

# Attestation d'information et consentement

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

Ce test génétique de dépistage des trisomies 13, 18 et 21 est fondé sur l'étude de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel. Il est indiqué pour les femmes enceintes ayant un risque élevé d'avoir un fœtus atteint de trisomie 13, 18 ou 21.

Réalisé grâce à la technologie de séquençage nouvelle génération, ce test non invasif ne nécessite qu'une simple prise de sang sans aucun risque pour le fœtus. Il peut être réalisé **dès la 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée**.

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

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 aux patientes situées dans un groupe à risque selon les indications suivantes :

- **Patientes situées dans un groupe à risque après évaluation des marqueurs sériques maternels : risque supérieur ou égal à 1/250 sans hyperclarté nucale ou autre anomalie échographique (arrêté du 23 juin 2009).**
  - 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*
- **Antécédent de grossesse avec trisomie 13, 18 ou 21 - *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***
- **Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure 95<sup>ème</sup> percentile) ou autre anomalie échographique - *Joindre le compte-rendu échographique***

### Contre-indications

Selon les recommandations des sociétés savantes françaises et du comité national d'éthique, il n'est pas indiqué de réaliser ce test en présence de signes d'appel échographiques chez le fœtus.

### Remarques

- 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 congénitales autres que les clartés de nuque.
- Dans le cas de grossesses gémellaires, le médecin prescripteur est invité à contacter les biologistes en charge de l'examen au Laboratoire Biomnis (numéro dédié : 04 72 80 25 99).

### 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 complètement la présence des anomalies recherchées ou autres.  
Par conséquent, il est primordial de maintenir un suivi échographique rigoureux à travers les échographies morphologiques du 2<sup>e</sup> et du 3<sup>e</sup> trimestre.
- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est porteur d'une trisomie 13, 18 ou 21. En effet, le résultat peut être faussement positif dans 0,2 % des cas. 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 de trisomie 13, 18 ou 21.

### Remarque

Le taux d'échec de ce test est limité : une absence de résultat obtenu n'est observée que 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 fœtale.

### LIMITES

Ce test ne détecte pas :

- les translocations déséquilibrées, les microdélétions, les microduplications ;
- les mutations à l'origine d'autres maladies ;
- les anomalies du tube neural ;
- les triploïdies.

## EN PRATIQUE

## Délais

Le résultat est transmis au médecin prescripteur 10 à 15 jours ouvrés à compter de la réception de l'échantillon par le Laboratoire Biomnis, sauf pour les échantillons non exploitables.

## Coût

Le prix de ce test est de 650 €, hors nomenclature, non remboursé par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie. Il est donc à la charge de la patiente.

## 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 13, 18 ou 21 ;
- à la possibilité d'avoir recours à ma demande soit à un geste invasif (amniocentèse ou biopsie de villosités choriales) en vue d'établir un caryotype fœtal, soit au Dépistage Prénatal Non Invasif des trisomies 13,18 et 21.

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 réalisée à partir de la 12<sup>e</sup> semaine de grossesse, sans aucun risque pour mon fœtus.
- Ce test détecte uniquement les trisomies 13,18 et 21.
- Le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal.
- Ce test est un dépistage et ne permet pas à lui seul d'établir un diagnostic.
- Un résultat négatif n'exclut pas complètement la présence des anomalies recherchées ou autres. Par conséquent, il est primordial de maintenir un suivi échographique rigoureux à travers les échographies morphologiques du 2<sup>e</sup> et du 3<sup>e</sup> trimestre.
- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est porteur d'une trisomie 13,18 ou 21. En effet, le résultat peut être faussement positif dans 0,2 % des cas. 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 de trisomie 13,18 ou 21. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliquées.
- D'éventuelles autres affections que celles recherchées initialement pourraient être révélées par l'examen.

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

Conformément aux textes en vigueur, mon prélèvement sera éliminé à l'issue du délai légal de conservation ou utilisé par le Laboratoire Biomnis, de manière anonyme et respectant le secret médical, à des fins scientifiques ou de contrôle qualité. Je peux m'opposer à cette utilisation par simple courrier adressé au Laboratoire Biomnis à l'attention du secrétariat médical.

Ce dépistage sera effectué par le Laboratoire Biomnis, laboratoire de biologie médicale autorisé par l'Agence Régionale de Santé à pratiquer le diagnostic prénatal. Pour les besoins éventuels d'études de corrélation au niveau international, une partie de mon prélèvement pourra être envoyée par le Laboratoire Biomnis aux Etats-Unis.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin prescripteur.

Une copie de ce document m'est remise.

La deuxième copie est remise au Laboratoire Biomnis qui effectuera le test. Il conservera ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : ( / / )

Signature du médecin

Signature de la patiente

Ce document a été établi sur la base des recommandations de l'American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), Mai 2013 et selon les recommandations du décret 2014-32 du 14 janvier 2014.

Réf. : - Initial Clinical Experience with NIPT-Fuch et al. *Prenat Diagn.* 2013 June; 33(6):569-574  
 - European Non-Invasive Trisomy Evaluation (EU-NITE) study: a multicenter prospective cohort study for non-invasive fetal trisomy 21 testing E. J. Verweij, et al *Prenatal Diagnosis* 2013, 33, 996-1001  
 - « Mellisa » Clinical Study-Bianchi et al., *Obstet Gynecol*, 2012 May ;119(5) :890-901