

Modèles de consentement proposés pour la réalisation d'un test de dépistage par ADNlc

Les modèles de consentement présentés ci-dessous ont été préparés par le groupe de travail sur l'ADNlc de l'ACLF et ont été rédigés afin d'y inclure la possibilité de découvertes d'autres anomalies chromosomiques que les principales aneuploïdies (la trisomie 21 et les trisomies 13 et 18). Ils ont été rédigés afin de correspondre aux réflexions suivantes :

- 1) Cette évolution technologique doit respecter les politiques et les habitudes des laboratoires réalisant le dépistage des trisomies 21 (+/- 13 et 18). Pour cela, 2 consentements sont proposés :
 - Dans le premier (page 2), la patiente consentira au dépistage de la trisomie 21 et, de façon optionnelle au rendu d'information sur la présence de trisomie 13 ou 18.
 - Dans le deuxième (page 3), la patiente consentira aux dépistages des trisomies 13, 18 et 21.

Dans les 2 modèles de consentement proposés, le rendu d'information sur la présence d'autres anomalies chromosomiques fait l'objet d'une option de consentement séparée spécifique.

- 2) Les modèles de consentement proposés sont rédigés à minima. Les laboratoires pourront y ajouter les options et informations supplémentaires qu'ils jugeront nécessaires (par exemple, l'autorisation à pratiquer certaines recherches). L'attestation de consultation est présentée sur le même document pour des raisons pratiques.
- 3) La découverte d'une anomalie pour laquelle la patiente n'aura pas consenti à être informée ne pourra pas lui être transmise sous quelque forme que ce soit (transmission orale, résultat « non interprétable » poussant à la réalisation d'un prélèvement invasif, ...).
- 4) Il a été décidé de ne pas lister les autres anomalies chromosomiques à rendre si la patiente y consent, en se limitant à la philosophie du texte législatif, à savoir la mise en évidence d'anomalie « susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse ». En revanche, il est rappelé que :
 - a. Ce consentement s'accompagnera d'une notice d'information sur le test, les autres anomalies chromosomiques susceptibles d'être rendues si la patiente y consent et les modalités du dépistage, dont un modèle est également en cours de rédaction par le groupe de travail.
 - b. Le groupe de travail a édité fin 2020 des « Recommandations sur la conduite à tenir devant l'identification d'anomalies chromosomiques fœtales autres que les trisomies 13, 18 et 21 par l'étude de l'ADN libre circulant » listant notamment les aneuploïdies à rendre et à ne pas rendre pour se conformer au critère « d'anomalie susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse » compte tenu des connaissances actuelles.



Je soussignée atteste avoir reçu, du médecin, de la sage-femme ou du conseiller en génétique sous la responsabilité du médecin généticien (*) (nom, prénom) au cours d'une consultation en date du des informations sur l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur

- Les caractéristiques de la trisomie 21 ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de trisomie 21 ;
- Le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 21 mais que seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence d'une trisomie 21 ;
- Le fait qu'une prise de sang sera réalisée

Il m'a été expliqué que :

- Si l'ADN provenant du chromosome 21 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21 ;
- Le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de trisomie 21 ;
- Le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal ;
- Si le résultat est négatif, cela signifie que cet examen n'a pas décelé d'anomalie. Dans cette situation la possibilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21 est très faible mais pas totalement nulle ;
- Si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 21 chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement invasif me sera alors proposé afin d'établir le caryotype du fœtus pour confirmer (ou infirmer) le résultat du dépistage à partir de la prise de sang ;
- Parfois, en cas d'échec technique sur la première prise de sang, une seconde me sera proposée pour recommencer l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel ;
- Dans de rares cas, l'examen de l'ADN fœtal libre dans le sang maternel ne donnera pas de résultat et le praticien me présentera les options possibles.

