

(Arrêté du 14 12 2018 - article R2131-2 du code de Santé Publique)

Laboratoire B2A Saut-le-Cerf : 11 ch la Belle au Bois Dormant, 88000 Epinal

Praticiens référents : Dr P FILHINE TRESARRIEU ♦ Dr G LEFAURE

Contact : Tél 03 29 68 49 58 ♦ Fax 03 29 68 49 59 ♦ contact@b2a.fr

Je soussignée \_\_\_\_\_

Atteste avoir reçu du médecin ou de la sage-femme ou du conseiller en génétique sous la responsabilité du médecin généticien (\*) (nom, prénom) : \_\_\_\_\_ (\*) Rayer la mention inutile au cours d'une consultation médicale en date du \_\_\_\_\_ des informations 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 la trisomie 21 ;
- le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 21, 18 ou 13 mais que seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de la trisomie 21, 18 ou 13 ;
- le fait qu'une prise de sang sera réalisée.

Il m'a été expliqué que :

- si l'ADN provenant du chromosome 21, 18 ou 13 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21, 18 ou 13 ;
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de trisomie 21, 18 ou 13 ;
- le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre 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 de trisomie 21, 18 ou 13 est très faible mais pas totalement nulle ;
- si le résultat est positif, la présence de trisomie chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) 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 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 circulant dans le sang maternel ne donnera pas de résultat et le praticien me présentera les options possibles.

J'ai été informé que cet examen n'est pas prévu pour révéler d'autres affections que les trisomies 21, 18 ou 13. 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.

Date : \_\_\_\_\_

Signature de la patiente :

## INFORMATION DESTINEE A LA FEMME ENCEINTE

Le test qui vous est proposé est un test génétique de dépistage de la trisomie 21 mais détecte également des trisomies 18 et 13 dont la fréquence est moindre. Il est réalisé à partir de l'ADN du bébé et du placenta qui circule en petite quantité dans votre sang, et ne présente aucun risque pour votre grossesse. Ce test se réalise à partir d'une simple prise de sang et peut être réalisé à partir de 11 semaines d'aménorrhée et après l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre. Il est réalisable tout au long de la grossesse mais il est souhaitable que le prélèvement soit effectué tôt.

Ce test ne doit pas être assimilé à un caryotype fœtal qui ne peut être obtenu qu'après un prélèvement de liquide amniotique (amniocentèse), ou de villosités choriales, non dénué de risque pour la grossesse. Il ne détecte pas les anomalies géniques comme la mucoviscidose. La détermination du sexe génétique en dehors d'un contexte médical est interdite en France. Il ne remplace pas les autres examens qui pourront vous être proposés tout au long de la grossesse.

Les sociétés savantes (HAS en 2017 puis ACLF en 2018) recommandent de proposer le test ADN libre circulant (ADNlc) à toutes les femmes enceintes dont le risque estimé est compris entre 1/1000 et 1/51 à l'issue du dépistage par dosages des marqueurs sériques maternels. Il est recommandé qu'un caryotype fœtal soit proposé d'emblée si ce risque est supérieur à 1/50. Un test ADNlc pourra cependant être réalisé si la femme enceinte le préfère dans ce cas. Il est également recommandé dans des situations plus rares : antécédent personnel d'anomalie de nombre de chromosomes, translocations robertsoniennes impliquant un chromosome 13 ou 21, en cas de grossesse multiple sans passer par l'étape des marqueurs sériques maternels, si l'échographie du premier trimestre ou le dépistage des marqueurs sériques maternels n'a pas pu être réalisés, en cas de profil avec marqueurs sériques maternels atypiques en particulier ceux évocateurs de trisomie 18. Certains petits signes échographiques dits mineurs et isolés peuvent conduire le médecin à vous proposer ce dépistage ADNlc. Il n'est pas recommandé actuellement pour le dépistage des autres anomalies chromosomiques (anomalies des chromosomes sexuels, syndrome microdélétionnels, autres anomalies chromosomiques déséquilibrées). Ce test est contre indiqué en présence de signes d'appel échographiques ou de nuque  $\geq$  à 3,5 mm.

Au cours de votre parcours de soin, le prélèvement pour ce dépistage ADNlc a lieu après l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre (11 SA) pour s'assurer que la mesure de la clarté nucale est inférieure à 3,5mm. Il doit être prescrit au cours d'une consultation par votre médecin ou votre sage-femme, faire l'objet d'une attestation de consultation par ce professionnel et d'un consentement éclairé signé de votre part. Tout ceci figure sur la fiche de renseignements qui vous a été remise. Une simple prise de sang avec un tube spécial (tube Streck, tube CFD) est nécessaire pour cette analyse qui peut se faire sans être à jeun.

Le délai de rendu de résultat est inférieur à 10 jours ouvrés. L'analyse peut être en échec dans moins de 0.5% des cas ; cet échec lié souvent à une trop faible proportion d'ADN fœtal circulant, est parfois rencontré chez les patientes à IMC élevé ou dans d'autres situations. Un deuxième prélèvement sanguin serait préconisé et sans surcout. Les résultats sont adressés au prescripteur qui est le seul habilité à vous les remettre. Si le résultat est négatif, vous serez informée que le risque résiduel est faible et qu'il n'est pas préconisé de réaliser un prélèvement invasif. Si le résultat est positif, la confirmation de l'anomalie doit être systématiquement proposée par prélèvement invasif (amniocentèse ou prélèvement de villosités choriales) et technique cytogénétique pour confirmer ou infirmer le dépistage, et établir le caryotype afin de connaître le mécanisme chromosomique de l'anomalie constatée.

La performance du test ADNlc avec une sensibilité et une spécificité supérieure à 99% pour la trisomie 21, en fait la méthode de référence des tests de dépistage non invasifs.

Cette analyse est remboursée par l'assurance maladie à partir du 17/01/19 pour de nombreuses indications. Dans les situations où l'analyse n'est pas remboursable, son coût est de 363 €. Un biologiste spécialisé est à votre disposition pour vous apporter tous les renseignements nécessaires.