

## Protocole d'information pour l'examen prénatal du patrimoine génétique chez l'enfant par un prélèvement de sang chez la femme enceinte

Nom: ..... Prénom: ..... Date de naissance: .....

Les informations qui suivent constituent un complément à la fiche d'information «Examens prénataux de l'enfant (diagnostic prénatal)» et à l'entretien personnel mené par votre médecin. N'hésitez pas à demander des précisions à votre médecin sur tout ce qui n'est pas clair pour vous ou qui semble important à vos yeux; veuillez nous dire si vous vous sentez suffisamment informée ou si vous désirez davantage de précisions sur l'examen à venir et ses résultats.

Vous ne devriez prendre la décision de procéder à un examen prénatal pour la détection de maladies génétiques chez l'enfant, par exemple les trisomies 21, 18 et 13, qu'après une évaluation soigneuse et un temps de réflexion approprié. Cette décision ne revient qu'à vous-même et vous devriez la prendre sans subir d'influence extérieure. Bien entendu vous avez la liberté de refuser cet examen, car vous jouissez du « droit de ne pas savoir » - vous pouvez renoncer à tout examen ou ne procéder qu'à une partie des analyses et des examens complémentaires techniquement réalisables. Vous ne devez pas prendre connaissance de toutes les informations concernant le patrimoine génétique de votre enfant, à moins qu'un danger imminent ne le menace (art. 6 et art. 18, par. 2 LAGH).

**Méthode** : le placenta délivre de faibles quantités de son matériel génétique (ADN) dans le sang de la mère. À partir de la 10<sup>e</sup> semaine de grossesse il est possible d'utiliser ces petites quantités pour détecter des défauts dans le matériel génétique (chromosomes) de l'enfant à naître. S'il se trouve un chromosome surnuméraire 21, 18 ou 13 chez l'enfant, on parle de trisomie 21, 18 ou 13. Les trisomies entraînent chez les enfants des degrés divers d'anomalies du développement physique et mental. Des défauts génétiques de nature différente, touchant uniquement une partie d'un chromosome ou un seul gène, peuvent également être détectés par cette méthode.

**Résultat** : un examen sanguin sans particularité ne constitue pas une garantie pour un enfant en bonne santé. Une trisomie 21 (l'anomalie génétique la plus fréquente) peut être décelée avec une fiabilité de jusqu'à 99%, celle-ci est un peu plus faible pour la détection des trisomies 18 et 13. En ce qui concerne d'autres maladies génétiques plus rares, il n'est actuellement pas possible de se prononcer sur la fiabilité des résultats. Dans de rares cas, de tels tests permettent également de détecter une maladie chez la femme enceinte. Dans jusqu'à 1% des cas il n'est pas possible d'interpréter le résultat car la quantité d'ADN de l'enfant présente dans le sang de la mère est insuffisante. Les résultats sont disponibles après une semaine environ.

Des résultats suspects ou difficiles à interpréter doivent absolument être confirmés par une analyse complémentaire telle que la ponction du placenta (ponction des villosités chorales) ou le prélèvement de liquide amniotique; en effet, dans de rares cas, le résultat s'avère suspect alors que l'enfant est en bonne santé. Des résultats inattendus ou défavorables peuvent vous placer devant des décisions difficiles et peser lourdement sur votre état psychique. Des consultations supplémentaires et un soutien par d'autres spécialistes peuvent devenir nécessaires. Si une anomalie grave et incurable était diagnostiquée, vous seriez peut-être amenée à envisager une interruption de grossesse. Mais vous avez aussi toujours le droit de recevoir des conseils sur les alternatives à l'interruption de grossesse et à être orientée vers des associations de parents d'enfants handicapés et des groupes d'entraide (art. 15 LAGH).

**Coûts** : l'examen pour la détection de trisomies est prise en charge par l'assurance de base, si le calcul des risques au moyen du test du premier trimestre, réalisé entre la 11<sup>e</sup> et la 14<sup>e</sup> semaine, a révélé un risque de trisomie de 1:1000 ou supérieur. Si ce n'est pas le cas mais que vous disposez d'une assurance complémentaire, celle-ci peut le cas échéant décider de couvrir gracieusement les frais. D'autres analyses au moyen de ce test, à la recherche d'autres maladies rares, ne sont pas prises en charge par l'assurance-maladie.

Vos questions :

Ce protocole documente le conseil génétique au sens de l'art. 18 de la LAGH, et le mandat d'analyse ci-dessous a valeur de consentement pour l'examen génétique. Les services de conseil compétents des cantons se tiennent également à disposition pour d'autres consultations (selon l'art. 17 de la LAGH).

**Entretien d'information**

Traducteur/rice: \_\_\_\_\_

Examen proposé : analyse génétique prénatale de l'enfant par prélèvement de sang chez la femme enceinte

Notes du médecin à propos de l'entretien d'information (renoncement à l'information avec mention des raisons, facteurs de risques individuels etc.).

---

---

---

---

Alternatives à l'examen :

---

---

---

---

Date :

Heure :

Durée de l'entretien d'information :

---

**Mandat d'examen :**

J'ai eu aujourd'hui un entretien d'information avec le Docteur\_\_\_\_\_. J'ai compris ses explications et j'ai reçu une réponse à toutes les questions qui m'intéressaient. J'ai reçu une copie du protocole d'entretien. J'ai disposé d'un temps de réflexion suffisant et je donne mon consentement pour l'examen proposé. Je sais que je peux retirer mon accord en tout temps (art. 5 par. 3 de la LAGH).

Lieu, date :

Patiente :

---

Le texte au verso a été discuté avec la patiente. Ses questions ont été abordées et une copie de ce protocole d'information lui a été remise.

Date, heure :

Médecin :

---