

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

Ce test génétique de dépistage des trisomies 21 (18, 13) est fondé sur l'étude de l'ADN foetal circulant dans le sang maternel. Il est notamment proposé aux femmes enceintes situées dans un groupe à risque d'avoir un fœtus atteint de trisomie 21 (18, 13). Réalisé grâce à la technologie de séquençage nouvelle génération, ce test de dépistage non invasif par analyse de l'ADN libre circulant ne nécessite qu'une simple prise de sang sans aucun risque pour le fœtus. Il doit être réalisé **après l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre, à défaut ultérieurement.**

Ce test entrant dans le cadre du dépistage prénatal, la femme enceinte doit recevoir une information précise et complète (L2131-1 du code de la santé publique).

## INDICATIONS DU TEST

Ce test génétique est pris en charge pour les indications 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 (arrêté du 14 décembre 2018).**
  - Dépistage combiné au 1<sup>er</sup> trimestre
  - Dépistage au 2<sup>e</sup> trimestre par les marqueurs sériques seuls  
(si le risque est  $\geq 1/50$  : un geste invasif à visée diagnostique est proposé d'emblée)
- **Antécédent de grossesse avec trisomie 21**
- **Parent porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 21**
- **Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie échographique**

En dehors de ces indications, le test sera facturé 362€.

### Remarques :

- L'échographie du premier trimestre reste indispensable pour :
  - la datation de la grossesse ;
  - la mesure de la clarté nucale au 1<sup>er</sup> trimestre
  - l'existence d'un jumeau évanescent ;
  - la détection des grossesses multiples ;
  - la détection éventuelle des signes d'appel échographiques

## INTERPRÉTATION

- D'après 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 %.  
Un résultat négatif n'exclut pas complètement la présence des anomalies recherchées. Un suivi échographique rigoureux à travers les échographies morphologiques du 2<sup>e</sup> et du 3<sup>e</sup> trimestre est indispensable.
- Un résultat positif ne signifie pas obligatoirement que le fœtus est porteur d'une trisomie 21 (18, 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, 13) et d'en comprendre le mécanisme chromosomique ET d'assurer le conseil génétique.
- Sur 900 grossesses gémellaires : sensibilité 100 %, spécificité 99,6 % (Etude collaborative ACLF - 2018)

### 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. Dans cette situation, un 2<sup>nd</sup> prélèvement est demandé.

## 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.

## CONTRE-INDICATIONS

- Clarté nucale  $\geq 3,5$ mm à l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre ;
- Grossesse multiple  $\geq 3$  embryons ;
- Présence de signes d'appel échographiques.

## INFORMATION ET CONSENTEMENT DE LA PATIENTE

**Information et consentement de la femme enceinte à la réalisation d'une analyse portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel (en référence à l'article R. 2131-1 du code de la santé publique).**

Je soussignée ..... ▶ **atteste avoir reçu du médecin, de la sage-femme ou du conseiller en génétique sous la responsabilité du médecin généticien (Rayer la mention inutile).**

**(nom, prénom) :** .....

au cours d'une consultation en date du  J J M M A A  des informations sur l'examen portant sur l'ADN fœtal 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 fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de la trisomie 21 ;
- le fait qu'une prise de sang sera réalisée.

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 médecin 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 très 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, de villosités choriales ou de sang fœtal) 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 sur la première prise de sang, une seconde me sera proposée pour recommencer l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel ;
- dans de rares cas, l'examen de l'ADN fœtal libre dans le sang maternel ne donnera pas de résultat et le praticien me présentera les options possibles.

J'ai été informée que cet examen n'est pas prévu pour révéler d'éventuelles autres affections que la trisomie 21.

Cependant, le test réalisé portera également sur le dépistage des trisomies 13 et 18.

Je consens à la réalisation de l'examen portant sur l'ADN fœtal 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.

**Date :**  J J M M A A

Signature du médecin, de la sage-femme,  
ou du conseiller en génétique

Signature de l'intéressée