



Étiquette d'identification  
patient

## FORMULAIRE POUR L'ACQUISITION DU CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ RELATIF AU DÉPISTAGE PRÉNATAL NON INVASIF AVEC TEST COMBINÉ

Conformément à l'Art. 1, Alinéa 3, Loi 219/2017 : « Droit pour toute personne de connaître son état de santé et d'être informée de manière complète, actualisée et compréhensible »

Chère Madame

Nom : \_\_\_\_\_ Prénom : \_\_\_\_\_

Née à : \_\_\_\_\_ le : \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / \_\_\_\_

Vous vous êtes adressée à cette structure pour vous soumettre au dépistage prénatal non invasif avec Test Combiné, conformément au parcours de dépistage prénatal de la Région Lombardie.

Avant de réaliser le test prénatal non invasif de dépistage, il est indispensable que vous soyez informée et compreniez de manière appropriée en quoi consiste l'analyse à laquelle vous pouvez vous soumettre, les opportunités, les limites et les éventuelles alternatives, ainsi que les implications éthiques et juridiques, afin de faire un choix éclairé et responsable (opportunité de faire ou non le test, que faire lorsque vous recevrez le résultat).

Cette note d'information contient les explications essentielles, qui seront complétées par un entretien, avant et après le test, avec le médecin chargé de réaliser l'analyse. Dans le cas où certaines informations ne seraient pas claires, vous pourrez demander des précisions au médecin lors de la consultation pré-test.

### Traitement proposé : TEST COMBINÉ

La grande majorité des grossesses aboutit à la naissance d'un nouveau-né en bonne santé. Cependant, il existe une petite probabilité que le fœtus présente des anomalies chromosomiques, parmi lesquelles les plus fréquentes sont la trisomie 21 (syndrome de Down), la trisomie 18 (syndrome d'Edwards) et la trisomie 13 (syndrome de Patau).

Le seul moyen de savoir avec certitude si le fœtus présente ces anomalies, ou d'autres maladies chromosomiques, est de se soumettre à un examen diagnostique invasif pour déterminer le caryotype fœtal, tel que la villocentèse (qui peut être réalisée à partir de la 11e semaine de grossesse) et l'amniocentèse (qui peut être réalisée à partir de la 15e semaine de grossesse). Ces examens comportent un risque d'avortement d'environ 0,2 à 0,5 % supplémentaires par rapport au taux naturel de fausses couches, qui est de 1 à 2 %.

Le diagnostic prénatal invasif est donc réservé aux cas où la probabilité que le fœtus présente des problèmes est significativement plus élevée par rapport à la population générale. De plus, il est important de rappeler que l'analyse des chromosomes après un examen prénatal invasif ne permet pas d'exclure toutes les maladies génétiques et les syndromes rares.

Sur la base de ces considérations, les tests de dépistage dits « tests combinés » sont généralement utilisés. Bien qu'ils ne fournissent pas de certitude concernant le diagnostic de trisomie 21 ou d'autres anomalies chromosomiques plus rares (trisomie 13 et 18), ils permettent cependant de calculer avec une précision raisonnable le risque spécifique pour chaque femme d'avoir un enfant atteint de ces syndromes.

### **Qu'est-ce que le Test Combiné ?**

Il s'agit d'un test de dépistage du premier trimestre de grossesse qui permet d'estimer le risque personnalisé d'anomalies chromosomiques, telles que la trisomie 21, la trisomie 18 et la trisomie 13. *Ce test corrèle le risque de base lié à l'âge maternel seul avec les résultats obtenus par échographie de la translucence nucale fœtale et l'analyse de deux hormones placentaires dans le sang maternel : la free-β-HCG et la PAPP-A.*

Ainsi, entre la **11+0 et la 13+6 semaines** de grossesse, une échographie est réalisée pour observer le profil du visage fœtal et mesurer la **translucence nucale**. Celle-ci apparaît comme une accumulation de liquide visible à l'échographie sous forme d'un espace anéchogène (sans échos, noir) derrière le cou fœtal. La translucence nucale est mesurable à l'échographie dans la grande majorité des fœtus, mais elle est épaissie — donc au-dessus des limites normales — chez environ 75-80 % des fœtus atteints de trisomie 21 ; elle est également augmentée dans un pourcentage élevé de fœtus présentant d'autres anomalies chromosomiques ou syndromes génétiques.

