



AML

Algemeen Medisch Laboratorium

Emiel Vloorsstraat 9

2020 Anvers

T: +32 (0)3 30 30 800

F: +32 (0)3 30 30 883

E: info@aml-lab.be

S: www.aml-lab.be

Formulaire de demande de dépistage d'aneuploïdie fœtale (DPNI)

Informations administratives (compléter ou apposer une vignette de mutualité s.v.p.)

NOM, PRÉNOM

Patiente: \_\_\_\_\_ Votre référence: \_\_\_\_\_

Date de naissance: \_\_\_\_\_

Copie des résultats à la patiente par voie postale.

VIGNETTE DE MUTUALITE

Adresse: \_\_\_\_\_

Copie à un autre prestataire de soins: \_\_\_\_\_

NISS: \_\_\_\_\_

Données sur la grossesse (compléter s.v.p.)

Âge gestationnel: \_\_\_\_\_ semaines \_\_\_\_\_ jours

Grossesse multiple ?  Monofœtale  Gémellaire  Triple ou plus

Suspicion de jumeau évanescent ?  Oui  Non

Don d'ovule ?  Oui  Non Si oui, âge de la donneuse ? \_\_\_\_\_ ans

Consentement éclairé de la femme enceinte (voir également le verso du présent formulaire).

- J'ai été informée des possibilités et limites de ce test, comme décrit au verso. J'ai eu l'occasion de demander d'éventuelles informations complémentaires à mon médecin.
- Je comprends que ce test est destiné au dépistage des trisomies 21, 18 et 13 chez le fœtus. Si je le souhaite, et suite à une demande expresse de ma part, le test DPNI peut être étendu à l'ensemble des chromosomes.
- Je comprends que ce test est très précis, mais pas à 100 %. En cas de résultat normal, le risque que le bébé présente malgré tout une trisomie 21, 18 ou 13 est faible, mais pas totalement exclu.
- Si je souhaite connaître le sexe du fœtus, il existe un faible risque de résultat anormal. La signification de ce résultat anormal n'est pas toujours connue.
- Tout résultat anormal doit être confirmé par un examen prénatal invasif (de préférence, par amniocentèse).
- Je comprends que dans des cas exceptionnels, aucun résultat ne pourra être obtenu suite à la présence d'une quantité insuffisante d'ADN fœtal, un échantillon sanguin endommagé ou un déroulement anormal du test. Dans ce cas, le test sera répété gratuitement sur un nouvel échantillon.
- Je donne mon accord à la réalisation de ce test en vue de la détection prénatale des trisomies 21, 18 et 13 fœtales.
- Je souhaite connaître le sexe de l'enfant à naître:  Oui  Non
- Je souhaite un test DPNI étendu (tous les chromosomes):  Oui  Non
- Je comprends que l'AML effectuera et facturera au patient les tests demandés (y compris ceux hors nomenclature) ainsi que, le cas échéant, les suppléments.

Signature patiente: \_\_\_\_\_

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

Prélèvement sanguin : 1 tube cell-free DNA bien rempli.

Médecin demandeur

(Signature + numéro INAMI)

Date de demande: \_\_\_\_\_

Date de prélèvement: \_\_\_\_\_ heure: \_\_\_\_\_

CODE BARRE

Réimpression interdite © AML DPNI 2024/05 - Prix sous réserve des éventuelles modifications.

Préleveur: \_\_\_\_\_

Non-conforme

Pas de signature

Tube Streck

Tube Roche

Autre: \_\_\_\_\_

## Informations concernant le DPNI effectué à l'Algemeen Medisch Laboratorium (AML)

La trisomie 21, la trisomie 18 et la trisomie 13 sont trois anomalies importantes au niveau du support (chromosomes) du matériel génétique (ADN). Ces anomalies sont caractérisées par la présence d'un brin entier de matériel génétique supplémentaire (chromosome 21, 18 ou 13). Les personnes porteuses d'une de ces anomalies présentent des traits particuliers, un retard intellectuel et souvent plusieurs anomalies au niveau des organes. Il n'existe, à ce jour, aucun traitement curatif pour ces trois syndromes.

Le **Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI)** donne une estimation du risque de la présence de matériel extra chromosomique chez l'enfant à naître (le fœtus). Le dépistage de l'ADN du fœtus dans le sang de la mère est réalisé par la technologie « next-generation sequencing » [séquençage de nouvelle génération] (VeriSeq NIPT Solution). Ce test est non invasif vu que une simple prise de sang de la femme enceinte suffit; il n'y a donc aucune augmentation du risque de fausse couche, ni d'inflammation de l'utérus.

Les recommandations scientifiques internationales soulignent l'importance de déterminer les trisomies 21, 18 et 13 chez le fœtus. Cependant, étant donné que le test DPNI réalisé à AML est basé sur l'évaluation du génome entier, tous les chromosomes peuvent être évalués et, par conséquent, d'autres trisomies autosomiques peuvent également être trouvées. Tant les anomalies sur des chromosomes entiers que sur de grandes parties de chromosomes (aneuploidie) seront détectées. Comme la signification clinique de certaines de ces variantes est encore insuffisamment connue et qu'un débat éthique à ce sujet est toujours en cours, cette disposition est proposée à titre facultatif et nous demandons à la femme enceinte de nous donner l'autorisation explicite. Le test DPNI réalisé à AML est très précis (>99%), donc en cas de résultat normal, le risque que le bébé présente une trisomie est très faible (<0,1%), mais pas complètement exclu.

Avec le DPNI, il est aussi possible de déterminer le sexe génétique (XX, XY) du fœtus. À cet effet, un consentement clair doit être donné par la femme enceinte. Il convient de tenir compte dans ce cas d'un faible risque de résultat erroné (par exemple, syndrome de Turner ou de Klinefelter).

Dans des cas exceptionnels (< 0,3 % des cas), aucun résultat ne pourra être obtenu suite à la présence d'une quantité insuffisante d'ADN fœtal, un échantillon sanguin endommagé ou un déroulement anormal du test. Dans ce cas, le test sera répété sur un nouvel échantillon, sans supplément de frais.

La présence d'ADN « étranger » par exemple suite à des transfusions sanguines, une transplantation ou un traitement par cellules souches chez la femme enceinte peut conduire à un résultat inexact. Des anomalies génétiques héréditaires ou acquises (par exemple, tumeur), connues ou inconnues chez la femme enceinte peuvent également produire un résultat inexact.

Bien que ce test soit très précis, tout résultat anormal doit être confirmé par un examen prénatal invasif, de préférence par amniocentèse.

Le patient accepte, qu'après la réalisation du DPNI, les matières résiduelles et les données génomiques obtenues peuvent être utilisées anonymement à des fins de validation, de contrôle de la qualité interne ou de recherche scientifique. Sans refus clair, on suppose un accord tacite de sa part.

700 Le patient refuse.

En Belgique, ce test est remboursé par l'INAMI dès 12 semaines de grossesse. La contribution personnelle (ticket modérateur, quote-part personnelle), en l'absence de régime préférentiel par l'INAMI, s'élève à environ 8,68 EUR. Les résultats sont connus dans le délai prescrit par l'INAMI (4 jours ouvrables après réception au laboratoire).