



LABORATOIRES AGRÉÉS
TRISOMIE 21
GÉNÉTIQUE
FIV

Dépistage de la trisomie 21 fœtale par analyse de l'ADN libre circulant (DPNI)

Laboratoire ANALYSIS : 11 ch la Belle au Bois Dormant, 88000 Epinal
Praticiens référents : Dr Gérard LEFAURE ♦ Dr Véronique PETIT
Contact : Tél 03 29 68 04 04 ♦ Fax 03 29 68 49 59 ♦ contact@analysis.fr

LBM du groupe BioLia
Date d'application : 13/02/19
FOR-3-02-44-GEN V02
Visa du RQ : FPD

PATIENTE	PRESCRIPTEUR
Nom : _____ Prénom : _____ Nom de naissance : _____ Date de naissance : _____ Age : _____ (an) Taille : _____ (cm) Poids actuel : _____ (kg)	Nom : _____ Prénom : _____ <i>Signature et cachet obligatoire :</i>

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES (obligatoires)

Grossesse : <input type="checkbox"/> spontanée <input type="checkbox"/> obtenue après AMP Si AMP date de ponction : _____ Nombre de fœtus : <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 Jumeau évanescent <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non Transfusion / Greffe <input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non	Echographie du 1^e trimestre : Date de l'échographie : _____ Date de début de grossesse échographique : _____ CN : _____ (mm) si jumeau 2 CN : _____ (mm) Chorionicité : _____
--	---

Rappel : Ce dépistage doit être fait après la mesure de la clarté nucale soit à partir de 11SA. **En cas de CN \geq 3.5 mm ou de signe d'appel échographique, ce test ADNlc ne doit pas être réalisé**

INDICATION (joindre justificatifs)

- Marqueurs sériques maternels avec risque compris entre 1/51 et 1/1000
- Marqueurs sériques maternels non faits ou échographie du 1^e trim non réalisable (**indication non remboursée**)
- Marqueurs sériques maternels avec risque compris \geq 1/ 50 (préférence de la patiente)
- Profil de marqueurs sériques maternels hors bornes (en particulier évocateur de T18) (**indication non remboursée**)
- Grossesse multiple sans passer par l'étape des marqueurs sériques maternels
- Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21
- Antécédent de grossesse avec trisomie 21
- Autre (**indication non remboursée**) : _____

ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT DE LA PATIENTE

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) : _____
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 21, 18 ou 13 chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités chorionales 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 du médecin ou de la sage-femme (*) :

Signature de la patiente :

(*) Rayer la mention inutile

PRELEVEMENT SANGUIN (1 tube Streck à température ambiante)

Date de prélèvement : _____ Heure : _____ Identité du préleveur : _____