Les jours précédant l'échographie, un prélèvement sanguin maternel est effectué pour mesurer les concentrations de deux substances produites par le placenta : la fraction libre de β-HCG et la PAPP-A, deux hormones souvent modifiées dans les grossesses affectées par les trisomies 21, 18 et 13.

Le test combiné du premier trimestre n'est pas un test diagnostique de certitude, il fournit **une probabilité**. Une probabilité plus élevée n'implique pas que le bébé soit nécessairement atteint, de même qu'une probabilité plus basse ne garantit pas que le bébé soit exempt de la pathologie en question. Le test combiné permet d'identifier environ 90 % des fœtus atteints de trisomie 21, ainsi que la majorité de ceux affectés par les trisomies 18 et 13, avec un taux de faux positifs autour de 5 % et un risque de faux positifs de 10 % pour la trisomie 21.

Ainsi, la combinaison de l'âge maternel, de la translucence nucale et des résultats du prélèvement sanguin permettra de calculer, à l'aide d'un programme informatique accrédité à l'échelle internationale, la **probabilité personnalisée que le fœtus soit atteint de trisomie 21, 18 ou 13**. Cette probabilité pourra ensuite être comparée à celle liée à l'âge maternel seul, **définissant le risque** à la fin de l'examen **comme faible, intermédiaire ou élevé**.

Il ne s'agit pas d'une analyse de routine, et vous êtes libre de choisir si vous souhaitez ou non vous soumettre au test : **le Système Sanitaire Régional (SSR) propose gratuitement, en première ligne, uniquement le Test Combiné, tandis que la recherche de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel (cfDNA/NIPT) est proposée en seconde ligne uniquement en cas de risque accru.**

### **Quels sont les examens complémentaires à réaliser en cas de risque intermédiaire/élevé ?**

Le résultat du dépistage est toujours remis personnellement à la patiente par le médecin qui a effectué l'échographie et qui a analysé les données. Lors d'une **consultation post-test**, le médecin communiquera le risque final et déterminera les éventuels examens complémentaires à réaliser.

Le résultat du test combiné est exprimé sous forme de risque de probabilité de maladie, qui peut être défini comme suit :

- **Risque faible** (inférieur à une probabilité sur mille, **<1 sur 1000**), aucun examen complémentaire n'est recommandé.
- **Risque intermédiaire** (probabilité comprise entre 301 et 1000), dans ce cas, la patiente sera convoquée par le centre où le test combiné a été effectué pour un entretien à l'occasion duquel un second test de dépistage, avec recherche de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel (cfDNA/NIPT), sera proposé gratuitement par le SSR (Système sanitaire régional). Ce test présente une sensibilité bien plus élevée pour les trisomies 21, 18 et 13 par rapport au test combiné (sensibilité pour la trisomie 21 de 99,9 % avec un taux de faux négatifs <1 %).
- **Risque élevé** (supérieur à 1 probabilité sur 300), dans ce cas, la patiente sera convoquée au Centre de Diagnostic Prénatal de l'ASST Bergamo Est, où une nouvelle échographie fœtale sera réalisée et un entretien aura lieu pour discuter des résultats et décider des examens complémentaires à réaliser, tels qu'un examen diagnostique (amniocentèse ou villocentèse) ou un second test de dépistage avec recherche de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel (cfDNA/NIPT).

**Cas particuliers**

Les patientes ayant obtenu une grossesse par le biais de **techniques de procréation médicalement assistée** (PMA) doivent en informer le personnel médical, car cette donnée est prise en compte dans le calcul du risque.