Cet examen peut éventuellement **révéler d'autres affections que la trisomie 21**. Ces affections peuvent avoir des conséquences pour ma santé ou celle du fœtus. Je peux décider d'en être informée si elle comporte un **bénéfice direct dans l'état actuel des connaissances**, c'est-à-dire si elles sont susceptibles de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse. On distingue dans ce cadre :

- Un résultat négatif pour la trisomie 21 mais évocateur de **trisomie 13 ou de trisomie 18**, pour lesquelles les performances du test, les caractéristiques de ces maladies ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de trisomie 13/ 18 m'ont été expliquées. → **Je souhaite être informée en cas de suspicion de trisomie 13 ou 18.** OUI NON
- Un résultat négatif pour la trisomie 21 mais évocateur d'une **autre anomalie chromosomique**. Il peut s'agir d'une anomalie de nombre des chromosomes ou d'une anomalie de structure déséquilibrée susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse. → **Je souhaite être informée d'une telle suspicion d'anomalie chromosomique.** OUI NON

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 l'examen. Le laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé dans lequel exerce le praticien ayant effectué l'examen conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Fait à **le**

Nom, prénom et signature du patient et/ou de son représentant légal : *Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen.*

Je consens à cet examen

ATTESTATION DE CONSULTATION du médecin prescripteur ou du conseiller(e) en génétique

Je, soussigné(e)....., certifie avoir informé la patiente sus nommée ou son représentant légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement de la patiente ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5)

Date : **Signature et cachet du médecin ou du (de la) conseiller(e) en génétique :**



Je soussignée atteste avoir reçu, du médecin, de la sage-femme ou du conseiller en génétique sous la responsabilité du médecin généticien (*) (nom, prénom) au cours d'une consultation en date du des informations sur l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel dont je souhaite bénéficier portant notamment sur

- Les caractéristiques de la trisomie 21, de la trisomie 13 et de la trisomie 18 ainsi que les modalités de prise en charge des personnes porteuses de ces pathologies ;
- Le fait que cet examen a pour but de préciser le risque que le fœtus soit atteint de trisomie 21, 13 ou 18 mais que seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence d'une trisomie 21, 13 ou 18 ;
- Le fait qu'une prise de sang sera réalisée

Il m'a été expliqué que :

- Si l'ADN provenant des chromosomes 21, 13 ou 18 est présent en quantité anormalement élevée, cela signifie qu'il existe une forte probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21, 13 ou 18 ;
- Le résultat est soit positif soit négatif, mais il ne permet pas à lui seul d'établir le diagnostic de trisomie 21, 13 ou 18 ;
- Le résultat me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal ;
- Si le résultat est négatif, cela signifie que cet examen n'a pas décelé d'anomalie. Dans cette situation la possibilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21, 13 ou 18 est très faible mais pas totalement nulle ;
- Si le résultat est positif, la présence d'une trisomie 21, 13 ou 18 chez le fœtus est très probable mais pas certaine. Un prélèvement invasif me sera alors proposé afin d'établir le caryotype du fœtus pour confirmer (ou infirmer) le résultat du dépistage à partir de la prise de sang ;
- Parfois, en cas d'échec technique sur la première prise de sang, une seconde me sera proposée pour recommencer l'examen portant sur l'ADN fœtal libre circulant dans le sang maternel ;
- Dans de rares cas, l'examen de l'ADN fœtal libre dans le sang maternel ne donnera pas de résultat et le praticien me présentera les options possibles.

Cet examen peut éventuellement **révéler d'autres affections que les trisomies 21, 13 ou 18**. Ces affections peuvent avoir des conséquences pour ma santé ou celle du fœtus. Je peux décider d'en être informée si elle comporte un **bénéfice direct dans l'état actuel des connaissances**. Il peut s'agir d'une anomalie de nombre des chromosomes ou d'une anomalie de structure déséquilibrée susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse

→ Je souhaite être informée d'une telle suspicion d'anomalie chromosomique.

OUI

NON

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 l'examen. Le laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé dans lequel exerce le praticien ayant effectué l'examen conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Fait à le

Nom, prénom et signature du patient et/ou de son représentant légal : *Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen.*

Je consens à cet examen

ATTESTATION DE CONSULTATION du médecin prescripteur ou du conseiller(e) en génétique

Je, soussigné(e)....., certifie avoir informé la patiente sus nommée ou son représentant légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement de la patiente ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5)

Date : Signature et cachet du médecin ou du (de la) conseiller(e) en génétique :