

### VOS INFORMATIONS

Nom de naissance .....  
 Nom utilisé (si différent) .....  
 Ter prénom .....  
 Prénom utilisé (si différent) .....  
 Date de naissance .....  
 Adresse .....  
 Téléphone .....  
 Permettant de vous joindre en cas de nécessité (urgence, besoin de renseignements complémentaires)  
 Numéro de Sécurité Sociale .....  
 (matricule INS)  
 Mutuelle (N° téléransmission/AMC)\* .....  
 \*merci de fournir une attestation en cas de changement



### MÉDECIN PRESCRIPTEUR

#### PRÉLÈVEMENT

Date et heure de recueil  
**OBLIGATOIRES :**

Le ..... / ..... / ..... à ..... H .....

RPPS.....

Nom.....

Prénom.....

Adresse.....

Téléphone.....

Fax.....

Ou tampon :

## DÉPISTAGE DES TRISOMIES 21, 13 ET 18

### N'OUBLIEZ PAS DE REMPLIR VOS RENSEIGNEMENTS CLINIQUES !

#### VOS RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

› Taille (cm) : ..... › Poids (kg) : .....  
 › Nombre de fœtus :  1  2  
 › Date de début de grossesse : ..... / ..... / .....  
 › Type de jumeauté : .....  
 Grossesse spontanée  Grossesse par FIV  
 › Prise de médicaments : .....

#### Contre-indications

› une clarté nucale  $\geq 3,5$  mm (ou  $> 99$ e percentile) et autres signes échographiques doivent faire proposer un caryotype fœtal pour la confirmation diagnostique de trisomie 21 fœtale.

#### Documents à joindre

› **Ordonnance**  
 › Photocopie du **compte-rendu échographique du 1<sup>er</sup> trimestre**.  
 › Photocopie du **compte-rendu des marqueurs sériques maternels de trisomie 21**.  
 › **Attestation et consentement signés**.  
 › Copie de **tous autres documents nécessaires**.

#### INDICATIONS CLINIQUES (REMBOURSÉ)

- Marqueurs sériques maternels à risque :   $>1/51-1/1000$
- Risque  $\geq 1/50$  La réalisation d'un caryotype fœtal d'emblée doit être proposée. Un examen de dépistage ADNlcT21 pourra cependant être réalisé selon le choix éclairé de la femme enceinte.
- Antécédent de grossesse avec trisomie 21 fœtale (**joindre le résultat du caryotype**)
- Grossesse gémellaire sans hyperclarté nucale (clarté nucale inférieure à 3,5 mm) ou autre anomalie (**joindre le compte-rendu échographique**)
- Couple dont l'un des membres est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant le chromosome 21 (**joindre la copie du résultat du caryotype**)
- 1<sup>er</sup> prélèvement non informatif

#### AUTRES (NON REMBOURSÉ)

- Patiente âgée de plus de 38 ans sans anomalies échographiques et n'ayant pas bénéficié du dépistage par les marqueurs sériques maternels
- Convenance personnelle
- Antécédent de grossesse avec aneuploïdie autre que la trisomie 21
- Autre (**nous contacter**)

## DÉPISTAGE DES AUTRES ANEUPLOÏDIES ET ANOMALIES SEGMENTAIRES DE GRANDE TAILLE

Ce test dépiste les délétions/duplications des autosomes  $> 7$ Mb et les aneuploïdies autosomiques  Oui  Non

### PARTIE RÉSERVÉE AU LABO

Date et Heure de réception : Le ..... / ..... / ..... à ..... H ..... Opérateur de conformité : .....

Conforme  Non conforme

## PROCÉDURE DE PRÉLÈVEMENT ET DE STOCKAGE DÉPISTAGE DES TRISOMIES 21, 13 ET 18 PAR L'ANALYSE DE L'ADN LIBRE CIRCULANT (ADNIC OU DPNI)

**I** La phase pré-analytique pour le DPNI dans le sang maternel est une étape primordiale dans la réalisation de ce test. Le tube « Streck » contient un milieu stabilisateur pour le prélèvement. C'est un tube à remplissage lent. Le prélèvement se fait avec ou sans Vacutainer®.

**Conditions de stockage des tubes avant prélèvement :** Stockage à température ambiante. Ne pas congeler, ne pas réfrigérer. Respectez impérativement les dates de péremption.

**A** Prélever **1 tube** de 10mL de sang total. Remplir complètement **le tube**.



**B** Immédiatement après la prise de sang, mélanger **le tube par plusieurs retournements doux** (minimum 10 fois).

**C** Insérer **le tube Streck** dans **le sur-tube**.

**D** Insérer dans la pochette fixée au sachet transparent étanche les documents cités ci-dessous :

- › La prescription médicale.
- › Le bon de demande d'examen dûment renseigné.
- › L'attestation spécifique d'information et consentement éclairé, cosignée par la patiente et le prescripteur.
- › Une copie du compte-rendu de l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre.
- › Les documents indiqués dans le bon de demande selon l'indication.
- › Le chèque à l'ordre du Laboratoire INOVIE GEN-BIO en cas de facturation directe à la patiente.

