



**FEMME ENCEINTE**

Nom de naissance : .....  
 Nom d'épouse : .....  
 Prénom : .....  
 Date de naissance : .....  
 Adresse : .....  
 .....  
 Téléphone : .....  
 E-mail : .....

Poids de la patiente (lors de la prise de sang)  kg

Tabac (dans les 15 j précédant le prélèvement)  Oui  Non  
 Origine géographique (voir verso prescripteur)  
 Europe / Afrique du nord  
 Asie  
 Afrique sub-saharienne / Antilles  
 Autre (métisse)

Diabète insulino-dépendant  Oui  Non  
 Insuffisance rénale  Oui  Non

(si oui, le dépistage de la T21 par les marqueurs sériques est ininterprétable & doit être basé sur le seul suivi échographique)

Grossesse antérieure avec trisomie 21 libre  Oui  Non

Procréation Médicalement Assistée  Oui  Non  
 Si Oui  Stim.  IAC  FIV  ICSI

Si don d'ovocyte : âge ou DDN de la donneuse .....  
 Si tranfert d'embryon congelé : date de la fécondation.....  
 Jumeau évanescent / réduction embryonnaire  Oui  Non

**ECHOGRAPHIE de 11.0 à 13.6 SA (LCC 45 – 84 mm)**

Echographiste .....  
N° Réseau Périnatalité (joindre compte rendu écho)  

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

 (ou étiquette réseau)

Date d'échographie du 1°trim / /  
 Date de Début de Grossesse : ...../...../.....  
 Monofoetale  Gémellaire  Monochoriale  Bichoriale  
 CN 1 ..... mm CN 2 ..... mm  
 LCC 1 ..... mm LCC 2 ..... mm

Si prélèvement entre 11.0 & 13.6 SA :  
 1<sup>er</sup> trimestre : risque combiné (MS1T + CN)

Si prélèvement après 14 SA :  
 2<sup>ème</sup> trimestre : test séquentiel intégré (MS 2T + CN)  
 2<sup>ème</sup> trimestre : marqueurs sériques seuls (MS 2T)

**Soit entre le: / / & le / /**

**INFORMATION & CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE**

(Annexe II de l'arrêté du 14/01/14 fixant le modèle des documents mentionnés au III de l'article R.2131-2 du code de la santé publique)

Je soussignée .....  
 atteste avoir reçu, du médecin\* ou de la sage-femme\* (\*rayez la mention inutile)  
 (nom, prénom) .....  
 au cours d'une consultation médicale en date du .....  
 des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels dont je  
 souhaite bénéficier :

- cet examen permet d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
- un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles & que les mesures échographiques sont estimées fiables ;
- le résultat est toujours exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic ;
- 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 ;
- si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de trisomie 21 ou d'une autre affection ;
- si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités chorales ou de sang fœtal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes & les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

**Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.**  
 Le dosage des marqueurs sériques maternels sera effectué dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé 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 dosages biologiques & le cas échéant, le calcul de risque. Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages & le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

**Date :** .....  
Signature du médecin ou de la sage-femme      Signature de l'intéressée

(Cachet prescripteur)

**LABORATOIRE TRANSMETTEUR : identification du préleveur**

**Date & heure de prélèvement :**  
**Date d'envoi :**

EX. LABORATOIRE T21  
 Au verso, déroulement test ▾

EX. PRESCRIPTEUR  
 Au verso, refus patiente ▾

EX. FEMME ENCEINTE  
 Au verso, informations test ▾



**Centre Hospitalier Régional  
Universitaire de Lille**

**Le médecin prescripteur :**

- informe l'intéressée sur l'existence & le principe du test de dépistage de la trisomie 21
- renseigne la partie clinique du formulaire « Evaluation du risque de T21 foetale »
- fait signer les 3 exemplaires du formulaire « Information & consentement ». En cas de refus, il fait signer à l'intéressée le volet « Refus de la femme enceinte » (verso du 2<sup>ème</sup> feuillet) & le conserve
- établit une ordonnance notifiant le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques
- signe le formulaire « Information & 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 formulaire « information et consentement » & le signe
- se rend dans un laboratoire de son choix munie d'un exemplaire du formulaire signé et, si possible, du compte-rendu de l'échographie
- conserve un exemplaire pour elle.

**Le préleveur :**

- s'identifie sur le formulaire «Evaluation du risque de T21foetale» & note la date & l'heure du prélèvement
- prélève 5 ml de sang sur tube sec et transmet le sérum entre 2 & 8°C, dans les meilleurs délais, à un laboratoire autorisé, accompagné d'un exemplaire du formulaire « information & consentement », de l'ordonnance & de tout autre document d'intérêt à sa disposition (compte-rendu d'échographie...).

