

FORMULAIRE DE DEMANDE

PATIENTE		MÉDECIN DEMANDEUR	
NOM Prénom		NOM Prénom	
Date de naissance		Adresse	
Adresse		NPA	Localité
Adresse (2)		Téléphone	
NPA	Localité	E-mail	
Téléphone		Médecin traitant (copie des résultats)	

DÉCLARATION DE CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ DE LA PATIENTE

Par ma signature du présent formulaire, je déclare avoir lu et accepté les informations ou de les avoir lues et d'en avoir compris entièrement le contenu. J'ai reçu de mon médecin ou d'une personne désignée un conseil génétique concernant les objectifs du test, ses limites et ses risques conformément à la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH). J'ai pu poser et recevoir des réponses à toutes mes questions et j'ai eu suffisamment de temps pour réfléchir aux informations reçues et à ma décision de me soumettre au test. J'ai été informée que, selon l'indication de l'examen, celui-ci n'est pas nécessairement remboursé par mon assurance-maladie et que je pourrais devoir en assumer moi-même les frais. Je consens à la réalisation du test et je discuterai de ses résultats et de la prise en charge appropriée de mon cas avec mon médecin. J'ai été informée que **Prendia** est un test de dépistage et qu'un résultat « anormal » ne signifie pas nécessairement que le fœtus est porteur d'une anomalie chromosomique, sauf confirmation par un test diagnostic ultérieur, et je l'accepte. Je sais aussi qu'un résultat « normal » n'exclut pas complètement la possibilité d'une anomalie chromosomique. J'ai été informée que ce test révélera le sexe du fœtus si l'option « aneuploïdies X, Y » est sélectionnée, et que cette information me sera transmise par le médecin à ma demande expresse uniquement, et dans tous les cas pas avant la 12^e semaine d'aménorrhée, et je l'accepte. J'ai été informée que ce test, comme tous les tests génétiques, peut parfois révéler des informations excédentaires. Je suis consciente que seuls les tests requis dans ce formulaire, sans aucun autre examen, seront effectués sur mon échantillon de sang, et j'y consens. J'accepte ce qui précède et j'autorise Medisyn à effectuer le test **Prendia**.

Signature de la patiente _____ / _____ / _____ (jour/mois/année)

SIGNATURE DU MÉDECIN DEMANDEUR

Au vu des indications rapportée ci-après, je demande la réalisation du test **Prendia** et confirme qu'à ma connaissance, les informations fournies dans le présent formulaire concernant la patiente et le médecin traitant sont correctes. Je confirme avoir informé la patiente sur le test **Prendia** conformément aux exigences légales, y compris que ce test peut parfois révéler des informations excédentaires, et avoir reçu son consentement explicite.

Signature du médecin demandeur _____ / _____ / _____ (jour/mois/année)

DÉPISTAGE PRÉNATAL NON INVASIF PRENDIA - CHOIX DE L'OPTION LA PLUS APPROPRIÉE POUR VOTRE PATIENTE

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Prendia START <ul style="list-style-type: none"> • Trisomie 21, 18, 13 ^①
(grossesse simple ou gémellaire) | <input type="checkbox"/> Prendia EXPERT <ul style="list-style-type: none"> • Trisomie 21, 18, 13 (grossesse simple ou gémellaire) ^① • Anomalies autosomiques-segmentaires (délétions/duplications ≥ 7 Mb) ^② • Aneuploïdies autosomiques rares (chr. 1-22) ^② |
|---|--|

 Analyses complémentaires : aneuploïdies X+Y (grossesse simple uniquement)

^① remboursées par l'assurance-maladie sous certaines conditions.

^② analyses complémentaires à la charge de la patiente (non remboursées).

