

**Ce document doit être réalisé en 3 exemplaires  
(patiente, prescripteur, Laboratoire Eurofins Biomnis).**

Ce test génétique de dépistage des trisomies 21, 18 et 13 est fondé sur l'étude de l'ADN foetal circulant dans le sang maternel. Il est proposé aux femmes enceintes situées dans un groupe à risque d'avoir un foetus atteint de trisomie 21, 18 ou 13. Réalisé grâce à la technologie de séquençage nouvelle génération, ce test de dépistage par analyse de l'ADN libre circulant ne nécessite qu'une simple prise de sang sans aucun risque pour le foetus. Il peut être réalisé **dès la 10<sup>e</sup> semaine de grossesse (= 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée)**.

Tout résultat positif doit impérativement être confirmé par un test invasif indispensable pour affirmer le diagnostic. 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).

## RECOMMANDATIONS DU TEST

Ce test génétique est proposé aux patientes situées dans un groupe à risque selon les recommandations suivantes :

- **Patientes situées dans un groupe à risque après évaluation des marqueurs sériques maternels : risque supérieur ou égal à 1/1000 sans hyperclarté nucale ou autre anomalie échographique.**
  - 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 21, 18 ou 13 - *Joindre la copie du résultat***
- **Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21 - *Joindre la copie du résultat***
- **Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique - *Joindre le compte-rendu échographique***
- **Age maternel supérieur ou égal à 38 ans pour les patientes n'ayant pas pu bénéficier du dosage des marqueurs sériques**
- **MSM non fiables (MSM hors bornes)**

### Recommandations :

Selon les recommandations de la Haute Autorité de Santé française (HAS) et internationales (ACOG), ce test n'est pas recommandé en présence de signe(s) d'appel échographique(s) ni en cas de clarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm.

Si l'échographie montre une clarté nucale augmentée, une anomalie morphologique ou un hygroma kystique, la patiente devrait recevoir un conseil génétique, bénéficier d'un caryotype foetal et d'un suivi échographique des anomalies morphologiques (ACOG).

### 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.

## INTERPRÉTATION

- Selon une cohorte de 3107 patientes (données fournisseur Illumina, Fév. 2017) :
  - Pour la trisomie 21, la sensibilité de ce test est de 98,9 % et la spécificité > 99,9 %.
  - Pour la trisomie 18, la sensibilité de ce test est de 90 % et la spécificité de 99,9 %.
  - Pour la trisomie 13, la sensibilité de ce test est > 99 % et la spécificité est de 99,9 %.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 foetus est porteur d'une trisomie 21, 18 ou 13. Tout résultat positif doit impérativement être confirmé par un test invasif indispensable pour affirmer le diagnostic. En effet, le caryotype foetal est le seul examen permettant de confirmer le diagnostic de trisomie 21, 18 ou 13.

### Remarque :

Le taux d'échec de ce test est limité : une absence de résultat est essentiellement observée chez des femmes ayant un indice de masse corporelle très élevé, ce qui limite la détection de la fraction foetale.

## 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.

## INFORMATION ET CONSENTEMENT DE LA PATIENTE

Je soussignée .....

► **atteste avoir reçu, du prescripteur (nom, prénom) :** .....  
conformément à l'article L2131-1 du Code de la Santé Publique, et au cours d'une consultation médicale  
en date du          /          /         

### 1. Des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité notamment une trisomie 21, 18 ou 13 ;
- 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 21, 18 et 13 ;

### 2. Par ailleurs, j'ai reçu les informations suivantes concernant le Dépistage Prénatal Non Invasif des trisomies 21, 18 et 13 dont je souhaite bénéficier :

- Une prise de sang est réalisée à partir de la 10<sup>e</sup> semaine de grossesse (= 12<sup>e</sup> semaine d'aménorrhée), sans aucun risque pour mon fœtus.
- Ce test détecte les trisomies 21, 18 et 13.
- En option, ce test peut aussi détecter les aneuploïdies des chromosomes sexuels<sup>[1]</sup> et déterminer le sexe fœtal.
- 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 21, 18 ou 13.  
En raison des risques de faux positifs, 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 21, 18 ou 13. 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.
- Le coût du test a été porté à ma connaissance et j'ai été informée que ce test pourra être en tout ou partie à ma charge, selon ma couverture sociale.

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

Conformément aux textes en vigueur, mon prélèvement sera éliminé à l'issue du délai légal de conservation ou utilisé par le Laboratoire Eurofins 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 Eurofins Biomnis à l'attention du secrétariat médical.

Ce dépistage sera effectué par le Laboratoire Eurofins Biomnis, laboratoire de biologie médicale autorisé par l'Agence Régionale de Santé à pratiquer le diagnostic prénatal.

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 Eurofins Biomnis qui effectuera le test. Il conservera ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date :          /          /         

[1] Il existe peu de données disponibles sur les aneuploïdies des chromosomes sexuels (Monosomie X, XXX, XXY, XYY) ce qui empêche de fournir des informations plus détaillées.

Signature du prescripteur

Signature de l'intéressée