**E** Le sachet transparent étanche contenant **le tube** et **le sur-tube** doit être conservé et transporté à 4° (ne pas congeler).

**F** Pour l'envoi, insérer le sachet INOVIE GEN-BIO étanche contenant le tube et les documents dans l'enveloppe dédiée "DPNI" fournie dans le kit.

**G** Le prélèvement DPNI doit parvenir au laboratoire INOVIE GEN-BIO **sous un délai de 5 jours maximum** à partir de la date de prélèvement afin de garantir l'intégrité de l'échantillon.

Le kit de prélèvement du DPNI est disponible par email à l'adresse [contact@genbio.fr](mailto:contact@genbio.fr)



**ORIGINAL À CONSERVER PAR LE MÉDECIN**

À COMPLÉTER EXCLUSIVEMENT AU STYLO À BILLE EN APPUYANT FORTEMENT

**ATTESTATION DE CONSULTATION MÉDICALE** (À remplir par le médecin prescripteur)

Je soussigné(e) ..... **certifie** avoir procédé à une consultation médicale, conforme à l'article L2131-1 du Code de la Santé Publique, auprès de Madame ..... en vue du dépistage prénatal non invasif des trisomies 21, 13 et 18.

<b>Le :</b> .....	<b>Signature</b>
-------------------	------------------

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

**CONSENTEMENT DE LA PATIENTE**

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 fœtal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :

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

Il m'a été expliqué que :

- si l'ADN provenant des chromosomes 21 (13 ou 18) est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint ;
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de la trisomie 21 (13 ou 18) ;
- 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 (13 ou 18) est très faible mais pas totalement nulle ; si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 21 (13 ou 18) 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 homogène.

Mais le test réalisé concerne également le dépistage des trisomies 13 et 18 en qualité de données additionnelles. Les aneuploïdies des chromosomes sexuels ne sont pas rapportées. D'autres anomalies fœtales ou placentaires pourraient être éventuellement identifiées : fragments chromosomiques en excès (duplication) ou en moins (délétion) et dont la taille est supérieure ou égale à 7 mégabases et les trisomies 8, 9, 12, 14, 15, 16, 22.

Les autres anomalies chromosomiques atypiques ne sont pas dépistées :

je désire connaître ces anomalies  je ne désire pas connaître ces anomalies

Je consens au prélèvement et à la réalisation de cet examen qui sera effectué par le Laboratoire INOVIE GEN-BIO autorisé par l'Agence Régionale de Santé

à pratiquer cet examen. Il s'agit d'une simple prise de sang qui ne présente aucun risque pour mon fœtus. Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin/ la sage-femme qui me l'a prescrit.

Je consens à ce que la partie de mon prélèvement restant non utilisée après ce test, soit intégrée dans un programme d'études scientifiques.

L'ensemble des données médicales me concernant seront protégées. En conséquence, les études scientifiques effectuées seront sans bénéfice, ni préjudice pour moi.

<b>Fait à :</b> .....	<b>Signature du prescripteur</b>
<b>Le :</b> .....	
<b>Nom, prénom et signature du patient :</b>	

TOUT CONSENTEMENT NON SIGNÉ EMPÊCHE LA RÉALISATION DE L'EXAMEN

J'ai pris connaissance des mentions d'information sur le traitement des données à caractère personnel effectué par le LBM INOVIE GEN-BIO (sur site INOVIE GEN-BIO (<https://inovie.fr/confidentialite/>)).

Le prescripteur conserve l'original du présent document. Deux copies me sont remises, une pour mon dossier personnel et une à remettre au Laboratoire INOVIE GEN-BIO devant effectuer ce test. Le Laboratoire INOVIE GEN-BIO dans lequel exerce le praticien ayant effectué ce test conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte-rendu de ce test.

**EXEMPLAIRE À TRANSMETTRE AU LABORATOIRE**

**ATTESTATION DE CONSULTATION MÉDICALE** (À remplir par le médecin prescripteur)

Je soussigné(e) ..... **certifie** avoir procédé à une consultation médicale, conforme à l'article L2131-1 du Code de la Santé Publique, auprès de Madame ..... en vue du dépistage prénatal non invasif des trisomies 21, 13 et 18.

