

DEPISTAGE ADN FŒTAL LIBRE CIRCULANT des trisomies 13,18 et 21 (ADNf1c) ou DEPISTAGE PRENATAL NON INVASIF (DPNI)**FORMULAIRE DE DEMANDE D'ANALYSE****INFORMATIONS SUR LE MEDECIN PRESCRIPTEUR**

Nom et Prénom du prescripteur : _____ n°RPPS/ CACHET:

Adresse: _____

Numéro de téléphone : _____ E-mail : _____

INFORMATIONS SUR LA PATIENTE

Nom : _____

Prénom(s) : _____

Nom de JF : _____

Date de naissance : _____

Date du prélèvement sanguin : _____ Heure : _____

Courriel : _____

Tel : _____

Âge maternel au moment du prélèvement : _____ ans

Poids maternel : _____ kg Taille : _____ cm IMC =

Date de consultation : _____ Initiales du médecin : _____

Antécédents familiaux de maladie génétique : Oui Non

(Si oui, veuillez préciser) : _____

INFORMATIONS SUR LA GROSSESSE

Date de début de Grossesse : ____ / ____ / ____

Semaines d'**amenorrhée** : ____ semaines ____ joursType de grossesse : Simple Gémellaire

Chorionicité (en cas de grossesse gémellaire) :

 Bichoriale Monochoriale InconnueFIV : Oui Non

Si oui, date d'implantation : _____

Don d'ovocytes : Oui Non

Si oui, âge de la donneuse : _____

Âge maternel au moment du prélèvement d'ovocytes : _____ ans (si différent de l'âge maternel indiqué ci-dessus)

Jumeau évanescent : Oui Non

(Si oui, date d'arrêt des battements cardiaques) : _____

ATCD de chimiothérapie, transfusion, greffe : Oui Non

Traitement médicamenteux au début de la grossesse :

 Oui Non

(Si oui, précisez molécule, posologie, durée) : _____

INDICATION: ce test ne DOIT PAS être proposé en cas d'hyperclarté nucale > ou égale à 3.5 mm ou autre signe d'appel échographique

- Dépistage marqueurs sériques maternels entre 1/51 et 1/1000 **sans** hyperclarté nucale ≥ 3.5 mm ou signe d'appel échographique (joindre le résultat et le CR échographique du 1^{er} trimestre) :

MST 1^{er} trimestre : _____MST 2^{ème} trimestre : _____

- Grossesse antérieure avec anomalie chromosomique/génétique :

Si oui précisez laquelle :

- Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant le chromosome 13 ou 21

Si oui précisez laquelle (joindre le CR):

- Patientes n'ayant pas pu bénéficier du dosage des marqueurs sériques
- Convenance personnelle
- Autre :

OBLIGATOIRE : (À remplir par le laboratoire préleveur)

Date du prélèvement: _____ Heure : _____ Initiales préleveur: _____

ATTESTATION D'INFORMATION DE LA PATIENTE ET CONSENTEMENT ECLAIRE (ADNFLC OU DPNI)**QU'EST-CE QUE LE TEST IONA[®] ?**

Le test IONA[®] permet d'estimer le risque qu'a un fœtus d'être atteint de la trisomie 21 (syndrome de Down), de la trisomie 18 (syndrome d'Edwards) ou de la trisomie 13 (syndrome de Patau) en analysant l'ADN fœtal libre circulant isolé à partir d'un échantillon de sang maternel. Dans chacune de ces trisomies, l'ADN fœtal comprendra une copie supplémentaire du chromosome en question (par ex. dans la trisomie 21, trois chromosomes 21 sont identifiés au lieu de deux chez un fœtus sain).

Le test IONA[®] a été développé par la société Premaitha Health, située à Manchester au Royaume-Uni.

COMMENT FONCTIONNE LE TEST IONA[®] ?

Comme c'est le cas pour tous les autres tests de dépistage prénatal non invasif, le test IONA[®] recherche l'ADN placentaire libre circulant isolé à partir du sang maternel.

