



Centre Hospitalier Universitaire de CLERMONT-FERRAND

Service de Cytogénétique Médicale CHU Estaing – 1 place Lucie et Raymond Aubrac 63003 CLERMONT-FERRAND Cedex 1
Tel : 04 73 750 703 / 50 712 - Fax : 04 73 750 704
Unité de diagnostic anténatal : Tél : 04 73 750 156 - Fax : 04 73 750 177
Consultation obstétrique, Pôle Femme et Enfant : Tel : 04 73 750 156
Service de Génétique médicale : Tel : 04 73 750 654

**INFORMATION et CONSENTEMENT de la femme enceinte
pour le dépistage de trisomie 21 par l'examen portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel**

Nom :

Prénom :

Née le :

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 foetal libre circulant dans le sang maternel** dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :
– les caractéristiques de la trisomie 21 ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de trisomie 21;
– le fait que cet examen a pour but de préciser le **risque** que le fœtus soit atteint de trisomie 21 mais que seul le résultat du caryotype foetal permettra de confirmer ou non l'existence de la trisomie 21;
– le fait qu'une prise de sang sera réalisée.

Je consens à la réalisation de l'examen portant sur l'ADN foetal libre circulant dans le sang maternel (Test ADN Ic, TGNI, DPNI)

Il m'a été expliqué que:

- si l'ADN provenant du chromosome 21 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21;
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de trisomie 21;
- le résultat me sera rendu et expliqué par le 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 21 est extrêmement faible mais pas totalement nulle;
 - * si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 21 chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement de liquide amniotique (en priorité), 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 à partir de la prise de sang;
- parfois, en cas d'échec technique, une seconde prise de sang 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.

J'ai été informée que le test peut éventuellement **révéler d'autres affections que la Trisomie 21**, ces affections pouvant avoir des conséquences pour le fœtus ou ma santé. **Je peux décider d'en être informée** si elle comporte un **bénéfice direct dans l'état actuel des connaissances**, c'est-à-dire si elles sont susceptibles de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse. On distingue dans ce cadre :

* Un résultat négatif pour la trisomie 21 mais évocateur de **trisomie 13 ou de trisomie 18**, pour lesquelles les performances du test, les caractéristiques de ces maladies ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de trisomie 13/ 18 m'ont été expliquées :

OUI **NON** → **Je souhaite être informée en cas de suspicion de trisomie 13 ou 18**

* Un résultat négatif pour la trisomie 21 mais évocateur d'une **autre anomalie chromosomique**. Il peut s'agir d'une anomalie de nombre des chromosomes ou d'une anomalie de structure déséquilibrée susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse :

OUI **NON** → **Je souhaite être informée d'une telle suspicion d'anomalie chromosomique**

La partie restante de mon prélèvement non utilisée dans le cadre de la démarche de dépistage peut être importante pour la communauté scientifique à **des fins de recherche biomédicale** :

J'autorise le stockage et l'utilisation à des fins de recherche scientifique de mon prélèvement

Je n'autorise pas son utilisation à des fins de recherche scientifique

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical. Une copie 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.

Date:.....à

Signature du prescripteur

Signature de l'intéressée