

EVALUATION DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FŒTALE

6 rue Jules Verne – 59790 RONCHIN
Mail contact21@diagnovivie.fr Tel 03.20.61.25.25 - Fax 03.20.56.78.35

Biologistes agréés
Odaert H. Wierre C. Obein V. Leroy S.

INFORMATION, DEMANDE ET CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE

En référence à l'Article R2131-2 du Code de la Santé Publique,
Annexe I de l'arrêté du 14/12/18

- Je soussignée** atteste avoir reçu
du médecin, de la sage-femme ou du conseiller en génétique sous la responsabilité du médecin généticien (*) (nom, prénom)
.....au cours d'une consultation en date du:des informations sur
l'examen des marqueurs sériques maternels 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 trisomie 21; le fait que cet examen permette d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21;
 - les modalités de cet examen: – une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse;
 - un calcul de risque de trisomie 21 est effectué; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et utilisables;
 - le résultat de cet examen est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être porteur de la trisomie 21. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic. Le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal:
 - si le risque est $<1/1000$, il est considéré comme suffisamment faible pour arrêter cette procédure de dépistage et poursuivre une surveillance simple de la grossesse même s'il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection;
 - si le risque est compris entre $1/51$ et $1/1000$: un examen de dépistage portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel sera proposé pour compléter le dépistage;
 - Si le risque est $\geq 1/50$ la réalisation d'un caryotype foetal à visée diagnostic me sera proposé d'emblée. Cet examen nécessite un prélèvement dit invasif (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang foetal). Seul le résultat du caryotype foetal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection.

Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.

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 les dosages biologiques et, le cas échéant, le calcul de risque. Le laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages et, le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : (*) rayer les mentions inutiles

Signature de l'intéressée

Signature du prescripteur

INFORMATION ET REFUS DE LA FEMME ENCEINTE (arrêté n°2014-32 du 14/01/2014 , article R 2131-2 du Code de le Santé Publique)

Je soussignée

Atteste avoir été informée par le médecin* / sage-femme*

(nom, prénom)

Au cours d'une consultation médicale en date du / /

- de la possibilité de recourir à des examens permettant d'évaluer le risque que le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse (*);
- de la possibilité de recourir à des examens à visée de diagnostic (*).

Je ne souhaite pas recevoir d'informations portant sur ces examens que je ne souhaite pas effectuer.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.

Date :

Signature de l'intéressée

Signature du prescripteur

(*rayez la mention inutile)

Un test sanguin pour évaluer le risque de trisomie 21 lors de votre grossesse...

Qu'est-ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21, ou mongolisme, est une affection congénitale due à la présence d'un chromosome supplémentaire : le chromosome 21. La trisomie 21, pour laquelle on ne dispose pas de traitement efficace est UNE DES CAUSES LES PLUS FREQUENTES de retard mental.

Comment savoir avant la naissance si l'enfant a une trisomie 21 ?

Il est possible de savoir au début de grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une trisomie 21.

Mais pour cela, il faudrait faire une amniocentèse (prélèvement du liquide amniotique), ou une biopsie de trophoblaste, qui permettra de faire le caryotype de l'enfant, c'est-à-dire d'étudier ses chromosomes. Ces examens présentent un risque d'avortement dans 0.5 à 1 % des cas. On ne peut donc les réaliser pour toutes les grossesses.

Le risque d'avoir un enfant atteint de trisomie, très faible chez la femme jeune, augmente avec l'âge : cette augmentation devient nette vers 40 ans.

Première étape proposée: Le calcul du risque personnel de trisomie 21 de chaque fœtus par les dosages des marqueurs sériques dans le sang maternel.

Cette démarche a montré qu'elle permettait de *dépister le plus grand nombre d'enfants atteints de trisomie 21 en limitant le nombre d'amniocentèses ou de biopsie de trophoblaste (moins de 5 %).*

Le dosage des marqueurs sériques qui vous est proposé a donc pour but de calculer votre risque en fonction de *votre âge, des mesures échographiques, des facteurs d'influence et des résultats de la prise de sang (marqueurs sériques).*

Afin d'exploiter au mieux ce dépistage il est très important de réaliser l'échographie du 1^{er} trimestre (entre la 11^{ème} et la 14^{ème} semaine d'aménorrhée) avec un échographiste référencé.

Seconde étape proposée : Le recours à une nouvelle technologie non invasive (Haute Autorité de Santé d'avril 2017 et mise en place en janvier 2019) apporte une stratégie qui passe éventuellement par un second test sanguin maternel. Ce test recherche l'ADN libre circulant de votre enfant présent dans votre sang: Test génétique non invasif ou Dépistage Prénatal Non Invasif (sensibilité et spécificités proches de 99%)

→ Lorsque le résultat du premier dépistage est SUPERIEUR au seuil de 1/1000 (ex 1/512), cela signifie que quel que soit votre âge, vous avez autant de risques d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 qu'une femme de plus de 30 ans.

C'est avec votre médecin (et obstétricien), ou votre sage-femme, lui (elle) seul(e) habilité(e) à recevoir ce résultat, que vous discuterez de l'éventualité de réaliser un **DPNI** qui devra, s'il est également positif, être confirmé par une amniocentèse ou une biopsie de trophoblaste pour l'étude du caryotype fœtal (sans caractère obligatoire).

Dans les cas où le risque est très élevé (supérieur à 1/51) il sera probablement indispensable de recourir à une amniocentèse ou une biopsie de trophoblaste car d'autres anomalies que la trisomie 21 doivent être dépistées.

→ Lorsque le résultat du premier dépistage est INFERIEUR au seuil, cela signifie qu'il est très peu probable d'avoir un enfant atteint de trisomie 21. Le DPNI et les autres prélèvements ne sont donc pas justifiés ou ne pourront être pris en charge par l'assurance maladie si vous envisagiez d'y recourir. **Un résultat «normal» n'est pas un «certificat de normalité»**

Le test de DPNI est pris en charge par l'assurance maladie (selon conditions préalables), renseignez vous auprès de votre laboratoire.

Parlez-en à votre prescripteur pour décider ensemble qu'elle sera votre attitude.