

Demande d'analyse génétique

Test Prénatal Non-Invasif (TPNI ou NIPT en néerlandais) – analyse pangénomique

Centre de Génétique, Hôpital Universitaire de Gand

T +32 9 332 24 77 F +32 9 332 65 49 Courrier par tubes: 2477

Veuillez soumettre les échantillons au laboratoire dès que possible (dans les 24 heures suivant le prélèvement) avant 17 heures (le vendredi avant 14 heures). Les échantillons doivent être conservés à température ambiante. Envoyer à : UZ Gent, Medical Research Building – Stalen Medische Genetica, Ingang 34, C. Heymanslaan 10, 9000 Gent. Plus d'informations sur la collecte, le stockage et le transport d'échantillons humains et sur les tests spécifiques: <https://www.cmgg.be/fr/soignants/instructions-pour-les-echantillons>.

IDENTIFICATION DE LA MÈRE

Nom _____
 Prénom _____
 Date de naissance _____
 Adresse _____

 Numéro national _____
 Nom mutuelle _____
 N° NISS _____ CG1/CG2 _____ / _____

IDENTIFICATION DU MÉDECIN PRESCRIPTEUR

Nom et prénom _____
 N° INAMI _____
 Adresse/département/téléphone _____

 Copie résultat à : _____
 Signature _____

PRISE DE SANG (10ml sang/tube pour analyse ADN acellulaire, de préférence "PAXgene Blood ccfDNA Tube")

DATE DU PRELEVEMENT: _____ / _____ / _____, à _____ h

DONNEES DE LA GROSSESSE

Echographie grossesse _____ semaines _____ jours Date d'échographie _____
 Date de naissance prévue _____
 Type de grossesse Grossesse unique
 Grossesse multiple - chorionicité DCDA MCDA MCMA
 (DCDA: dichorionic/diamniotique; MCDA: monochorionic/diamniotique; MCMA: monochorionic/mono-amniotique)
 Jumeau évanescent
 Don d'ovocytes non oui

HISTOIRE PRECEDENTE

Anamnèse obstétrique _____
 Grossesses précédentes avec anomalies chromosomiques ? non oui nom de l'anomalie: _____
 Antécédents familiaux d'une maladie génétique? La femme enceinte est-elle porteuse d'une anomalie génétique ?
 non oui nom de l'anomalie: _____

INDICATION /RENSEIGNEMENTS CLINIQUES



Universitair Ziekenhuis Gent
 C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be

Formulaire de consentement

Test Prénatal Non-Invasif (TPNI ou NIPT en néerlandais) – analyse pangénomique

Centre de Génétique, Hôpital Universitaire de Gand

T +32 9 332 24 77 F +32 9 332 65 49 Courrier par tubes: 2477

INSTRUCTION CONCERNANT LE FORMULAIRE DE CONSENTEMENT

Les pages suivantes contiennent une copie du formulaire de consentement pour le laboratoire (page 3 et 4) et une copie pour le patient (pages 5 et 6). Veuillez remplir et signer les deux copies s'il vous plaît.



Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be

Formulaire de consentement – **COPIE LABORATOIRE**

Test Prénatal Non-Invasif (TPNI ou NIPT en néerlandais) – analyse pangénomique

Centre de Génétique, Hôpital Universitaire de Gand

T +32 9 332 24 77 F +32 9 332 65 49 Courrier par tubes: 2477

Je déclare avoir été informée de manière claire en ce qui concerne le **Test Prénatal Non-Invasif (TPNI)**.
Le TPNI ne peut être effectué sans signature de ce formulaire de consentement.

