

Plateforme APHP de dépistage de la trisomie 21 par analyse de l'ADN libre circulant

Pr Jean-Michel DUPONT

Tel : 01 58 41 42 04

Courriel : dpni.cytogenetique@aphp.fr

Consentement de la femme enceinte à la réalisation du dépistage de la Trisomie 21 par analyse de l'ADN libre circulant

(Conformément à l'arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21)

Je soussignée

(nom usuel, nom de naissance et prénom de la patiente),

atteste avoir reçu du Dr (nom et prénom du médecin)

ou de la sage-femme (nom et prénom de la sage-femme)

lors d'une consultation en date du

des informations sur l'examen portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur:

- Les caractéristiques de la trisomie 21, de la trisomie 13 et de la trisomie 18 ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de ces pathologies ;
- Le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 21, 13 ou 18 mais que seul le résultat du caryotype foetal permettra de confirmer ou non l'existence d'une trisomie 21, 13 ou 18 ;
- Le fait qu'une prise de sang sera réalisée

Il m'a été expliqué que :

- si l'ADN provenant du chromosome 21, 18 ou 13 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21, 18 ou 13, respectivement;
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de trisomie 21, 18 ou 13;
- 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 21, 18 ou 13 est très faible mais pas totalement nulle;
- si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 21, 18 ou 13 chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang foetal me sera alors proposé afin d'établir le caryotype du fœtus pour confirmer (ou infirmer) le résultat du dépistage;
- 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 foetal libre circulant dans le sang maternel;
- dans de rares cas, l'examen de l'ADN foetal libre dans le sang maternel ne donnera pas de résultat et le praticien me présentera les options possibles.

L'analyse peut être étendue aux autres chromosomes et révéler d'autres anomalies que les trisomies 21, 18 ou 13. Seules les anomalies comportant un **bénéfice direct dans l'état actuel des connaissances** et susceptibles de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse me seront communiquées.

je souhaite je ne souhaite pas bénéficier d'une analyse étendue

Le matériel biologique et les données clinico-biologiques seront conservés selon la réglementation en vigueur.

Je consens à leur utilisation ultérieure à visée de recherche après anonymisation : Oui Non

Je consens à la réalisation de l'examen portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel.

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.

Fait à

le

Signature de la patiente

Attestation de consultation

(Conformément à la loi n°2011-814 du 7 juillet 2011 – Article 20 relative à la bioéthique)

Je soussigné (e) (nom et prénom du prescripteur)

atteste avoir reçu en consultation ce jour,

Madame (nom usuel, nom de naissance et prénom de la patiente)

et lui avoir clairement expliqué en quoi consiste le test, ses modalités, avantages et limites.

Fait à

le

Nom et signature du prescripteur