INFORMATIONS CLINIQUES

Poids _____ kg Taille _____ cm	Nombre de fœtus : <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> Vanishing twin
Échantillon de sang prélevé le : _____ / _____ / _____ (jour/mois/année)	Grossesse par FIV : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui
Prise de sang répétée : <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Oui	Si FIV, ovocytes : <input type="checkbox"/> de la patiente <input type="checkbox"/> de la donneuse
Âge gestationnel à cette date : _____ semaines + _____ jours	Âge au moment du prélèvement des ovules : _____ ans

 Indications cliniques : Âge avancé de la mère Échographie anormale
 Haut risque après dépistage sérologique (1/ _____) Anxiété parentale
 Autre : _____

INFORMATIONS DESTINÉES À LA PATIENTE

Le **dépistage prénatal non invasif Prendia START** est un test de dépistage qui analyse l'ADN foetal libre (cfDNA) dans le sang maternel pour évaluer le risque de trisomie 21, de trisomie 18 et de trisomie 13 chez le foetus. Le terme de « trisomie » désigne la présence anormale de trois copies d'un chromosome particulier au lieu des deux normalement attendues.

- **La trisomie 21**, due à la présence d'une copie supplémentaire du chromosome 21, est la cause du syndrome de Down. Les enfants affectés par ce syndrome peuvent présenter un handicap cognitif léger à grave, une malformation cardiaque et/ou d'autres pathologies. Le syndrome de Down survient dans environ un cas sur 740 naissances.
- **La trisomie 18** est due à la présence d'une copie supplémentaire du chromosome 18 ; la plupart des grossesses touchées se terminent prématurément par un avortement spontané. Les enfants porteurs d'une trisomie 18 souffrent du syndrome d'Edwards, associé à une vaste gamme de malformations et à une espérance de vie réduite. Le syndrome d'Edwards touche environ un nouveau-né sur 5000.
- **La trisomie 13**, due à la présence d'une copie supplémentaire du chromosome 13, est la cause du syndrome de Patau. Les enfants porteurs du syndrome de Patau peuvent présenter de graves malformations cardiaques congénitales et diverses autres pathologies ; ils survivent rarement à leur première année de vie. On estime que le syndrome de Patau touche 1 enfant sur 16 000.

Pour être admissibles au test Prendia-START, les patientes doivent avoir atteint ou dépassé les 10 semaines de grossesse (10 s + 0 j) pour une grossesse simple ou gémellaire (1 ou 2 foetus) issue d'une conception naturelle ou d'une fécondation in vitro (FIV), y compris les grossesses après don d'ovules ou de sperme. Ne sont pas admissibles les patientes enceintes de plus de deux foetus.

- ✓ ≥ 10 semaines + 0 jours
- ✓ Jumeaux
- ✓ *Vanishing twin*
- ✓ FIV
- ✓ Don d'ovules
- ✓ Don de sperme.

Prendia EXPERT inclut en plus de l'analyse des chromosomes 21, 18 et 13, la détection des éventuelles **aneuploïdies autosomiques rares (RAA)** des chromosomes 1 à 22, ainsi que des éventuelles duplications et délétions partielles de ≥ 7 Mb de tous les autosomes appelées **aneuploïdies segmentaires autosomiques**.

- **Les aneuploïdies autosomiques rares** (p. ex. trisomie 16, trisomie 22) s'observent exclusivement dans les tissus foetaux de grossesses évolutives en mosaïque. Dans 97 % d'entre elles, le mosaïcisme est confiné au placenta, le foetus n'est impliqué que dans 3 % des cas. Les aneuploïdies chromosomiques rares peuvent rester sans conséquences significatives ou être associées à des issues défavorables tels qu'un avortement spontané, un retard de croissance intra-utérin, une disomie uniparentale, un accouchement prématuré ou des anomalies foetales. Les conséquences cliniques dépendent du chromosome impliqué et de la nature du mosaïcisme (placentaire ou foetal) et ne peuvent pas toujours être prévues avec certitude.
- **Les aneuploïdies segmentaires autosomiques** se réfèrent à la perte ou à l'ajout de portions de chromosome et sont associées à des anomalies congénitales, des retards de développement et des déficiences intellectuelles.

