

BON DE DEMANDE DE DÉPISTAGE D'ANOMALIES CHROMOSOMIQUES PAR ANALYSE DE L'ADN FŒTAL LIBRE CIRCULANT DANS LE SANG MATERNEL (ADN_{lc})

PATIENTE	PRESCRIPTEUR
NOM : _____ Prénom : _____	NOM : _____ Prénom : _____
NOM de naissance : _____	Adresse : _____
Date de naissance :	Code postal : _____ Ville : _____
Adresse : _____	Tél : _____
Code postal : _____ Ville : _____	Fax : _____
	Email : _____
	Date de prescription : _____
	Signature

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES OBLIGATOIRES	
Date de début de grossesse : <i>(Confirmée par l'échographie)</i>	Échographie du premier trimestre : _____ Nombre d'embryons évolutifs :
Jumeau évanescent : OUI ☐ NON ☐ (perte à SA)	1. Longueur crano-caudale : mm Mesure de la clarté nucale : mm
Signes d'appel échographiques : OUI ☐ NON ☐ Si oui, à préciser :	2. Longueur crano-caudale : mm Mesure de la clarté nucale : mm

INDICATION	
Ce test doit être prescrit APRES la réalisation de l'échographie du 1 ^{er} trimestre Ce test NE SERA PAS RÉALISÉ en présence d'une hyperclarté nucale $\geq 3,5$ mm ou d'une autre anomalie échographique (nous contacter en cas de signes mineurs)	
REMBOURSÉ	☐ Dépistage par les marqueurs sériques maternels (joindre le compte-rendu) : ☐ combiné 1 ^{er} trimestre ; ☐ 2 ^{ème} trimestre (marqueurs sériques seuls) Risque : 1/ ☐ Grossesse gémellaire ☐ Antécédent de grossesse avec trisomie 21 (joindre le compte-rendu du caryotype) ☐ Parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21 (joindre le compte-rendu du caryotype) ☐ Deuxième test (en cas d'absence de résultat sur un prélèvement précédent) Date du premier test : _____ Réalisé par : _____
NON REMBOURSÉ	☐ Patiente n'ayant pas pu bénéficier de l'échographie du 1 ^{er} trimestre ou du dépistage par les marqueurs sériques ☐ Parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13, après conseil génétique* (joindre le compte-rendu du caryotype) ☐ Antécédent de grossesse avec trisomie 13 ou 18* (joindre le compte-rendu du caryotype) ☐ Profil de marqueurs sériques hors bornes (PAPP-A et/ou β HCG libre abaissée, joindre le compte-rendu) ☐ Souhait parental
* Prise en charge possible dans le cadre du RIHN : contacter le biologiste responsable	

DOCUMENTS À FOURNIR AVEC LE PRÉLÈVEMENT	
	☐ Ce bon de demande dûment complété et signé ☐ Attestation d'information et consentement signés précisant si la détection d'autres anomalies autosomiques (duplications et délétions de plus de 7 Mb, trisomies rares 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22) doit être recherchée ou non ☐ Copie du compte-rendu du dosage des marqueurs sériques maternels ☐ Copie du compte-rendu de tout examen de génétique en cas d'antécédent d'anomalie génétique ☐ <u>Pour les analyses non remboursées</u> : joindre l'accord de la patiente pour la réalisation d'actes hors nomenclature

ATTESTATION D'INFORMATION ET CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE A LA RÉALISATION DU TEST ADN_{ic}

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 portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :

- les pathologies associées aux trisomies 13,18 et 21 ainsi que sur les modalités de prise en charge des personnes porteuses des trisomies 13, 18 ou 21,
- le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 13, 18 ou 21 mais que seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de la trisomie,
- le fait qu'une prise de sang sera réalisée.

Il m'a été expliqué que :

- si l'ADN provenant du chromosome 13, 18 ou 21 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de l'une de ces trisomies,
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de trisomie 13, 18 ou 21,
- 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 13,18 ou 21 est très faible mais pas totalement nulle,
- si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 13, 18 ou 21 chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités chorales 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 maternel,
- 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 dans le sang maternel ne donnera pas de résultat et le praticien me présentera les options possibles.

DÉPISTAGE DES TRISOMIES 13, 18 et 21 SEULES

Je consens au prélèvement et à la réalisation du dépistage des trisomies 13, 18 et 21.

OUI ☐

DÉPISTAGE ADDITIONNEL DES ANOMALIES CHROMOSOMIQUES AUTRES

uniquement pour les grossesses singletons

D'autres anomalies chromosomiques fœtales ou placentaires (**duplications et délétions de plus de 7 Mb, trisomies rares 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16 et 22**) pourraient être éventuellement dépistées.

Je souhaite être informée de la mise en évidence d'une **anomalie chromosomique autre que les trisomies 13, 18 et 21** après avoir été informée du bénéfice-risque de cette approche et du pronostic des anomalies qui pourraient être dépistées.

OUI ☐

Je consens à ce que la partie de mon prélèvement restant non utilisée après ce test soit utilisée dans le cadre de la démarche qualité au laboratoire (contrôles de qualité internes ou échanges inter-laboratoires) de façon anonyme.

OUI ☐

Je consens à ce que le résultat de cet examen soit transmis àpar le laboratoire, conformément à la demande du prescripteur.

OUI ☐

Signature du médecin ou de la sage-femme (*)

Signature de l'intéressée

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.

(*) Rayez la mention inutile.