- Au cours de la grossesse, une petite quantité de l'ADN libre circulant passe du placenta dans la circulation sanguine de la mère.
- Un petit échantillon de sang (10 ml) est prélevé au bras de la mère.
- Le plasma est séparé du sang maternel ; celui-ci contiendra un mélange d'ADN libre circulant fœtal d'origine placentaire et maternel.
- Si un fœtus est atteint de la trisomie 21, l'ADN placentaire libre circulant contiendra davantage de chromosomes 21.
- Ainsi, en comptant les chromosomes cibles présents dans l'ADN libre circulant, il est possible de déterminer si le fœtus risque d'être atteint de la trisomie 21 ; il en est de même, pour la trisomie 18 et la trisomie 13.
- Le test IONA[®] doit être considéré uniquement comme un test de **dépistage**. Vous devez discuter des résultats avec votre professionnel de santé. Il est recommandé qu'un résultat positif (*c.-à-d.* un risque élevé de trisomie 21, 18 ou 13) soit examiné en association avec les autres résultats du dépistage car il peut s'agir d'un faux positif (0.2%). Dans ce cas, il doit obligatoirement être confirmé par un test diagnostique invasif, le caryotype fœtal étant le seul test diagnostique actuel des aneuploïdies.

QUI PEUT BÉNÉFICIER DU TEST IONA[®] ?

Si vous êtes enceinte **d'au moins 10 semaines** (12 SA) et qu'il s'agit d'une grossesse simple ou gémellaire, vous pouvez bénéficier du test IONA[®].

Le test IONA[®] ne peut **pas** être réalisé si la mère est atteinte d'un cancer ou est elle-même atteinte de la trisomie 21.

Le test IONA[®] est exact à plus de 99 % pour les trisomies 21, 18 et 13. Toutefois, ce taux peut être altéré si vous avez récemment reçu une transfusion sanguine, une greffe d'organe, une immunothérapie ou une thérapie par cellules souches peu de temps avant que ne soit effectué le prélèvement sanguin. Le test IONA[®] ne permet pas de détecter les anomalies des chromosomes sexuels. L'existence d'anomalies sur les chromosomes sexuels peut avoir un impact sur l'exactitude de la détermination du sexe.

CONTRE-INDICATIONS

- Ce test n'est **pas** recommandé en présence d'une clarté nucale > ou égale à 3.5mm et/ou signe d'appel échographique même mineur.

LIMITES

- Le taux d'échec de la technique est faible (<0.2%) mais un 2d prélèvement peut vous être demandé (réalisé à titre gracieux)
- Ce test ne détecte **pas** les autres aneuploïdies, anomalies de structure chromosomique ou anomalies moléculaires.

CONSENTEMENT DE LA PATIENTE

Je soussignée Madame.....déclare que j'ai lu et compris les informations indiquées au verso de ce formulaire, que j'ai eu la possibilité de poser toutes les questions que je souhaitais, que j'ai reçu des conseils pertinents sur ce type d'analyse de la part du Docteur conformément à l'article 20 de la loi n°2011-814 du 7 Juillet 2011 du Code de Santé Publique, au cours d'une consultation médicale en date du

Je donne mon consentement pour que mon échantillon soit analysé à l'aide du test IONA[®] par le Laboratoire Eylau Unilabs. Je reconnais que les informations fournies seront traitées de manière confidentielle et j'accepte qu'elles puissent être utilisées à des fins d'audit et de contrôle qualité, auquel cas mon anonymat sera préservé. Je comprends que le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou autre médecin ayant la compétence requise en dépistage prénatal. J'ai compris qu'il s'agit d'un test de dépistage et qu'un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est porteur d'une trisomie et nécessitera une amniocentèse ou une biopsie de villosités choriales afin de réaliser un caryotype fœtal. Ce test ne détecte **que** les trisomies 13,18,21.

Un résultat négatif n'exclut pas complètement la présence des anomalies recherchées ou autres et le suivi obstétrical et échographique **doit être** maintenu aux 2^{ème} et 3^{ème} trimestres. L'original de ce document est conservé dans mon dossier et une copie m'est remise lors de la réalisation de l'examen.

Signature de la patiente :

Date :

Signature du clinicien :

Date :