

# ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT

## Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI) des trisomies 21, 13 et 18

Ce test génétique de dépistage des trisomies 13,18 et 21 est basé sur l'étude de l'ADN foetal circulant dans le sang maternel.

Il est indiqué pour les femmes enceintes ayant un risque élevé d'avoir un foetus atteint de trisomie 21, 13 ou 18.

Ce test non invasif nécessite une simple prise de sang sans aucun risque pour le foetus. Il peut être réalisé dès la 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée et repose sur la technologie de séquençage nouvelle génération.

Si le résultat du DPNI est positif, un prélèvement de liquide amniotique sera indiqué pour réaliser un caryotype foetal.

Ce test rentre dans le cadre du dépistage prénatal et une information précise et complète doit être donnée (L2131-1 du code de la santé publique).

### Indications du test

**Ce test génétique est proposé aux patientes situées dans un groupe à risque selon les indications suivantes et en l'absence d'hyperclarté nucale ( $\geq 3.5\text{mm}$ ) ou autre signe d'appel échographique :**

- > **Patientes situées dans un groupe à risque** après évaluation par les marqueurs sériques maternels :  
risque supérieur ou égal à 1/1000.
  - Dépistage combiné au 1<sup>er</sup> trimestre. [Joindre la copie du résultat](#)
  - Dépistage séquentiel intégré au 2<sup>e</sup> trimestre. [Joindre la copie du résultat](#)
  - Dépistage au 2<sup>e</sup> trimestre par les marqueurs sériques seuls. [Joindre la copie du résultat](#)
- > **Âge maternel  $\geq 38$  ans** pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dépistage par les marqueurs sériques maternels.
- > **Antécédent de grossesse** avec trisomie 21, 13 ou 18. [Joindre la copie du résultat](#)
- > **Couple** dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21. [Joindre la copie du résultat](#)

N.B : Toute autre demande de DPNI pourra être discutée avec un biologiste du Laboratoire.

### Remarques

La réalisation du test non invasif de la trisomie 21, s'il est réalisable à partir de 10 semaines d'aménorrhée (SA), est recommandée après la mesure de la clarté nucale. En pratique, le test est effectué à partir de 12 SA.

**L'échographie du premier trimestre reste indispensable pour :**

- > la datation de la grossesse
- > la mesure de la clarté nucale
- > la détection des grossesses multiples
- > la détection des anomalies échographiques

### Interprétation

**Pour la trisomie 21**, la sensibilité de ce test est de 99.14 % et la spécificité de 99.94 %.

**Pour la trisomie 18**, la sensibilité de ce test est de 98.31 % et la spécificité de 99.90 %.

**Pour la trisomie 13**, la sensibilité de ce test est de 98.15 % et la spécificité de 99.95 % (*Données Illumina - 2014*).

Néanmoins un résultat négatif n'exclut pas formellement la présence des trisomies recherchées ou d'autres anomalies génétiques.

Par conséquent, il est primordial de maintenir le suivi échographique.

Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le foetus est porteur d'une trisomie 13, 18 ou 21. En effet, il existe de très rares cas de faux positifs (< 0.1%). Ainsi tout résultat positif doit être suivi d'une amniocentèse dans le but de réaliser un caryotype foetal, seul examen permettant de confirmer le diagnostic des trisomies 13, 18 ou 21.

### Remarques

Le taux d'échec de ce test est limité : une absence de résultat est observée dans environ 0,4 % des cas, essentiellement chez des femmes ayant un indice de masse corporelle très élevé, ce qui limite la détection de la fraction foetale. Votre résultat sera rendu au médecin prescripteur, seul habilité à vous le transmettre.

## Information et consentement de la patiente

Je soussignée ..... atteste avoir reçu, conformément à l'article L2131-1 du Code de la Santé Publique, du médecin (nom, prénom) ..... au cours d'une consultation médicale en date du ..... / ..... / ..... des informations relatives :

> au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité notamment une trisomie 21, 13 ou 18.

Par ailleurs, j'ai reçu les informations suivantes concernant le Dépistage Prénatal Non Invasif des trisomies 13,18 et 21 dont je souhaite bénéficier :

- > Une prise de sang est réalisable à partir de 11 semaines d'aménorrhée, sans aucun risque pour le fœtus.
- > Ce test détecte uniquement les trisomies 21, 13 et 18.
- > Le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur.
- > Ce test est un dépistage et ne permet pas à lui seul d'établir un diagnostic.
- > Un résultat négatif n'exclut pas formellement la présence des trisomies recherchées ou d'autres anomalies génétiques. Par conséquent, il est primordial de maintenir le suivi échographique.
- > Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est porteur d'une trisomie 13,18 ou 21. Ainsi, tout résultat positif doit être suivi d'une amniocentèse dans le but de réaliser un caryotype fœtal, seul examen permettant de confirmer le diagnostic des trisomies 13, 18 ou 21.
- > La partie de mon prélèvement non utilisée après ce test pourra être intégrée dans des études scientifiques sans bénéfice, ni préjudice pour moi. Les données me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale.

Je consens à la réalisation du Dépistage Non Invasif des trisomies 21, 13 et 18.

Fait à ..... Date : ..... / ..... / .....

Signature de la patiente

## Attestation de consultation médicale de Conseil Génétique (à remplir par le médecin prescripteur)

Je soussigné(e), Dr..... conformément à l'article L2131-1 du Code de la Santé Publique, atteste avoir reçu en consultation ce jour la patiente signataire et lui avoir expliqué le but, les modalités, ainsi que les limites du test.

Fait à ..... Date : ..... / ..... / .....

Signature du médecin