

FORMULAIRE ET ATTESTATION D'INFORMATION DE LA PATIENTE ET RECUEIL DU CONSENTEMENT

NATURE DU TEST

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 de chacun des chromosomes 13, 18, 21 afin de mettre en évidence l'excès de matériel chromosomique observé lorsque le fœtus est porteur d'une trisomie 13, 18 ou 21.

INDICATIONS DU TEST

Le test peut être proposé dans les situations suivantes :

- **Patientes à risque accru de trisomie 21 (supérieur ou égal à 1/250) après test de dépistage sérique, quelle que soit la stratégie utilisée en l'absence d'hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure au 95^{ème} percentile) (Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français).**
- Patientes appartenant à un groupe à risque accru, en l'absence de tout signe d'appel échographique :
 - Patientes ayant un antécédent de grossesse avec aneuploïdie fœtale.
 - Couples dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21.
- Patientes âgées de plus de 38 ans n'ayant pas pu bénéficier d'une évaluation du risque d'aneuploïdie fœtale par un test de dépistage sérique en l'absence de tout signe d'appel échographique.
- Les grossesses gémellaires, sans hyperclarté nucale ou autre anomalie échographique.

En revanche, ce test ne doit pas être proposé à ce jour* :

- Pour les patientes n'appartenant pas à un groupe à haut risque (données insuffisantes, résultats parfois ininterprétables pouvant générer des gestes invasifs).
- En cas de signes d'appels échographiques (dont une clarté nucale supérieure ou égale au 95^{ème} percentile) en raison d'un risque de l'ordre de 2,5 % d'anomalie déséquilibrée autre que celles étudiées par ce test.

RECOMMANDATIONS

- **Ce test ne doit pas être réalisé avant 10 semaines d'aménorrhées.**
- Il ne dispense pas et ne remplace pas l'échographie du premier trimestre qui doit être effectuée au préalable afin de confirmer l'évolutivité de cette grossesse, de permettre la datation précise de la grossesse, la mesure de la clarté nucale et l'identification des grossesses multiples.

LIMITES DU TEST

- Ce test ne doit pas être assimilé à un caryotype fœtal, obtenu après biopsie de villosités chorales ou amniocentèse, qui apporte des informations supplémentaires.
- **Ce test se limite aux seules trisomies 13, 18 et 21 complètes et homogènes.** Les anomalies chromosomiques telles que les translocations déséquilibrées, les délétions et duplications ne sont pas détectées.
- Ce test ne détecte pas les maladies génétiques telles que la mucoviscidose.
- Ce test ne dépiste pas les anomalies de non fermeture du tube neural telles que le spina bifida.
- Ce test ne permet pas de prédire des complications ultérieures de la grossesse (éclampsie, retard de croissance, accouchement prématuré).

*Ce document a été établi sur la base de recommandations nationales : American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) and Society of Maternal-Fetal Medicine, Décembre 2012, Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français et National Society of Genetic Counselors (NSGC), Janvier 2013, American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), Mai 2013.

RESULTATS

- Le délai habituel d'obtention des résultats est de 5 à 15 jours ouvrables à réception de l'échantillon par le Laboratoire Cerba. Toutefois, dans environ 1 à 2 % 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'âge gestationnel est trop précoce (inférieur à 10 semaines d'aménorrhée), si l'indice de masse corporelle (IMC) est élevé chez la patiente 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.
- La sensibilité du test est supérieure à 99% pour les trisomies 13, 18 et 21 mais 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^{ème} et 3^{ème} trimestre permettant également de rechercher des signes d'appels d'autres pathologies.
- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est atteint de l'une des anomalies recherchées. Il ne s'agit pas d'un test portant un diagnostic définitif.
Il est alors recommandé que la patiente soit reçue en consultation adaptée afin d'être informée :
 - de la possibilité d'un résultat faussement positif (0,1 à 0,4 % pour ce test).
 - de la nécessité dans ce cas d'un test de confirmation après amniocentèse ou biopsie de villosités chorales.

PRISE EN CHARGE DU TEST

Ce test n'est pas remboursé par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie à ce jour et reste à la charge de la patiente. Son montant est de 650 €.
Le règlement au Laboratoire Cerba devra être adressé avec l'échantillon en cas de facturation directe à la patiente.

ATTESTATION D'INFORMATION

Je soussigné (e), Docteur,
Conformément à l'article 20 de la loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, atteste avoir reçu en consultation ce jour la patiente signataire et lui avoir précisément expliqué le but, les modalités ainsi que les limites du test.
Fait à le
Signature du médecin :

CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE A LA REALISATION DU TEST

Je soussigné (e),
Conformément à l'article 20 de la loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, atteste avoir reçu en consultation ce jour, une information loyale, claire et adaptée qui porte sur :

- le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21, les moyens d'en faire le diagnostic et les possibilités thérapeutiques,
- la possibilité d'avoir recours à ma demande soit à un geste invasif (caryotype ou biopsie de villosités chorales) en vue d'établir un caryotype fœtal, soit à un test génétique non invasif de la trisomie 21 fœtale et autres aneuploïdies fœtales,
- la nature, les avantages, inconvénients et limites de chacune des options.

Il m'a notamment été expliqué le but, les modalités concernant le test génétique non invasif ainsi que les limites du test :

- un résultat négatif n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint d'une des anomalies recherchées, et que le suivi échographique de ma grossesse doit être poursuivi,
- un résultat positif ne permet pas d'affirmer formellement que le fœtus est atteint d'une des anomalies recherchées, et qu'un prélèvement invasif devra m'être proposé pour confirmation ou exclusion du diagnostic au cours d'une consultation adaptée par un médecin, le cas échéant, membre d'un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

 Je consens au prélèvement et à la réalisation de cet examen qui sera effectué par le Laboratoire Cerba autorisé par l'Agence Régionale de Santé à pratiquer le diagnostic prénatal. Il s'agit d'une simple prise de sang qui ne présente aucun risque pour mon fœtus. Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin qui me l'a prescrit.

Je consens à ce que la partie de mon prélèvement restant non utilisée après ce test, soit intégrée dans un programme d'études scientifiques. L'ensemble des données médicales me concernant seront protégées grâce à une anonymisation totale. En conséquence, les études scientifiques effectuées seront sans bénéfice, ni préjudice pour moi.

Le Docteur conserve l'original du présent document. Deux copies me sont remises, une pour mon dossier personnel et une à remettre au Laboratoire Cerba devant effectuer ce test. Le Laboratoire Cerba dans lequel exerce le praticien ayant effectué ce test conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte-rendu de ce test.

Fait à le

Signature de la patiente :

Ce document est réalisé en 3 exemplaires, dont l'original est conservé par le médecin prescripteur, une copie est remise à la patiente et une autre est adressée au Laboratoire Cerba avec l'échantillon sanguin.