- J'ai été informée des possibilités et limites de ce test, comme décrites dans la brochure d'informations. J'ai eu l'occasion de demander au médecin des informations complémentaires.
- Je comprends que le TPNI est un test génétique non-invasif effectué sur un échantillon de sang de moi-même, à partir de 12 semaines de grossesse, et dans lequel l'ADN dérivé du placenta sera examiné.
- Je comprends que ce test est principalement destiné à la détection des trisomies 21, 18 et 13 (resp. le syndrome de Down, Edwards et Patau). Compte tenu du fait que l'analyse TPNI implique l'examen de tous les chromosomes, dans des cas exceptionnels, d'autres anomalies chromosomiques pourraient être identifiées tant chez le bébé que chez la mère. Ces anomalies seront communiquées si elles sont jugées comme ayant un intérêt clinique pour vous et/ou votre enfant.
- Je comprends que ce test peut déterminer avec une haute probabilité le sexe du bébé. J'ai eu l'occasion d'indiquer si oui ou non je souhaite recevoir ces informations.
- Je comprends que ce test peut révéler certaines anomalies des chromosomes sexuels (monosomie X, XXY) et que je dois donner mon consentement si je souhaite être informée de la présence de ces anomalies. Je comprends que, dans une grossesse gémellaire, de telles anomalies ne peuvent être détectées que chez des jumeaux monochorionique (un placenta).
- Je comprends que d'autres tests plus appropriés peuvent être indiqués en cas de risque accru de troubles génétiques bien définis.
- Je comprends que ce test est très précis, mais pas à 100%. En cas de résultat normal la probabilité que le bébé soit atteint de trisomie 21, 18 ou 13 est très faible, mais pas totalement exclue. D'autre part, en cas d'un résultat anormal du TPNI il se peut que le bébé ne soit pas porteur de l'anomalie; un résultat anormal doit donc toujours être confirmé par un examen prénatal invasif (de préférence une amniocentèse)
- Dans environ 2-5% des cas, aucun résultat ne peut être obtenu. Dans la plupart des cas, un nouvel échantillon de sang peut être prélevé pour une nouvelle analyse sans coût supplémentaire; dans certains cas, une réanalyse pour des raisons biologiques n'est pas appropriée.
- Je comprends qu'un seul TPNI par grossesse est remboursé en Belgique et que le ticket modérateur est inférieur à 10 euros. Si j'ai droit à un remboursement plus élevé, je ne dois pas payer le ticket modérateur. Par ma signature, je confirme que je n'ai pas encore subi de TPNI ou de test combiné au cours de ma grossesse actuelle. Si je ne suis pas affiliée à un régime d'assurance maladie belge, je sais que je devrai payer moi-même l'intégralité du coût de ce test.
- Je comprends que le matériel résiduel et les données génomiques obtenus après la réalisation du TPNI peuvent être utilisés de manière anonyme à des fins de validation, de contrôle de qualité interne ou de recherche (par exemple, optimisation du TPNI et nouveaux développements).
- J'ai été informée que le résultat du TPNI sera disponible après un maximum de 10 jours ouvrables (à compter du jour de la prise de sang). Mon résultat sera disponible par voie électronique: plate-forme de soins collaboratifs (CoZo) (www.cozo.be): le rapport avec le résultat du TPNI (pour les chromosomes 13, 18 et 21) et, si je le souhaite, un rapport indiquant le sexe du/des bébé(s).



Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be

Formulaire de consentement – COPIE LABORATOIRE

Test Prénatal Non-Invasif (TPNI ou NIPT en néerlandais) – analyse pangénomique

Centre de Génétique, Hôpital Universitaire de Gand

T +32 9 332 24 77 F +32 9 332 65 49 Courrier par tubes: 2477

Veillez lire attentivement les options ci-dessous et indiquer les options souhaitées.

1) En ce qui concerne le sexe de mon/mes bébé(s):

- Je souhaite connaître le sexe de mon/mes bébé(s). (*)
- Je ne souhaite PAS connaître le sexe de mon/mes bébé(s).

2) Concernant les anomalies des chromosomes sexuels de mon/mes bébé(s) (monosomie X et XXY):

Important: pas possible en cas de grossesse gémellaire dichorionique et jumeau évanescent

- Je souhaite être informée du risque accru d'une telle anomalie des chromosomes sexuels de mon/mes bébé(s).
- Je ne souhaite PAS être informée du risque accru d'une telle anomalie des chromosomes sexuels de mon/mes bébé(s). (*)

(*) Si rien n'est coché, cette option sera sélectionnée

J'ai été correctement informée des possibilités et des limites du test génétique proposé et j'ai reçu des réponses claires à toutes mes questions. J'accepte que le TPNI soit effectué pour la détection prénatale des trisomie 21, 13 et 18.

Nom parent: _____

Date du prélèvement:/...../.....

Signature parent: _____

Le soussigné a expliqué les informations sur le TPNI lors d'un entretien personnel et dans un langage compréhensible.

Nom médecin prescripteur: _____

Date du prélèvement:/...../.....

Signature médecin prescripteur: _____

Par délégation du médecin responsable: _____



Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be

Formulaire de consentement – **COPIE PATIENT**

Test Prénatal Non-Invasif (TPNI ou NIPT en néerlandais) – analyse pangénomique

Centre de Génétique, Hôpital Universitaire de Gand

T +32 9 332 24 77 F +32 9 332 65 49 Courrier par tubes: 2477

Je déclare avoir été informée de manière claire en ce qui concerne le **Test Prénatal Non-Invasif (TPNI)**.

Le TPNI ne peut être effectué sans signature de ce formulaire de consentement.