Les patientes ayant obtenu une gestation par **ovodonation ou avec des ovocytes congelés** doivent fournir un certificat (idéalement du Centre où la fécondation a eu lieu) attestant de l'âge de la donneuse ou de la date de congélation des ovocytes. L'évaluation du test de dépistage repose en effet sur le risque de base lié à l'âge de la donneuse d'ovocytes.

**Quelles sont les garanties de qualité de l'exécution du Test Combiné ?**

Les Laboratoires d'Analyse de l'ASST Bergamo Est sont accrédités par des organismes de contrôle nationaux et internationaux. Les opérateurs gynécologues échographistes qui réalisent l'examen sont soumis à un contrôle annuel de la casuistique et de la qualité de leur travail, conformément aux directives de l'Institut Supérieur de Santé.

Dans un petit pourcentage de cas, les caractéristiques des tissus maternels et/ou la position fœtale peuvent rendre difficile la visualisation claire des structures fœtales d'intérêt lors de l'échographie transabdominale. Dans ces cas, une échographie transvaginale peut être demandée et/ou l'examen peut être suspendu pour être repris au bout de quelques minutes ou quelques jours. Malgré ces tentatives, il existe des cas rares où il est techniquement impossible de compléter l'examen et de fournir les résultats du test de dépistage.

**Questions de la patiente :**

---

---

**Réponses du clinicien :**

---

---

**Informations sur les risques en cas de refus ou de retard dans l'exécution :**

En cas de **refus** du test combiné, vous pourrez choisir une autre option de dépistage ou de diagnostic prénatal en dehors du parcours proposé par le SSR (Système Sanitaire Régional), ou décider de ne pas effectuer de test de dépistage pour l'aneuploïdie des chromosomes 13, 18 et 21.

Si vous n'avez pas réalisé le test combiné et que vous vous trouvez **au-delà de la période gestationnelle utile** pour sa réalisation (longueur crano-caudale fœtale entre 45 et 84 mm), le test quadruple pourra être proposé pour l'évaluation du risque.

LE TEST QUADRUPLE (QUAD-TEST) est un test de dépistage applicable au deuxième trimestre de grossesse. Il peut être effectué dans la fenêtre temporelle entre la 15<sup>e</sup> et la 19<sup>e</sup> semaines de gestation. Dans l'échantillon de sang maternel, les niveaux d'AFP (alpha-fœtoprotéine), hCG (gonadotrophine chorionique), uE3 (estriol libre) et inhibine A sont mesurés.

Le laboratoire de référence régional pour l'exécution du test quadruple est le Laboratoire de l'ASST Spedali Civili de Brescia ; c'est le médecin traitant qui prendra contact avec cette structure si nécessaire.

Cet examen pourra être suivi, selon le niveau de risque détecté, d'un approfondissement par CF-DNA (ADN fœtal circulant) ou par diagnostic invasif.

**Alternatives diagnostiques/thérapeutiques :**

Il existe un autre test de dépistage des aneuploïdies des chromosomes 13, 18 et 21, appelé RECHERCHE DE L'ADN FŒTAL CIRCULANT DANS LE SANG MATERNEL (cfDNA/NIPT). Ce test est généralement réalisé au premier trimestre de la grossesse, après la 10<sup>e</sup> semaine de gestation. Il permet d'évaluer la probabilité que le fœtus présente une anomalie génétique, à travers un prélèvement sanguin permettant l'analyse de l'ADN libre circulant dans le plasma maternel d'origine placentaire.

Parmi les tests de dépistage disponibles, le NIPT (Dépistage Prénatal Non Invasif/DPNI) est celui présentant la sensibilité la plus élevée : il permet d'identifier environ 99 % des fœtus affectés par l'une des trois trisomies, avec un taux de faux négatifs inférieur à 1 %.

