



## Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI)

### Identité de la patiente (à compléter ou vignette mutuelle)

Nom : .....

Prénom : .....

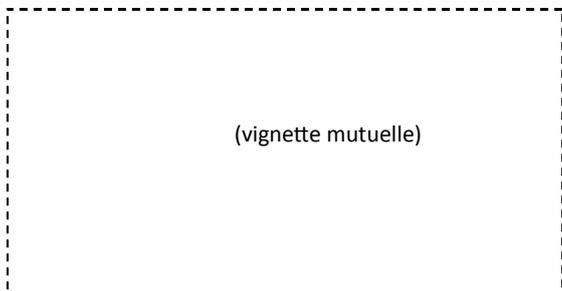
Adresse : .....

.....

Date de naissance : ...../...../.....

NRN : .....

Médecin(s) en copie: .....



(vignette mutuelle)

### Médecin demandeur

(signature + N° INAMI)

Date de prescription:...../...../.....

Date de prélèvement:...../...../.....

### Informations sur la patiente (à compléter s.v.p.)

Date dernière menstruation : ...../...../..... Date prévue d'accouchement (DPA) : ...../...../.....

Âge gestationnel (d'après la DPA): ..... semaines ..... jours

Poids avant la grossesse: .....kg Taille:..... cm

Grossesse monofoetale/multiple?  Monofoetale  Jumeaux  Trois ou plus

### Formulaire de consentement éclairé de la femme enceinte (voir verso)

**Prélèvement sanguin: 1 tube de 10 mL plein (Cell-Free DNA BCT tube, Streck). Ne pas utiliser d'aiguilles à ailettes.**

## Les trisomies 21, 18 et 13 et la méthode de détection utilisée

Les anomalies chromosomiques fœtales les plus courantes sont la trisomie 21, la trisomie 18 et la trisomie 13. Ces anomalies sont caractérisées par la présence d'un chromosome surnuméraire pour la 21<sup>ème</sup>, 18<sup>ème</sup> ou 13<sup>ème</sup> paire de chromosomes. Elles se traduisent par une clinique distincte comme des modifications morphologiques particulières, un retard cognitif et des malformations congénitales (p.e. cardiaque). Il n'existe pas de traitement curatif pour ces trois syndromes.

Le Dépistage Prenatal Non Invasif (DPNI) donne une estimation du risque qu'encourt l'enfant à naître (le fœtus) d'avoir un chromosome 21, 18 ou 13 en trop. L'ADN fœtal, présent dans le sang maternel, est analysé à l'aide d'une technologie appelée le "next-generation sequencing". Le risque de trisomie est calculé à l'aide d'une analyse bio-informatique spécifique. La fiabilité des résultats du DPNI est très élevée. Pour les chromosomes indiqués, la spécificité est d'environ 99%. Contrairement à l'amniocentèse et au prélèvement de villosités chorales, le DPNI est un test non-invasif puisqu'il est effectué à partir d'un échantillon de sang maternel. De ce fait, il n'y a pas d'augmentation du risque de fausse couche ou d'infection de l'utérus.

### Important à savoir!

1. Le DPNI sert à détecter une trisomie 21, 18 et 13 chez le fœtus à partir de la 10<sup>ème</sup> semaine de grossesse. Toutefois, le remboursement par l'INAMI n'est prévu qu'à partir de la 12<sup>ème</sup> semaine de grossesse!
2. Ce test est très précis, mais pas à 100%! En cas de normalité du résultat du DPNI, la probabilité que le fœtus soit porteur d'une trisomie 21, 18 ou 13 est très faible. Elle ne peut toutefois être entièrement exclue.
3. Tout résultat anormal doit être confirmé par un diagnostic prénatal invasif, à savoir par une amniocentèse ou un prélèvement de villosités chorales.
4. Un résultat erroné peut être obtenu dû à la présence d'ADN suite à une transfusion sanguine, une transplantation ou une thérapie par cellules souches chez la femme enceinte.

### Formulaire de consentement éclairé de la femme enceinte

- J'ai compris les possibilités et les limites de ce test comme décrites ci-dessus. J'ai également eu la possibilité d'obtenir de plus amples informations à propos de ce test chez mon médecin.
- J'ai compris que ce test est destiné à la détection des trisomies 21, 18 et 13. Le remboursement par l'INAMI est prévu à partir de la 12<sup>ème</sup> semaine de grossesse.
- J'ai été avertie que ce test est très précis, mais pas à 100%. En cas de normalité du DPNI, la probabilité que mon bébé soit porteur d'une trisomie 21, 18 ou 13 est très faible. Elle ne peut toutefois être entièrement exclue.
- Tout résultat anormal doit être confirmé par un diagnostic prénatal invasif (de préférence par une amniocentèse).
- Je suis informée qu'exceptionnellement aucun résultat ne peut être obtenu (quantité insuffisante d'ADN fœtal, qualité inférieure de l'échantillon de sang, anomalie durant la procédure). Dans ce cas, le DPNI peut être refait gratuitement à partir d'un deuxième prélèvement.
- Si suspicion d'une anomalie sur autre(s) chromosome(s) a été détectée, un conseil génétique est recommandé. Le détail est disponible sur demande pour le prescripteur.

Je donne mon consentement pour que le DPNI soit réalisé.

Je souhaite connaître le sexe de l'enfant :  oui  non

Signature: .....

Date ...../...../.....