

Le prescripteur :

- ⇒ informe l'intéressée sur l'existence et le principe du test de dépistage de la trisomie 21.
- ⇒ remplit la feuille de renseignements au verso avec l'intéressée.
- ⇒ appose ses cachets sur les 3 feuillets destinés à chaque partie.
- ⇒ fait signer le formulaire « information et consentement ». En cas de refus, il fait signer par l'intéressée le volet « recueil du refus » et le conserve.
- ⇒ signe le formulaire « information et consentement ».
- ⇒ prescrit l'évaluation du facteur de risque de Trisomie 21.
- ⇒ conserve son exemplaire « PRESCRIPTEUR » dans son dossier médical.

La future maman :

- ⇒ se présente dans un laboratoire d'analyses médicales pendant la période requise, munie de son ordonnance, du 1er feuillet préalablement rempli du formulaire et du compte-rendu échographique.
- ⇒ conserve son exemplaire « FEMME ENCEINTE » dans son carnet de maternité.

Le laboratoire de biologie médicale transmetteur :

- ⇒ s'identifie sur le formulaire « évaluation du risque de trisomie 21 »
- ⇒ prélève 5 ml de sang total sur tube sec, ou sur tube gel séparateur.
- ⇒ transfère au minimum 2 ml de sérum centrifugé dans un tube secondaire, identifié, ou transmet le tube gel centrifugé et le place dans le grand tube de transport étanche avec absorbant (normes de transport).
- ⇒ complète et fournit le 1^{er} feuillet dûment rempli, en indiquant les date et heure de prélèvement ainsi que la date d'envoi et appose son cachet.
- ⇒ joint une feuille de transmission dûment remplie + la prescription du médecin + une copie du CR échographique de datation (11.0 et 13.6 SA) si réalisé.
- ⇒ transmet le prélèvement et ses documents au laboratoire autorisé.

Le laboratoire autorisé :

Transmet le résultat :

- ⇒ en 2 exemplaires UNIQUEMENT au prescripteur, que la patiente doit consulter pour en obtenir communication et interprétation
- ⇒ en 1 exemplaire au laboratoire transmetteur pour information et validation de la logistique.
- ⇒ en 1 exemplaire à l'échographiste ayant réalisé les mesures du 1^o trimestre pour information, s'il n'est pas le prescripteur.

Formulaire de recueil du refus de test et/ou d'information par la femme enceinte à conserver dans le dossier médical

INFORMATION, DEMANDE 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 la femme enceinte

Signature et cachet du prescripteur

(*) *Rayez la mention inutile.*

Origine géographique

(Cavalli-Sforza, L.L., Menozzi, P., et Piazza, A. (1994). *The history and the geography of human genes*. Princeton, NJ : Princeton University Press) (Guide of FME Foundation 2009)

Europe / Afrique du Nord

Albanie, Afghanistan, Algérie, Allemagne, Andorre, Arabie saoudite, Arménie, Autriche, Azerbaïdjan, Bahreïn, Bangladesh, Belgique, Bhoutan, Biélorussie, Birmanie, Bosnie-Herzégovine, Brunei, Bulgarie, Chypre, Crète, Croatie, Danemark, Égypte, Émirats arabes unis, Espagne, Estonie, Finlande, France, Géorgie, Grèce, Hongrie, Inde, Indonésie, Irak, Iran, Irlande, Islande, Israël, Italie, Jordanie, Kazakhstan, Kirghizistan, Koweït, Lettonie, Liban, Libye, Liechtenstein, Lituanie, Luxembourg, Macédoine, Maldives, Malte, Maroc, Moldavie, Monaco, Mongolie, Monténégro, Népal, Norvège, Oman, Ouzbékistan, Pakistan, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Qatar, République tchèque, Roumanie, Royaume-Uni, Russie, Saint-Marin, Serbie, Slovaquie, Slovénie, Sri Lanka, Suède, Suisse, Syrie, Tadjikistan, Tunisie, Turkménistan, Turquie, Ukraine, Yémen.

Y compris Océanie, continent Américain

Liste non exhaustive

Afrique sub-sahara / Antilles

Afrique du Sud, **Afro-Américains**, Angola, Bénin, Botswana, Burkina Faso, Burundi, Cameroun, Cap-Vert, Comores, Côte d'Ivoire, Djibouti, Érythrée, Éthiopie, Gabon, Gambie, Ghana, Guinée, Guinée équatoriale, Guinée-Bissau, Kenya, Lesotho, Liberia, Madagascar, Malawi, Mali, Maurice, Mauritanie, Mozambique, Namibie, Niger, Nigeria, Ouganda, République centrafricaine, République du Congo, Rwanda, Sao Tomé-et-Principe, Sénégal, Seychelles, Sierra Leone, Somalie, Soudan, Swaziland, Tanzanie, Tchad, Togo, Zambie, Zimbabwe

Liste non exhaustive

Asie de l'Est / du Sud-Est

Birmanie, Bornéo, Cambodge, Chine, Corée, Hong Kong, Indonésie, Japon, Laos, Malaisie, Philippines, Singapour, Taiwan, Thaïlande

Liste non exhaustive

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 envisagez 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.