>** à la réalisation du dépistage des trisomies 21, 13 et 18 : | ☐ **Oui** ☐ **Non** |
| ➢ **<u>Je consens</u>** à ce que me soit rendues d'éventuelles autres anomalies chromosomiques des chromosomes 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16, 22 ou des délétions et duplications partielles ≥ 7 Mb : | ☐ **Oui** ☐ **Non** |
| ➢ **<u>Je consens</u>** à ce que la partie de mon prélèvement restant après ce test soit utilisée à des fins de recherche médicale de façon anonyme : | ☐ **Oui** ☐ **Non** |

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.

**Date : ……..**

| **Signature du médecin ou de la sage-femme** | **Signature de la patiente / représentant légal / tuteur** | **Signature de la patiente mineure ou majeure sous tutelle** |
|---|---|---|
| | | |

# DEPISTAGE DES TRISOMIES 21, 13 ET 18 PAR ANALYSE DE L'ADN FŒTAL CIRCULANT

**Ce document doit être donné à la patiente**

## INFORMATIONS

Le test génétique de dépistage des trisomies 21, 13 et 18 est basé sur l'étude de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel pendant la grossesse. En effet, le sang d'une femme enceinte contient à la fois de l'ADN maternel et de l'ADN du fœtus sous forme de petits fragments. Cette analyse consiste à évaluer la proportion relative de chacun des chromosomes 21, 13 et 18 afin de mettre en évidence une surreprésentation éventuelle de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une trisomie 21, 13 et 18. D'autres anomalies autosomiques fœtales ou placentaires plus rares pourraient être éventuellement identifiées et portées à la connaissance de la patiente si elle y consent. Parmi ces anomalies, seules les trisomies 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22 et des délétions et duplications partielles ≥ 7 Mb seront rapportées. Les anomalies des chromosomes sexuels ne sont pas identifiées.

Réalisé grâce à la technologie de séquençage de nouvelle génération, ce test de dépistage non invasif ne nécessite qu'une prise de sang maternelle sans aucun risque pour le fœtus. Il doit être réalisé après l'échographie du 1er trimestre à partir de 12 semaines d'aménorrhée.

*Ce test rentrant dans le cadre du dépistage prénatal, la femme enceinte doit recevoir une information précise et complète (L2131-1 du code de la santé publique).*

## INDICATIONS DU TEST

**Ce test génétique est proposé après la réalisation de l'échographie du 1er trimestre en l'absence d'hyper clarté nucale (≥3 mm) ou autre signe d'appel échographique pour les femmes enceintes :**

- ayant un risque de trisomie 21 fœtale évalué entre 1/51 et 1/1000, au dépistage du 1er ou 2ème trimestre
- ayant une grossesse multiple,
- ayant un antécédent de grossesse avec trisomie 21, 13 ou 18 fœtale
- dont l'un des membres du couple est porteur d'une translocation robertsonienne avec un chromosome 21 ou 13
- en cas de découverte tardive de grossesse
- en cas de marqueurs sériques atypiques

Selon les cas, les patientes seront présentées au CPDPN du CHU de Bordeaux.

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).

## RESULTATS

- Le délai moyen de rendu des résultats est en moyenne de 8 jours ouvrés à réception du prélèvement. Le résultat sera transmis au médecin prescripteur et sera rendu et expliqué à la patiente.
- Performances du dépistage :
  - Pour les grossesses singletons, la sensibilité est > 99.9 % et la spécificité est de 99.9 % pour les trisomies 21, 13, 18 homogènes.
  - Pour les grossesses gémellaires, la sensibilité est de 96.4 % pour la trisomie 21, de 95.7 % pour la trisomie 18 et 93.6 % pour la trisomie 13. La spécificité est ≥ 99.9 %.
  - Les performances de ce test n'ont pas été établies pour les grossesses multiples ≥ 3 fœtus.
- Un résultat négatif n'exclut pas formellement la présence des anomalies recherchées. Par conséquent, un suivi échographique rigoureux à travers les échographies morphologiques du 2e et du 3e trimestre doit être maintenu.
- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus soit porteur d'une anomalie chromosomique. Tout résultat positif doit être confirmé secondairement par un test diagnostique invasif (caryotype fœtal) indispensable pour affirmer le diagnostic.
- Un résultat ininterprétable de DPNI peut parfois être obtenu. Dans ce cas, il sera proposé à la patiente soit de refaire un nouveau prélèvement sanguin pour DPNI soit de faire un prélèvement invasif pour établir directement un caryotype fœtal.
- Ce test se limite au dépistage des trisomies 21, 13 et 18 mais pourrait également détecter d'autres aneuploïdies dont seules les trisomies 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22 et des délétions et duplications partielles ≥ 7 Mb seront rapportées. Ce test ne détecte pas les triploïdies, les translocations, les délétions et duplications < 7 Mb et les mutations géniques à l'origine d'autres maladies. La réalisation de ce test n'est pas autorisée en cas de signes d'appel échographiques.