L'analyse des aneuploïdies X et Y (perte ou l'acquisition d'un chromosome sexuel) est une analyse complémentaire aux tests Prendia START et Prendia EXPERT qui a pour but de détecter la présence éventuelle d'une aneuploïdie des chromosomes sexuels X et Y (p. ex. 45, X ; 47, XXX ; 47, XXY ; 47, XYY). Cette technique révèle également le sexe du foetus, mais celui-ci ne peut pas être communiqué avant la fin de la 12^e semaine d'aménorrhée. Le test ne peut pas révéler les aneuploïdies des chromosomes sexuels dans les grossesses gémellaires ; Pour les grossesses gémellaires il indiquera uniquement l'absence ou la présence d'un chromosome Y (dans le cas où au moins un des deux foetus est de sexe masculin). **Les aneuploïdies des chromosomes sexuels** (X, Y) sont associées à diverses maladies dont le syndrome de Turner (45, X), le syndrome de Klinefelter (47, XXY), le syndrome du triple X (47, XXX) et le syndrome de Jacobs (47, XYY). Les conséquences cliniques de ces aneuploïdies sont généralement bien moins graves que celles des trisomies autosomiques décrites ci-dessus, et sont dans la plupart de cas compatibles avec une vie normale. De fait, de nombreuses personnes porteuses d'un tel syndrome restent non diagnostiquées durant toute leur vie.

Prendia n'est pas destiné à être employé comme un test diagnostic et n'a pas été validé à cette fin. Prendia est un test de dépistage. Comme tout test de dépistage, il présente des limitations, parmi lesquelles de rares résultats faux-positifs ou faux-négatifs. Aucune des options de Prendia n'est conçue pour déceler des polyploïdies telles que les triploïdies ou les réarrangements chromosomiques équilibrés ou en mosaïque, et Prendia ne détecte pas les microdélétions de taille <7 Mb. L'exactitude des résultats peut être influencée par des facteurs foetaux et/ou maternels tels qu'un mosaïcisme confiné au placenta (CPM), un mosaïcisme maternel, une néoplasie chez la mère ou une récente transfusion sanguine, entre autres.

Aucune décision clinique irréversible ne doit être prise sur la base exclusive des résultats du test Prendia, et des résultats indicateurs de la présence d'une anomalie chromosomique doivent toujours être confirmés par un diagnostic prénatal invasif (amniocentèse par exemple) avant toute décision clinique irréversible. Les résultats doivent être communiqués à la patiente par un professionnel de la santé dans le cadre d'une consultation adaptée, et interprétés en tenant compte des autres données cliniques.

Performances de Prendia (état 11.2023, données basées sur Illumina VeriSeq NIPT Solution v2)

	Sensibilité	Faux-positifs		Sensibilité	Faux-positifs
T21	>99,9 % (IC 95 % : 97,1 - 100 %)	1/1000 (IC 95 % : ≤ 0,37 %)	RAA	96,4 % (IC 95 % : 82,3 - 99,4 %)	1/500 (IC 95 % : 0,08 - 0,51 %)
T18	>99,9 % (IC 95 % : 91,4 - 100 %)	1/1000 (IC 95 % : ≤ 0,36 %)	SA	74,1 % (IC 95 % : 87,1 - 100 %)	1/1000 (IC 95 % : ≤ 0,36 %)
T13	>99,9 % (IC 95 % : 87,1 - 100 %)	1/1000 (IC 95 % : ≤ 0,36 %)	Toute anomalie[§]	95,5 % (IC 95 % : 92,7 - 97,3 %)	1/150 (IC 95 % : 0,39 - 1,13 %)
XO, XXX, XXY	>99,9 % (IC 95 % : 93,9 - 100 %)	<1/1000 (IC 95 % : ≤ 0,2 %)	§ trisomies, monosomies et aneuploïdies segmentaires de ≥ 7 Mb (mosaïques comprises).		