**Le laboratoire autorisé :**

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



**FEMME ENCEINTE**

Nom de naissance : .....  
 Nom d'épouse : .....  
 Prénom : .....  
 Date de naissance : .....  
 Adresse : .....  
 .....  
 Téléphone : .....  
 E-mail : .....

Poids de la patiente (lors de la prise de sang)  kg

Tabac (dans les 15 j précédant le prélèvement)  Oui  Non  
 Origine géographique (voir verso prescripteur)  
 Europe / Afrique du nord  
 Asie  
 Afrique sub-saharienne / Antilles  
 Autre (métisse)

Diabète insulino-dépendant  Oui  Non  
 Insuffisance rénale  Oui  Non

(si oui, le dépistage de la T21 par les marqueurs sériques est ininterprétable & doit être basé sur le seul suivi échographique)

Grossesse antérieure avec trisomie 21 libre  Oui  Non

Procréation Médicalement Assistée  Oui  Non  
 Si Oui  Stim.  IAC  FIV  ICSI

Si don d'ovocyte : âge ou DDN de la donneuse .....  
 Si tranfert d'embryon congelé : date de la fécondation.....  
 Jumeau évanescent / réduction embryonnaire  Oui  Non

**ECHOGRAPHIE de 11.0 à 13.6 SA (LCC 45 – 84 mm)**

Echographiste .....  
 N° Réseau Périnatalité (joindre compte rendu écho)  

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

 (ou étiquette réseau)

Date d'échographie du 1°trim / /  
 Date de Début de Grossesse : ...../...../.....  
 Monofoetale  Gémellaire  Monochoriale  Bichoriale  
 CN 1 ..... mm CN 2 ..... mm  
 LCC 1 ..... mm LCC 2 ..... mm

Si prélèvement entre 11.0 & 13.6 SA :  
 1<sup>er</sup> trimestre : risque combiné (MS1T + CN)

Si prélèvement après 14 SA :  
 2<sup>ème</sup> trimestre : test séquentiel intégré (MS 2T + CN)  
 2<sup>ème</sup> trimestre : marqueurs sériques seuls (MS 2T)

**Soit entre le: / / & le / /**

**INFORMATION & CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE**

(Annexe II de l'arrêté du 14/01/14 fixant le modèle des documents mentionnés au III de l'article R.2131-2 du code de la santé publique)

Je soussignée .....  
 atteste avoir reçu, du médecin\* ou de la sage-femme\* (\*rayez la mention inutile)  
 (nom, prénom) .....  
 au cours d'une consultation médicale en date du .....  
 des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels dont je  
 souhaite bénéficier :

- cet examen permet d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
- un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles & que les mesures échographiques sont estimées fiables ;
- le résultat est toujours exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic ;
- 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 ;
- si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de trisomie 21 ou d'une autre affection ;
- si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités chorales ou de sang fœtal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes & les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

**Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.**  
 Le dosage des marqueurs sériques maternels sera effectué dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé 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 dosages biologiques & le cas échéant, le calcul de risque. Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages & le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : .....  
 Signature du médecin ou de la sage-femme      Signature de l'intéressée

(Cachet prescripteur)

**LABORATOIRE TRANSMETTEUR : identification du préleveur**

**Date & heure de prélèvement :**  
**Date d'envoi :**

EX. LABORATOIRE T21  
 Au verso, déroulement test ▾

EX. PRESCRIPTEUR  
 Au verso, refus patiente ▾

EX. FEMME ENCEINTE  
 Au verso, informations test ▾



**Centre Hospitalier Régional  
Universitaire de Lille**

**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 de diagnostic (\*).

**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)

**Europe / Afrique du Nord**

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

**Asie**

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

**Afrique sub-saharienne /  
Antilles**

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



**FEMME ENCEINTE**

Nom de naissance : .....  
Nom d'épouse : .....  
Prénom : .....  
Date de naissance : .....  
Adresse : .....  
Téléphone : .....  
E-mail : .....

Poids de la patiente (lors de la prise de sang)  kg

Tabac (dans les 15 j précédant le prélèvement)  Oui  Non  
Origine géographique (voir verso prescripteur)  
 Europe / Afrique du nord  
 Asie  
 Afrique sub-saharienne / Antilles  
 Autre (métisse)

Diabète insulino-dépendant  Oui  Non  
Insuffisance rénale  Oui  Non

(si oui, le dépistage de la T21 par les marqueurs sériques est ininterprétable & doit être basé sur le seul suivi échographique)

Grossesse antérieure avec trisomie 21 libre  Oui  Non

Procréation Médicalement Assistée  Oui  Non  
Si Oui  Stim.  IAC  FIV  ICSI

Si don d'ovocyte : âge ou DDN de la donneuse .....