Cependant, ce test n'est pas diagnostique. En cas de résultat à haut risque, une confirmation de la pathologie fœtale doit donc être effectuée par un examen invasif, tel qu'une villocentèse ou une amniocentèse.

***NB : Bien que ce test de dépistage soit extrêmement sensible, il n'est actuellement pas proposé par le SSR comme examen de première intention, mais uniquement en seconde ligne, lorsque le Test Combiné donne un risque intermédiaire ou élevé.***

**Informations supplémentaires :**

*Nous vous informons que l'ASST Bergamo Est fait partie du réseau de formation universitaire, ce qui permet la collaboration et la participation active de médecins en formation spécialisée, sous la supervision d'un médecin salarié titulaire (tuteur).*



## SIGNATURE DU CONSENTEMENT/REFUS – PERSONNE CAPABLE

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                 |                                         |  |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------|--|
| <b>Je soussignée</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | Nom : _____ Prénom : _____<br>Née à : _____ le : ____/____/____ |                                         |  |
| <p>➤ <b>Cocher l'option choisie :</b></p> <p><input type="checkbox"/> J'ACCEPTE, librement et spontanément, ayant pris connaissance de la situation qui m'a été présentée, d'être soumise à l'(ou aux) ACTE(S) MÉDICAL(UX) suivant(s) :</p> <p><input type="checkbox"/> DÉPISTAGE PRÉNATAL NON INVASIF AVEC TEST COMBINÉ dont les détails ont été présentés lors de l'entretien informatif et résumés dans ce document</p> <p><input type="checkbox"/> J'ACCEPTE, librement et spontanément, de me soumettre aux traitements proposés par le médecin/l'équipe médicale, sur lesquels <b><u>je ne souhaite pas être informée</u></b></p> <p><input type="checkbox"/> JE N'ACCEPTE PAS d'être soumise aux traitements proposés, en pleine connaissance des <b>risques</b> que le <b>refus des soins</b> peut entraîner, à savoir (préciser) : _____</p> <p><input type="checkbox"/> JE DÉLÈGUE AU MEMBRE DE MA FAMILLE OU À LA PERSONNE DE CONFIANCE CI-APRÈS, LE POUVOIR D'EXPRIMER LE CONSENTEMENT EN MON NOM : Mme/M. _____<br/>né(e) à _____ le _____<br/>(Remplir le formulaire prévu à cet effet SIGNATURE DU CONSENTEMENT EXPRIMÉ PAR LE DÉLÉGUÉ)</p> <p><input type="checkbox"/> JE DÉCLARE également être informée de la possibilité de RÉVOQUER le présent consentement/refus à tout moment pendant le traitement.</p> |                                                                 |                                         |  |
| <b>Signature de la personne assistée</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                 |                                         |  |
| <b>Prénom et Nom du Médecin</b><br><b>Code fiscal ou matricule ou cachet</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                 | <b>Signature</b>                        |  |
| <b>Date et heure d'acquisition du consentement/refus</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                 | Date : ____/____/____ Heure : ____:____ |  |
| <b>DANS LE CAS OÙ LA PERSONNE ASSISTÉE SERAIT DANS L'INCAPACITÉ PHYSIQUE DE SIGNER</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                 |                                         |  |
| <b>Prénom Nom, date et lieu de naissance (témoin 1)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                 | <b>Signature</b>                        |  |
| <b>Prénom Nom, date et lieu de naissance (témoin 2)</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                 | <b>Signature</b>                        |  |
| <b>PARTIE RÉSERVÉE AU MÉDIATEUR CULTUREL (si présent)</b><br>Je déclare avoir assisté à la signature du formulaire de consentement et à l'entretien informatif qui l'a précédé, au cours duquel j'ai effectué des activités de médiation en traduisant fidèlement le contenu de cet entretien. Mon activité de traduction a également consisté à poser les questions formulées par la personne assistée et/ou ses proches aux médecins, et à traduire fidèlement les réponses, ainsi qu'à lire le présent document.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |                                                                 |                                         |  |
| <b>Prénom Nom, date et lieu de naissance – Médiateur culturel</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |                                                                 | <b>Signature</b>                        |  |
| <b>Date et heure d'acquisition du consentement/refus</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                 | Date : ____/____/____ Heure : ____:____ |  |

En cas de révocation du consentement, remplir le formulaire prévu à cet effet.

