



# Fiche de renseignements, d'informations et de consentement Dépistage des trisomies foetales 21, 18 et 13 par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel

**POLE BIOLOGIE - PATHOLOGIE**  
**Laboratoire de Génétique Moléculaire  
et d'Histocompatibilité**  
Chef de service : Pr C. Férec  
Tel : 02 29 02 01 50  
Fax : 02 29 02 01 51

**Etiquette Patient**

**Etiquette UF**

Nom :

Prénom :

Nom de JF :

Date de naissance :

**Prescripteur (en toutes lettres) :**

Tampon :

Signature :

**Etablissement prescripteur (coordonnées) :**

## RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Taille : \_\_\_\_\_ cm      Poids : \_\_\_\_\_ kg

Date de début de grossesse :  
\_\_\_\_\_

ou

Terme (Semaines d'aménorrhée) : \_\_\_\_\_ SA + \_\_\_\_\_ j

Fécondation in vitro :  non       oui

Nombre de fœtus :  1       2       3

Chorionicité : \_\_\_\_\_

### Si grossesse multiple :

- Nous contacter : 02 29 02 01 50

- Faire parvenir les tubes dans les trois jours

**Premier prélèvement**

**Second prélèvement**

(Si premier prélèvement non  
contributif)

## INDICATION

Marqueurs sériques maternels (risque entre 1/1000 et 1/51)

(Joindre un copie du résultat)

Antécédent de grossesse avec trisomie 21, 18 ou 13

(Joindre une copie du résultat)

Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale ou anomalie échographique (Joindre une copie du résultat de l'échographie – nous contacter avant le prélèvement)

Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13 ou 21 (Joindre une copie du résultat)

Autre indication (Nous contacter : 02 29 02 01 50) :

## PRELEVEMENT

**2 tubes Streck Cell-Free DNA BCT® de 10 mL**

**Conservation et acheminement à température ambiante dans les six jours** (voir procédure de prélèvement jointe)

Date de prélèvement : \_\_\_\_\_ Heure de prélèvement : \_\_\_\_\_

Nom du préleveur : \_\_\_\_\_

## INFORMATION AUX COUPLES

Suite au calcul du risque en fonction de l'âge maternel, du dosage des marqueurs sériques maternels et de la mesure de la clarté nucale fœtale, ou en raison d'un antécédent de grossesse avec fœtus porteur d'une trisomie 13, 18 ou 21, votre grossesse a été classée dans un groupe « à risque » de trisomie fœtale. Vous pouvez bénéficier d'un test de dépistage des trisomies 21, 18 et 13 par prise de sang maternelle.

Ce test repose sur la mise en évidence d'un excès de matériel provenant de l'un de ces trois chromosomes par analyse de l'ADN d'origine maternelle et fœtale qui circule dans le sang maternel. La sensibilité et la spécificité du test sont supérieures à 99%.

Néanmoins, un résultat négatif n'écarte pas complètement le risque de trisomie fœtale. De plus, l'ensemble du génome n'étant pas exploré, les autres anomalies chromosomiques ne seront dépistées.

Ce test ne dispense donc pas du suivi échographique habituel de la grossesse.

Il s'agit d'un test de dépistage, c'est-à-dire que tout résultat positif devra être confirmé sur prélèvement invasif fœtal (biopsie de villosités choriales ou amniocentèse).

Il existe un faible risque d'échec pour raisons techniques. Dans ce cas, un nouveau prélèvement ou un geste invasif vous sera proposé.

Le résultat sera transmis au praticien prescripteur sous un délai maximal de 3 semaines à compter de la date de réception du prélèvement sanguin au laboratoire,.

## CONSENTEMENT

Je soussignée \_\_\_\_\_

atteste avoir reçu du praticien (nom, prénom) : \_\_\_\_\_

au cours d'une consultation médicale en date du : \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

- des informations relatives au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21, aux caractéristiques de cette affection, aux moyens de la dépister et de la diagnostiquer, aux possibilités éventuelles de médecine foetale, de traitement ou de prise en charge de l'enfant.

- des informations concernant le principe, les limites et le rendu de résultat du dépistage des trisomies 13, 18 ou 21 fœtales par analyse de l'ADN libre circulant dans le sang maternel

Je consens à la réalisation de ce test et au prélèvement sanguin.

J'accepte qu'une fois l'analyse terminée, les produits dérivés de ce(s) prélèvement(s) soient conservés et utilisés par le laboratoire pour des validations techniques (contrôle qualité) ou pour la recherche médicale dans le cadre de ma pathologie. Conformément à la loi (art.16-1 et 16-6 du Code civil), ce prélèvement ne pourra pas être cédé à titre commercial ni donner lieu à une rémunération à mon bénéfice. En cas d'opposition, merci de cocher la case :

Date : \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

Signature de la patiente :

Signature du prescripteur :

## Procédure de prélèvement – Technique Panorama®

### Prélèvement sanguin maternel

1. Prélever **deux tubes de 10 mL** Streck Cell-free DNA BCT®
2. Homogénéiser doucement les échantillons par dix retournements doux immédiatement après prélèvement.

**REMARQUE** : Conserver les échantillons à température ambiante (15 à 25°C) jusqu'à l'arrivée au laboratoire. Ne **PAS** stocker à +4°C.

### Acheminement des tubes

1. Les échantillons doivent être reçus au laboratoire dans les **6 jours** suivant le prélèvement.
2. Les échantillons doivent être conservés à température ambiante (15 à 25°C).
3. Ne pas centrifuger les tubes.

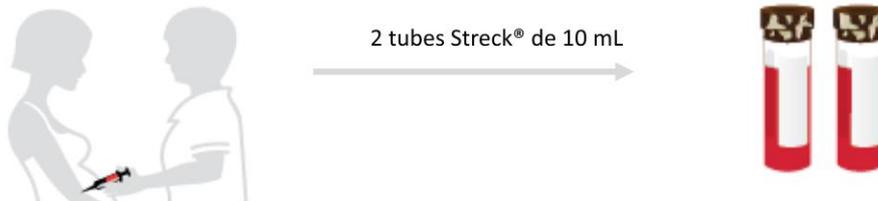
### Grossesses gémeillaires

1. Nous contacter (02 29 02 01 50) **avant** le prélèvement.
2. Acheminer les deux tubes au laboratoire dans les **3 jours** suivant le prélèvement.

### Instructions de prélèvement

Procédure à respecter afin limiter le risque de demande de nouveau prélèvement!

#### 1 – PRELEVEMENT MATERNEL



#### 2 – HOMOGENEISATION DOUCE



#### 3 – PREPARATION DE L'ECHANTILLON



#### 4 – ACHEMINEMENT DE L'ECHANTILLON

