



Le médecin prescripteur :

- informe la patiente sur l'existence & le principe du test de dépistage de la trisomie 21
- fait signer les 3 exemplaires de l'attestation. A contrario, il fait signer le refus de la patiente (verso du 2^{ème} feuillet) & le conserve
- établit une ordonnance notifiant le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques, signe le consentement en précisant ses coordonnées
- en garde un exemplaire dans le dossier médical & en remet 2 exemplaires à la patiente : un pour elle & un pour le laboratoire préleveur.

La future maman :

- complète le bon de consentement & le signe
- se rend dans un laboratoire de son choix munie d'un exemplaire du formulaire
- conserve un exemplaire pour elle.

Le préleveur :

- s'identifie sur le formulaire & note la date & l'heure du prélèvement.
- prélève 5 ml de sang sur tube sec & transmet le sérum entre 2 & 8°C, dans les meilleurs délais & en respectant les normes de transport, à un laboratoire agréé, accompagné d'un exemplaire du formulaire de consentement, de l'ordonnance & de tout autre document d'intérêt (compte-rendu d'échographie...).

Le laboratoire habilité :

- transmet le résultat (en double) uniquement au médecin prescripteur qui est seul habilité à informer la patiente du risque
- adresse un double au laboratoire préleveur pour justifier la réalisation de l'analyse ainsi qu'à l'échographe qui a réalisé la mesure de la clarté nucale, le cas échéant.



Formulaire de recueil du refus de test et/ou d'information par la femme enceinte à conserver dans le dossier médical

REFUS DE LA FEMME ENCEINTE

(Annexe I de l'arrêté du 14/01/2014 fixant le modèle des documents mentionnés au III de l'article R.2131-2 du Code de la Santé Publique)

Je soussignée :

Atteste avoir été informée

par le médecin ou la sage femme (*) (nom, prénom).....

au cours d'une consultation médicale en date du/...../.....

- de la possibilité de recourir à des examens permettant d'évaluer le risque que le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse (*);

- de la possibilité de recourir à des examens à visée diagnostique (*).

Je ne souhaite pas recevoir d'informations portant sur ces examens que je ne souhaite pas effectuer

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

Date :

Signature de l'intéressée

Signature du médecin ou de la sage-femme

(*) Rayez la mention inutile.

Origine géographique

(Cavalli-Sforza, L.L., Menozzi, P., et Piazza, A. (1994). *The history and the geography of human genes*. Princeton, NJ : Princeton University Press)
(Guide of FMF Foundation 2009)

Européens / Afrique du Nord

Afghanistan, Algérie, Allemagne, Arabie Saoudite, Autriche, Belgique, Bangladesh, Bulgarie, Croatie, Danemark, EAU, Égypte, Espagne, Estonie, Finlande, France, Grande-Bretagne, Grèce, Hongrie, Inde, Iran, Irak, Irlande, Islande, Israël, Italie, Jordanie, Koweït, Liban, Lybie, Lituanie, Malte, Maroc, Népal, Norvège, Pakistan, Pays-Bas, Pologne, Portugal, Qatar, Roumanie, Russie, Serbie, Slovénie, Slovaquie, Sri-Lanka, Suède, Suisse, Tchécoslovaquie, Tunisie, Turquie, Yémen....

Asie de l'Est / du Sud-Est

Chine, Corée du Sud, Hong Kong, Japon, Singapour, Taiwan, Birmanie, Bornéo, Cambodge, Indonésie, Laos, Malaisie, Philippines, Singapour, Thaïlande...

Africains du sub-Sahara / Antilles / Afro Américains

Afrique du Sud, Cameroun, Congo Brazzaville, Éthiopie, Ghana, Guinée, Guinée équatoriale, Kenya, Madagascar, Mozambique, Nigeria, Ouganda, République Centrafricaine, Sierra Leone, Soudan, Tanzanie, Ouganda, Zaïre, Zambie, Zimbabwe....
Iles des Caraïbes, dont Antilles.
Afro-Américains

(listes non exhaustives)



ÉVALUATION DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FOETALE PAR DOSAGE DES MARQUEURS SÉRIQUES MATERNELS

Quelques précisions sur le dépistage de la trisomie 21 au cours de la grossesse :

La trisomie 21 est une affection congénitale non traitable due à la présence d'un chromosome 21 supplémentaire. Elle est la cause la plus fréquente de retard mental. Un dépistage de cette anomalie doit être proposé à toutes les femmes enceintes. Mais il n'est pas obligatoire : la patiente est libre de le refuser.

Ce dépistage repose sur :

- **l'âge de la patiente** : le risque d'avoir un enfant trisomique, faible chez la femme jeune, augmente avec l'âge.
- **les marqueurs sériques de la trisomie 21** : plusieurs marqueurs sont dosables dans le sang de la patiente, au cours du 1^{er} ou au cours du 2^{ème} trimestre de la grossesse. Selon leurs concentrations respectives, le risque de trisomie 21 sera réduit ou augmenté.
- **l'échographie du premier trimestre de la grossesse** : la mesure de la clarté nucale est un bon élément du dépistage. L'intégration de la clarté nucale au calcul du risque est prévue dans la législation du 14 décembre 2018. Elle peut être associée aux marqueurs du 1^{er} trimestre & permet d'augmenter les performances du dépistage. Mais sa mesure est délicate & il faut s'assurer de la bonne qualité de celle-ci. Son emploi n'est pas toujours possible & dans ce cas, le dépistage n'est réalisable qu'au second trimestre.

Quelque soit la stratégie utilisée, un risque sera rendu :

- 1) Si celui-ci est $< 1/1000$ (par exemple : $1/2800$), le risque est alors suffisamment faible (mais il n'est pas complètement nul) pour arrêter la procédure de dépistage & la grossesse sera suivie normalement.
- 2) Si le risque est compris entre $1/51$ & $1/1000$ (par exemple : $1/750$), le risque justifie que soit proposé la réalisation d'un test ADNlc (DPNI). S'il est négatif, le risque de trisomie est alors quasi nul & la grossesse sera suivie normalement. Inversement, s'il est positif, la présence d'une trisomie est presque certaine. Un examen diagnostique sera néanmoins nécessaire pour le confirmer.
- 3) Si le risque est supérieur à $1/50$ (par exemple : $1/20$), il est suffisamment élevé pour que soit proposé d'emblée une biopsie de villosités choriales (PVC) ou une amniocentèse (prélèvement de liquide amniotique). Ce geste invasif permettra définitivement de conclure à l'absence ou à la présence d'une trisomie 21. Mais il est associé à un risque de fausse couche, très faible (environ 1 à 2 cas /1000) mais réel. Aussi le choix d'y recourir est celui de la patiente. Elle pourra préférer un test ADNlc (DPNI), sans danger pour le fœtus, mais qui pourra ne pas repérer toutes les anomalies génétiques (autres que la trisomie 21) potentiellement responsables du risque très élevé & qui, s'il est positif, devra être confirmé par une amniocentèse.

Ces 2 tests (marqueurs sériques & ADNlc (DPNI)) sont des tests de dépistage & non des tests de diagnostic : ils ne dépistent pas tous les cas de trisomie 21 !