

# ATTESTATION D'INFORMATION DE LA PATIENTE

## Test génétique prénatal non invasif de la trisomie 21 fœtale et des autres aneuploïdies foetales (DPNI ou ADNlcT21)

### Nature du test

Le test génétique prénatal non invasif de la trisomie 21, 13 et 18, réalisé à partir d'un simple échantillon de sang maternel, est basé sur l'analyse des fragments d'ADN fœtal circulant libre. Ceux-ci sont principalement d'origine placentaire et présents dans le sang maternel pendant la grossesse. Le DPNI analyse la proportion relative de chacun des chromosomes 13, 18 et 21 afin de mettre en évidence une sur-représentation de matériel chromosomique observée lorsque le fœtus est porteur de la trisomie 13, 18 ou 21 dans sa forme complète et homogène. En pratique, cet excès de matériel est infime compte tenu du fait que l'ADN fœtal libre ne représente que 10% en moyenne de l'ADN présent dans le sang maternel. L'analyse DPNI repose sur une méthode d'analyse puissante, le séquençage à haut débit (NGS) massif et en parallèle.

### Risques patientes liés au DPNI

Il n'existe pas de risque particulier pour la patiente car il s'agit d'une simple prise de sang.

### Indications du test DPNI (critères d'inclusion)

- ✓ Patientes situées dans un groupe à risque, après réalisation des marqueurs sériques maternels : risque supérieur ou égal à 1/1000, sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3.5mm) ou signe(s) d'appel échographique(s).
- ✓ Patientes ayant un antécédent personnel de trisomie 13, 18 ou 21 fœtale sur une grossesse précédente,
- ✓ Patientes ayant un résultat de marqueurs sériques maternels à profil atypique,
- ✓ Couple dont l'un des 2 membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21,
- ✓ Patientes n'ayant pas bénéficié d'un dépistage par les marqueurs sériques maternels et sans signe(s) d'appel échographique(s),
- ✓ Patientes enceintes d'une grossesse gémellaire SANS hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3.5mm) et SANS SIGNE(S) D'APPEL ECHOGRAPHIQUE(S) autre(s).

### Contre-indications du DPNI (critères d'exclusion)

Présence de signe(s) d'appel échographique(s) et en cas de clarté nucale supérieure ou égale à 3,5 mm.

### Limites du test DPNI

- ✓ Ce test ne permet pas de détecter les maladies génétiques liées à l'anomalie d'un gène.
- ✓ Il ne permet pas non plus de dépister les anomalies échographiques comme par exemple les défauts de paroi (laparoschisis ou spina bifida - non fermeture du tube neural). Il ne fournit pas d'indication sur des complications futures de la grossesse.
- ✓ Il ne permet pas d'identifier les autres anomalies chromosomiques dépistées au caryotype foetal (en particulier les anomalies des chromosomes sexuels et la triploïdie).

Ces critères d'inclusion ont été établis sur la base de recommandations de sociétés savantes dont : le Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français (CNGOF) 2016, l'Association des Cytogénétiens de Langue Française (ACLF V3 - 2017).

La Haute Autorité de Santé (HAS) a également émis ses propres recommandations en mai 2017.

### Résultats

Le délai moyen de rendu des résultats est de 7 jours ouvrés, à réception du prélèvement par le laboratoire ALPIGENE. Cependant, certaines situations peuvent entraîner un délai supplémentaire dans le rendu des résultats.

**Un résultat négatif** n'exclut pas le risque résiduel d'anomalies chromosomiques recherchées. Il ne remplace pas le suivi échographique adapté de la grossesse.

**Un résultat positif** ne doit pas être considéré comme étant un diagnostic définitif. Il doit être considéré comme un élément de forte présomption. La patiente doit alors bénéficier d'une consultation médicale auprès d'un médecin généticien ou d'un praticien ayant une expérience en diagnostic anténatal portant sur l'éventualité d'un faux positif (0,1 à 0,4%) et de la nécessité de réaliser une amniocentèse ou une biopsie de villosités chorales, suivies d'un test de confirmation à partir d'un caryotype foetal. La sensibilité du test génétique pour la trisomie 21 fœtale est de 99% et sa spécificité est supérieure à 99.9% (*Données illumina - 2014 et 2017*).