- J'ai été informée des possibilités et limites de ce test, comme décrites dans la brochure d'informations. J'ai eu l'occasion de demander au médecin des informations complémentaires.
- Je comprends que le TPNI est un test génétique non-invasif effectué sur un échantillon de sang de moi-même, à partir de 12 semaines de grossesse, et dans lequel l'ADN dérivé du placenta sera examiné.
- Je comprends que ce test est principalement destiné à la détection des trisomies 21, 18 et 13 (resp. le syndrome de Down, Edwards et Patau). Compte tenu du fait que l'analyse TPNI implique l'examen de tous les chromosomes, dans des cas exceptionnels, d'autres anomalies chromosomiques pourraient être identifiées tant chez le bébé que chez la mère. Ces anomalies seront communiquées si elles sont jugées comme ayant un intérêt clinique pour vous et/ou votre enfant.
- Je comprends que ce test peut déterminer avec une haute probabilité le sexe du bébé. J'ai eu l'occasion d'indiquer si oui ou non je souhaite recevoir ces informations.
- Je comprends que ce test peut révéler certaines anomalies des chromosomes sexuels (monosomie X, XXY) et que je dois donner mon consentement si je souhaite être informée de la présence de ces anomalies. Je comprends que, dans une grossesse gémellaire, de telles anomalies ne peuvent être détectées que chez des jumeaux monochorionique (un placenta).
- Je comprends que d'autres tests plus appropriés peuvent être indiqués en cas de risque accru de troubles génétiques bien définis.
- Je comprends que ce test est très précis, mais pas à 100%. En cas de résultat normal la probabilité que le bébé soit atteint de trisomie 21, 18 ou 13 est très faible, mais pas totalement exclue. D'autre part, en cas d'un résultat anormal du TPNI il se peut que le bébé ne soit pas porteur de l'anomalie; un résultat anormal doit donc toujours être confirmé par un examen prénatal invasif (de préférence une amniocentèse)
- Dans environ 2-5% des cas, aucun résultat ne peut être obtenu. Dans la plupart des cas, un nouvel échantillon de sang peut être prélevé pour une nouvelle analyse sans coût supplémentaire; dans certains cas, une réanalyse pour des raisons biologiques n'est pas appropriée.
- Je comprends qu'un seul TPNI par grossesse est remboursé en Belgique et que le ticket modérateur est inférieur à 10 euros. Si j'ai droit à un remboursement plus élevé, je ne dois pas payer le ticket modérateur. Par ma signature, je confirme que je n'ai pas encore subi de TPNI ou de test combiné au cours de ma grossesse actuelle. Si je ne suis pas affiliée à un régime d'assurance maladie belge, je sais que je devrai payer moi-même l'intégralité du coût de ce test.
- Je comprends que le matériel résiduel et les données génomiques obtenus après la réalisation du TPNI peuvent être utilisés de manière anonyme à des fins de validation, de contrôle de qualité interne ou de recherche (par exemple, optimisation du TPNI et nouveaux développements).
- J'ai été informée que le résultat du TPNI sera disponible après un maximum de 10 jours ouvrables (à compter du jour de la prise de sang). Mon résultat sera disponible par voie électronique: plate-forme de soins collaboratifs (CoZo) (www.cozo.be): le rapport avec le résultat du TPNI (pour les chromosomes 13, 18 et 21) et, si je le souhaite, un rapport indiquant le sexe du/des bébé(s).



Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be

Formulaire de consentement - COPIE PATIENT

Test Prénatal Non-Invasif (TPNI ou NIPT en néerlandais) – analyse pangénomique

Centre de Génétique, Hôpital Universitaire de Gand

T +32 9 332 24 77 F +32 9 332 65 49 Courrier par tubes: 2477

Veillez lire attentivement les options ci-dessous et indiquer les options souhaitées.

1) En ce qui concerne le sexe de mon/mes bébé(s):

- Je souhaite connaître le sexe de mon/mes bébé(s). (*)
- Je ne souhaite PAS connaître le sexe de mon/mes bébé(s).

2) Concernant les anomalies des chromosomes sexuels de mon/mes bébé(s) (monosomie X et XXY):

Important: pas possible en cas de grossesse gémellaire dichorionique et jumeau évanescent

- Je souhaite être informée du risque accru d'une telle anomalie des chromosomes sexuels de mon/mes bébé(s).
- Je ne souhaite PAS être informée du risque accru d'une telle anomalie des chromosomes sexuels de mon/mes bébé(s). (*)

(*)Si rien n'est coché, cette option sera sélectionnée

J'ai été correctement informée des possibilités et des limites du test génétique proposé et j'ai reçu des réponses claires à toutes mes questions. J'accepte que le TPNI soit effectué pour la détection prénatale des trisomie 21, 13 et 18.

Nom parent: _____

Date du prélèvement:/...../.....

Signature parent: _____

Le soussigné a expliqué les informations sur le TPNI lors d'un entretien personnel et dans un langage compréhensible.

Nom médecin prescripteur: _____

Date du prélèvement:/...../.....

Signature médecin prescripteur: _____

Par délégation du médecin responsable: _____



Universitair Ziekenhuis Gent
C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be