

EVALUATION DU RISQUE DE TRISOMIE 21 FETALE

NORD BIOLOGIE - LBM DUCHATEAU - ODAERT - 88 rue Clémenceau - 59139 WATTIGNIES

www.nordbiologie.fr - Tél. : 03.20.97.04.24 - Fax : 03.20.96.98.48 - wattignies@nordbiologie.fr **1^{er} Trim Combiné**

Prélèvement 11,0 et 13,6 S.A.

Pour une grossesse monofoetale + N° réseau périnatalité + CN et LCC

 2^{ème} Trim Intégré

Prélèvement 14,0 et 17,6 S.A.

 2^{ème} Trim

Prélèvement 14,0 et 17,6 S.A.

Marqueurs seuls

soit entre le : / / et le : / /

IDENTIFICATION de la FEMME ENCEINTE**NOM** :**Prénom** :

Nom de Jeune Fille :

Date de naissance :

Adresse :

.....

Tél. :

Poids de la patiente (lors de la prise de sang) kg**Tabac** (pendant la grossesse) Non Oui **Diabète insulino-dépendant** Non Oui **Origine** Europe + Afrique du nord Asie Afrique sub-saharienne + Antilles Autre **ECHOGRAPHIE de 11 à 13 sem + 6j. S.A.****Date de Début de Grossesse** / /**Date d'échographie 1^{er} trim.** / /**Echographiste**

Adresse :

N° Réseau périnatalité (joindre compte rendu écho)

<input type="text"/>									
----------------------	----------------------	----------------------	----------------------	----------------------	----------------------	----------------------	----------------------	----------------------	----------------------

ÉTIQUETTE RESEAU

Monofoetale **Gémellaire** **Clarté nucale** mm **Monochoriale** **LCC** mm **Bichoriale** IAC FIV ICSI Don d'ovocyte (âge de la donneuse ... /.../....) Réimplantation embryonnaire (fécond ... /.../....) Réduc. embryonnaire / jumeau évanescent Antécédents de trisomie 21 (enfant)**INFORMATION, DEMANDE ET CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE**

Arrêtés ministériels du 23/06/2009 - Article R2131-1 [6°] du Code de la Santé Publique

Je soussignée→ **Atteste avoir reçu du docteur**

Au cours d'une consultation médicale :

1° Des informations sur le risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;

2° Des informations sur l'analyse des marqueurs sériques maternels qui m'a été proposée :

- un calcul de risque est effectué ; il prend notamment en compte les résultats de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables ;

- le résultat est exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de cette maladie ;

- le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal, notamment de la trisomie 21 :

- si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de l'affection ;

- si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités choriales ou de sang fœtal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non de l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués,

→ **Consens au prélèvement de sang ainsi qu'au dosage des marqueurs sériques.**

Le dosage des marqueurs sériques sera effectué dans un laboratoire d'analyses de biologie médicale autorisé à les pratiquer.

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 les analyses.

L'EPS ou le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les analyses conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte-rendu de l'analyse.

Date :**Signature de l'intéressée****Signature du Prescripteur****LABORATOIRE TRANSMETTEUR****Date de prélèvement** : / /**Date d'envoi** : / /

CACHET LABORATOIRE

EX. LABORATOIRE T21

Au verso, déroulement test ▼

EX. PRESCRIPTEUR

Au verso, refus patiente ▼

EX. FEMME ENCEINTE

Au verso, informations test ▼

CACHET PRESCRIPTEUR

Un test sanguin pour évaluer le risque de trisomie 21 lors de votre grossesse...

Qu'est ce que la trisomie 21 ?

La trisomie 21, ou mongolisme, est une affection congénitale due à la présence d'un chromosome supplémentaire : le chromosome 21. La trisomie 21, pour laquelle on ne dispose pas de traitement efficace est UNE DES CAUSES LES PLUS FREQUENTES de retard mental.

Comment savoir avant la naissance si l'enfant a une trisomie 21 ?

Il est possible de savoir au début de grossesse si l'enfant à naître est porteur d'une trisomie 21. Mais pour cela, il faut faire une amniocentèse (prélèvement du liquide amniotique), ou une choriocentèse, qui permettra de faire le caryotype de l'enfant, c'est-à-dire d'étudier ses chromosomes. Ces examens présentent un risque d'avortement dans 0.5 à 1 % des cas. On ne peut donc les faire pour toutes les grossesses.

Le risque d'avoir un enfant atteint de trisomie, très faible chez la femme jeune, augmente avec l'âge : cette augmentation devient nette vers 40 ans.

C'est pourquoi en France, on proposait jusqu'ici une amniocentèse chez les femmes de 38 ans et plus. Pour les femmes plus jeunes, le risque de trisomie était faible, mais il existait toujours.

On propose maintenant de recalculer le risque personnel de trisomie 21 de chaque foetus, en tenant compte de l'âge de sa mère (qu'elle ait 20 ans... ou plus de 40 ans).

Cette stratégie a montré qu'elle permettait de **dépister le plus grand nombre d'enfants atteints de trisomie 21 en limitant le nombre d'amniocentèses (5 %)**. L'amniocentèse, ou la choriocentèse, est en effet conseillée à chaque fois que le risque de trisomie 21 dépasse 1/250 (1/120 par exemple), sans qu'elle ait – bien sûr - un caractère obligatoire.

Le dosage des marqueurs sériques qui vous est proposé a donc pour but de recalculer votre risque en fonction de **vos âge et des résultats de la prise de sang (marqueurs sériques)**.

→ Lorsque le résultat du dosage est SUPERIEUR au seuil de 1/250, cela signifie que la femme quel que soit son âge, a autant de risques d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 qu'une femme de plus de 40 ans.

C'est avec votre médecin, lui seul habilité à recevoir ce résultat, que vous discuterez de l'éventualité de réaliser un prélèvement (amniocentèse, choriocentèse...)

Heureusement, dans 97 à 98 % des cas, le résultat du caryotype fœtal sera normal.

→ Lorsque le résultat du dosage est INFÉRIEUR au seuil, cela signifie qu'il est très peu probable d'avoir un enfant atteint de trisomie 21: le prélèvement n'est pas justifié.

Un résultat «normal» n'est pas un «certificat de normalité»

Ce test vous permet ainsi de prendre une décision sur la nécessité ou non de réaliser un prélèvement (amniocentèse, choriocentèse...).

Toutefois, il ne permet pas à lui seul de diagnostiquer la trisomie 21 : il ne sert qu'à dépister les femmes ayant un risque élevé et permet de connaître 70 % à 80% environ des cas de trisomie 21.

Les résultats de la **mesure de la clarté nucale** du fœtus (si elle a été correctement mesurée par échographie entre 11 et 13⁺⁶ semaines de grossesse) peuvent être intégrés au dépistage si l'échographiste détient un numéro d'un réseau de périnatalité.

→ Ce test est pris en charge par l'Assurance Maladie.

Parlez en à votre prescripteur pour décider ensemble qu'elle sera votre attitude.