### Prix et prise en charge du DPNI

La Caisse Nationale d'Assurance Maladie ne rembourse pas à ce jour le test DPNI qui est à la charge de la patiente pour un montant de 390 € à régler directement au laboratoire de biologie médicale qui procède au prélèvement.

Certaines mutuelles complémentaires peuvent prendre en charge une partie du coût du test. Nous vous recommandons de prendre contact directement avec elles.

## ATTESTATION D'INFORMATION MÉDICALE

Je soussigné(e), Docteur \_\_\_\_\_

déclare avoir informé précisément la patiente signataire de la présente attestation sur la nature, l'indication, l'objectif, le déroulement et les limites du test DPNI. Et ce, conformément à l'article 20 de la loi n°2011-814 du 7/07/2011 sur la bioéthique.

Fait à \_\_\_\_\_ le \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_

Signature du médecin :

Cachet du médecin

## CONSENTEMENT DE LA PATIENTE À LA REALISATION DU TEST DPNI

Je soussigné(e) \_\_\_\_\_

Conformément à l'article de la loi N°2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, atteste avoir reçu en consultation médicale ce jour, une information claire, éclairée et adaptée qui porte sur :

- ✓ le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21, les moyens d'en faire le diagnostic et les possibilités thérapeutiques,
- ✓ la possibilité d'avoir recours à ma demande soit à un geste invasif (amniocentèse ou prélèvement de placenta) en vue d'établir un caryotype foetal, soit à un test génétique non invasif de la trisomie 21 foetale et les autres aneuploïdies foetales (DPNI),
- ✓ la nature, les risques, limites et conséquences de chacune des possibilités.

Par ailleurs, j'ai reçu les informations suivantes concernant le DPNI dont je souhaite bénéficier :

- ✓ Une prise de sang est réalisée à partir de 12 SA sans risque pour le fœtus,
- ✓ Ce test génétique détecte uniquement les trisomies 21 et les trisomies 13 et 18 complètes et homogènes,
- ✓ Ce test n'est pas un examen de certitude mais un élément de forte présomption. En effet : Un résultat négatif n'écarte pas complètement la possibilité pour le foetus d'être atteint d'une des anomalies chromosomiques recherchées. Le suivi échographique de ma grossesse doit ainsi être poursuivi,
- ✓ Un résultat positif ne permet pas d'affirmer formellement que le foetus est atteint d'une des anomalies chromosomiques recherchées et qu'un prélèvement invasif avec caryotype foetal devra m'être proposé pour confirmation ou exclusion du diagnostic au cours d'une consultation réalisée par un médecin généticien ou praticien ayant une expérience en Diagnostic Anténatal. Le caryotype foetal reste à ce jour l'examen de certitude pour les anomalies chromosomiques recherchées.

**Je consens au prélèvement sanguin et à la réalisation de cet examen qui sera réalisé par le laboratoire ALPIGENE autorisé par l'agence de l'Agence Régionale de Santé de Rhône Alpes à pratiquer le diagnostic prénatal.** Le résultat de cet examen sera rendu par le médecin qui me l'a prescrit dans le cadre d'une consultation médicale de rendu de résultats.

Conformément aux textes en vigueur, mon prélèvement sera éliminé à l'issue du délai légal de conservation. Une partie du prélèvement pourra être utilisée par le laboratoire ALPIGENE à des fins de contrôle de qualité ou intégré à des fins scientifiques. L'ensemble des données médicales me concernant seront protégées du fait d'une anonymisation totale et en respectant le secret médical. Je peux m'opposer à cette disposition en adressant un courrier simple à notre laboratoire.

## INFORMATIONS SUR LA PATIENTE

Date de début de grossesse échographique le \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_ Taille \_\_\_\_\_ Poids \_\_\_\_\_

Fait à \_\_\_\_\_ le \_\_\_ / \_\_\_ / \_\_\_\_\_

Signature de la patiente :

Ce document est réalisé en 3 exemplaires :  
l'original est conservé par le médecin prescripteur, une copie est remise à la patiente et une autre est adressée au Laboratoire ALPIGENE avec le prélèvement sanguin.

Centre de génétique médicale ALPIGENE  
8, Rue Saint Jean de Dieu - 69007 Lyon  
Tél : 04 78 76 62 39 - Fax : 04 78 77 59 62