Si transfert d'embryon congelé : date de la fécondation.....

Jumeau évanescent / réduction embryonnaire  Oui  Non

**ECHOGRAPHIE de 11.0 à 13.6 SA (LCC 45 – 84 mm)**

Echographiste .....

N° Réseau Périnatalité (joindre compte rendu écho)

--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--	--

(ou étiquette réseau)

Date d'échographie du 1°trim / /

Date de Début de Grossesse : ...../...../.....

Monofoetale  Gémellaire  Monochoriale  Bichoriale

CN 1 ..... mm CN 2 ..... mm

LCC 1 ..... mm LCC 2 ..... mm

Si prélèvement entre 11.0 & 13.6 SA :  
 1<sup>er</sup> trimestre : risque combiné (MS1T + CN)

Si prélèvement après 14 SA :  
 2<sup>ème</sup> trimestre : test séquentiel intégré (MS 2T + CN)  
 2<sup>ème</sup> trimestre : marqueurs sériques seuls (MS 2T)

Soit entre le: / / & le / /

**INFORMATION & CONSENTEMENT DE LA FEMME ENCEINTE**

(Annexe II de l'arrêté du 14/01/14 fixant le modèle des documents mentionnés au III de l'article R.2131-2 du code de la santé publique)

Je soussignée ..... atteste avoir reçu, du médecin\* ou de la sage-femme\* (\*rayez la mention inutile) (nom, prénom) ..... au cours d'une consultation médicale en date du ..... des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels dont je souhaite bénéficier :

- cet examen permet d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21 ;
- une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse ;
- un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles & que les mesures échographiques sont estimées fiables ;
- le résultat est toujours exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic ;
- 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 ;
- si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de trisomie 21 ou d'une autre 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 l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes & les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

**Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.**  
Le dosage des marqueurs sériques maternels sera effectué dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé 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 dosages biologiques & le cas échéant, le calcul de risque. Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages & le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date : .....

Signature du médecin ou de la sage-femme      Signature de l'intéressée

(Cachet prescripteur)

**LABORATOIRE TRANSMETTEUR : identification du préleveur**

**Date & heure de prélèvement :**

**Date d'envoi :**

EX. LABORATOIRE T21

Au verso, déroulement test

EX. PRESCRIPTEUR

Au verso, refus patiente

EX. FEMME ENCEINTE

Au verso, informations test



Centre Hospitalier Régional  
Universitaire de Lille

## 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 premier ou au cours du 2<sup>ème</sup> 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 23 juin 2009. Elle permet de diminuer le recours à l'amniocentèse & peut être associée aux marqueurs du 1er trimestre ou à ceux du second trimestre. 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 choisie, un risque sera rendu :

1) Si celui-ci est supérieur à 1/250 (par ex. : 1/100), ce qui est le cas pour 5% des patientes testées, le gynécologue devra proposer une biopsie de villosités chorales (PVC) ou une amniocentèse (prélèvement de liquide amniotique). Celles-ci permettront un diagnostic de certitude par l'étude des chromosomes de l'enfant. Mais elle peut présenter un risque d'avortement dans 0,5% des cas. Aussi le choix d'y recourir est celui de la patiente : elle n'est jamais obligatoire. Dans 97 à 98% des cas, le résultat sera normal.

2) Si celui-ci est inférieur à 1/250 (par ex. : 1/1500), la PVC ou l'amniocentèse ne sont pas justifiées car il est très peu probable d'avoir un enfant atteint de trisomie 21. Mais ce n'est pas impossible.

**En effet, ce test est un test de dépistage & non un test de diagnostic : il ne dépiste que 80% des enfants trisomiques !**

*Une fois anonymisées, les données recueillies sont transmises à l'agence de la Biomédecine. Ces données font l'objet d'un traitement informatique destiné à suivre & à évaluer la qualité du dépistage de la trisomie 21. Conformément à la loi « informatique et libertés » du 6 janvier 1978 modifiée en 2004, la patiente bénéficie d'un droit d'accès & de rectification aux informations qui la concernent, qu'elle peut exercer en s'adressant à son médecin. Elle peut également, pour des motifs légitimes, s'opposer au traitement des données la concernant.*