## SIGNATURE DU CONSENTEMENT/REFUS DÉLÉGUÉ/TUTEUR/PERSONNE HABILITÉE EN REPRÉSENTATION

|                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Je soussigné(e)</b> | Nom : _____ Prénom : _____<br>Né(e) à : _____ le : ____/____/____                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
| <b>En qualité de</b>   | <input type="checkbox"/> Délégué<br><input type="checkbox"/> Tuteur (n° du décret : _____)<br><input type="checkbox"/> Personne habilitée en représentation avec pouvoirs d'ASSISTANCE en matière sanitaire (n° du décret : ____)<br><input type="checkbox"/> Personne habilitée en représentation avec pouvoirs de REPRÉSENTATION EXCLUSIVE en matière sanitaire (n° du décret : _____) |

### Après avoir entendu, lorsque cela est possible, la personne concernée

➤ **Cocher l'option choisie :**

☐ **J'ACCEPTE** librement, spontanément et en toute conscience, ayant pris connaissance de la situation qui m'a été présentée, que M./Mme Nom : \_\_\_\_\_ Prénom : \_\_\_\_\_ soit soumis(e) à l'acte médical suivant :

☐ **DÉPISTAGE PRÉNATAL NON INVASIF AVEC TEST COMBINÉ** dont les détails ont été présentés lors de l'entretien informatif et résumés dans ce document

☐ **JE N'ACCEPTE PAS**, conscient(e) des **risques** que le **refus des soins** peut entraîner, que M./Mme Nom : \_\_\_\_\_ Prénom : \_\_\_\_\_ soit soumis(e) à l'ACTE MÉDICAL suivant :

(INDIQUER ACTE MÉDICAL - SITE D'EXÉCUTION - LATÉRALITÉ)

dont les détails ont été présentés lors de l'entretien informatif et résumés dans ce document, ainsi que de la possibilité, en cas d'avis non partagé, de recourir au juge des tutelles pour la décision (en vertu de l'alinéa 5, Art. 3).

☐ **JE DÉCLARE** également être informée de la possibilité de **RÉVOQUER** le présent consentement/refus à tout moment pendant le traitement.

|                                                                                  |                                         |                  |  |
|----------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------|------------------|--|
| <b>Signature du Délégué/Tuteur/<br/>Personne habilitée en<br/>représentation</b> |                                         |                  |  |
| <b>Prénom et Nom du Médecin<br/>Code fiscal ou matricule ou<br/>cachet</b>       |                                         | <b>Signature</b> |  |
| <b>Date et heure d'acquisition du<br/>Consentement/refus</b>                     | Date : ____/____/____ Heure : ____:____ |                  |  |

### PARTIE RÉSERVÉE AU MÉDIATEUR CULTUREL (si présent)

Je déclare avoir assisté à la signature du formulaire de consentement et à l'entretien informatif qui l'a précédé, au cours duquel j'ai effectué des activités de médiation en traduisant fidèlement le contenu de cet entretien. Mon activité de traduction a également consisté à poser les questions formulées par la personne assistée et/ou ses proches aux médecins, et à traduire fidèlement les réponses, ainsi qu'à lire le présent document.

|                                                                       |                                         |                  |  |
|-----------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------|------------------|--|
| <b>Prénom Nom, date et lieu de<br/>naissance - Médiateur culturel</b> |                                         | <b>Signature</b> |  |
| <b>Date et heure d'acquisition du<br/>Consentement/refus</b>          | Date : ____/____/____ Heure : ____:____ |                  |  |

En cas de révocation du consentement, remplir le formulaire prévu à cet effet.