<b>Le :</b> .....	<b>Signature</b>
-------------------	------------------

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

**CONSENTEMENT DE LA PATIENTE**

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 fœtal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :

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

Il m'a été expliqué que :

- si l'ADN provenant des chromosomes 21 (13 ou 18) est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint ;
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de la trisomie 21 (13 ou 18) ;
- 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 (13 ou 18) est très faible mais pas totalement nulle ; si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 21 (13 ou 18) 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 homogène. Mais le test réalisé concerne également le dépistage des trisomies 13 et 18 en qualité de données additionnelles. Les aneuploïdies des chromosomes sexuels ne sont pas rapportées. D'autres anomalies fœtales ou placentaires pourraient être éventuellement identifiées : fragments chromosomiques en excès (duplication) ou en moins (délétion) et dont la taille est supérieure ou égale à 7 mégabases et les trisomies 8, 9, 12, 14, 15, 16, 22. Les autres anomalies chromosomiques atypiques ne sont pas dépistées :

- je désire connaître ces anomalies     je ne désire pas connaître ces anomalies
- Je consens au prélèvement et à la réalisation de cet examen qui sera effectué par le laboratoire INOVIE GEN-BIO autorisé par l'Agence Régionale de Santé à pratiquer cet examen. Il s'agit d'une simple prise de sang qui ne présente aucun risque pour mon fœtus. Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin/ la sage-femme qui me l'a prescrit.
- Je consens à ce que la partie de mon prélèvement restant non utilisée après ce test, soit intégrée dans un programme d'études scientifiques. L'ensemble des données médicales me concernant seront protégées. En conséquence, les études scientifiques effectuées seront sans bénéfice, ni préjudice pour moi.

<b>Fait à :</b> .....	<b>Signature du prescripteur</b>
<b>Le :</b> ..... <b>Nom, prénom et signature du patient :</b>	

TOUT CONSENTEMENT NON SIGNÉ EMPÊCHE LA RÉALISATION DE L'EXAMEN

- J'ai pris connaissance des mentions d'information sur le traitement des données à caractère personnel effectué par le LBM INOVIE GEN-BIO (sur site INOVIE GEN-BIO (<https://inovie.fr/confidentialite/>)).

Le prescripteur conserve l'original du présent document. Deux copies me sont remises, une pour mon dossier personnel et une à remettre au Laboratoire INOVIE GEN-BIO devant effectuer ce test. Le Laboratoire INOVIE GEN-BIO dans lequel exerce le praticien ayant effectué ce test conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte-rendu de ce test.

**EXEMPLAIRE À CONSERVER PAR LA PATIENTE**

**ATTESTATION DE CONSULTATION MÉDICALE** (À remplir par le médecin prescripteur)

Je soussigné(e) ..... **certifie** avoir procédé à une consultation médicale, conforme à l'article L2131-1 du Code de la Santé Publique, auprès de Madame ..... en vue du dépistage prénatal non invasif des trisomies 21, 13 et 18.

<b>Le :</b> .....	<b>Signature</b>
-------------------	------------------

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

**CONSENTEMENT DE LA PATIENTE**

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 fœtal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur :

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

Il m'a été expliqué que :

- si l'ADN provenant des chromosomes 21 (13 ou 18) est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint ;
- le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de la trisomie 21 (13 ou 18) ;
- 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 (13 ou 18) est très faible mais pas totalement nulle ; si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 21 (13 ou 18) 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 homogène.

Mais le test réalisé concerne également le dépistage des trisomies 13 et 18 en qualité de données additionnelles. Les aneuploïdies des chromosomes sexuels ne sont pas rapportées. D'autres anomalies fœtales ou placentaires pourraient être éventuellement identifiées : fragments chromosomiques en excès (duplication) ou en moins (délétion) et dont la taille est supérieure ou égale à 7 mégabases et les trisomies 8, 9, 12, 14, 15, 16, 22. Les autres anomalies chromosomiques atypiques ne sont pas dépistées :

je désire connaître ces anomalies     je ne désire pas connaître ces anomalies

- Je consens au prélèvement et à la réalisation de cet examen qui sera effectué par le Laboratoire INOVIE GEN-BIO autorisé par l'Agence Régionale de Santé à pratiquer cet examen. Il s'agit d'une simple prise de sang qui ne présente aucun risque pour mon fœtus. Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué par le médecin/ la sage-femme qui me l'a prescrit.
- Je consens à ce que la partie de mon prélèvement restant non utilisée après ce test, soit intégrée dans un programme d'études scientifiques. L'ensemble des données médicales me concernant seront protégées. En conséquence, les études scientifiques effectuées seront sans bénéfice, ni préjudice pour moi.

<b>Fait à :</b> .....	<b>Signature du prescripteur</b>
<b>Le :</b> .....	
<b>Nom, prénom et signature du patient :</b>	

TOUT CONSENTEMENT NON SIGNÉ EMPÊCHE LA RÉALISATION DE L'EXAMEN

- J'ai pris connaissance des mentions d'information sur le traitement des données à caractère personnel effectué par le LBM INOVIE GEN-BIO (sur site INOVIE GEN-BIO (<https://inovie.fr/confidentialite/>)).

Le prescripteur conserve l'original du présent document. Deux copies me sont remises, une pour mon dossier personnel et une à remettre au Laboratoire INOVIE GEN-BIO devant effectuer ce test. Le Laboratoire INOVIE GEN-BIO dans lequel exerce le praticien ayant effectué ce test conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte-rendu de ce test.