

## Dépistage prénatal non invasif de Panorama® (DPNI)

**UN EXEMPLAIRE SIGNÉ DEVRAIT ÊTRE CONSERVÉ DANS LE DOSSIER DU PATIENT (ne pas retourner avec l'échantillon)**

### But du(des) test(s)

Le test de dépistage non invasif de Panorama® (DPNI) dépiste les anomalies chromosomiques du fœtus décelant un surplus ou un manque de chromosomes entiers ou des microdélétions (petites sections manquantes d'un chromosome précis). Les conditions particulières dépistées sont décrites dans le tableau ci-après. Vous avez l'option de demander le sexe du fœtus sans frais supplémentaire. Le test Panorama® est effectué avec un échantillon de sang maternel qui contient l'ADN (matériel génétique) de la mère ainsi que celui du fœtus. On utilise l'ADN fœtal provenant du placenta pour effectuer le test; cet ADN est identique à l'ADN provenant des cellules du fœtus dans ~98 % de toutes les grossesses. Le test de Panorama® est disponible pour les femmes ayant atteint au moins neuf semaines de gestation et portant un seul fœtus. Votre professionnel des soins de santé peut vous procurer plus de détails relativement aux conditions dépistées par ce test.

### Anomalies de chromosomes entiers et microdélétions évalués par les options de tests de Panorama®

<b>Trisomie 21</b>	Causée par une copie supplémentaire du chromosome 21, est aussi appelé le syndrome de Down. C'est la cause génétique de déficience intellectuelle la plus courante et l'incidence de cette condition est d'environ d'une naissance sur 830. Les individus atteints du syndrome de Down détiennent un QI moyen de 50 et ont tous un certain degré de déficience intellectuelle. Certains enfants atteints du syndrome de Down souffrent de malformations cardiaques ou à d'autres organes pouvant nécessiter une intervention chirurgicale ou des traitements médicaux. Certains souffrent d'autres conditions médicales y compris la perte de l'ouïe ou de la vue.
<b>Trisomie 18</b>	Causée par une copie supplémentaire du chromosome 18, est aussi appelé le syndrome d'Edwards. L'incidence de la trisomie 18 est d'environ d'une naissance sur 7500 et provoque une déficience intellectuelle sévère. La majorité des bébés atteints de trisomie 18 souffrent de malformations congénitales sévères multiples du cerveau, du cœur, et d'autres organes. Une faible croissance pendant la grossesse est fréquente et plusieurs bébés meurent en fausse couche ou sont mort-nés. Parmi les bébés vivants, la majorité décède avant d'avoir un an. Les bébés qui survivent ont de profondes déficiences intellectuelles et des problèmes de croissance et de développement.
<b>Trisomie 13</b>	Causée par une copie supplémentaire du chromosome 13, est aussi appelé le syndrome de Patau. L'incidence de la trisomie 13 est d'environ d'une naissance sur 22 700 et provoque une déficience intellectuelle sévère. La majorité des bébés atteints de trisomie 13 souffrent de malformations congénitales sévères multiples du cerveau et d'autres organes. Plusieurs bébés meurent en fausse couche ou sont mort-nés. Parmi les bébés vivants, la majorité décède avant d'avoir un an.
<b>Monosomie X</b>	Causée par une copie manquante du chromosome X, est aussi appelé le syndrome de Turner. Cette condition touche uniquement les filles et l'incidence est d'environ d'une naissance sur 5000. Les filles atteintes de la monosomie X sont plus petites de taille que la moyenne. Certaines filles souffrent de malformations du cœur et des reins, de problèmes d'ouïe, et quelques-unes ont de légers troubles d'apprentissage. Les filles atteintes de monosomie X peuvent requérir des traitements d'hormones de croissance dans la petite enfance et d'habitude doivent subir des traitements d'hormones sexuelles lors de la puberté. À l'âge adulte, elles sont souvent infertiles.
<b>Triploïdie</b>	La triploïdie est une condition selon laquelle le fœtus détient trois copies de chacun des chromosomes au lieu d'en avoir deux. L'incidence est d'environ d'une grossesse de premier trimestre sur 1000. La raison la plus courante survient lorsque deux spermatozoïdes fécondent un œuf. La plupart des grossesses avec triploïdie se termine en fausse couche au début du premier trimestre, bien que des fausses couches ou un bébé mort-né puissent se produire plus tard au cours de la grossesse. La majorité des bébés survivants meurt peu après leur naissance. La triploïdie met aussi la santé de la mère à risque des complications de la grossesse, telles que la prééclampsie, l'hémorragie post-partum et la grossesse molaire avec le potentiel de malignité. Les caractéristiques comprennent les anomalies du cerveau et crano-faciales, anomalies du tube neural, malformations cardiaques, ainsi que des anomalies génito-urinaires et gastro-intestinales.
<b>Syndrome de délétion 22q11.2</b>	Le syndrome de délétion 22q11.2 (aussi connu sous le nom de syndrome DiGeorge) est causé par un petit fragment manquant du chromosome 22. L'incidence de cette condition est d'une naissance sur 2 000. La plupart des enfants atteints du syndrome de délétion 22q11.2 démontrent une déficience intellectuelle allant de légère à modérée et affichent des retards au niveau de la parole et du langage. Plusieurs souffrent de malformations cardiaques, de problèmes du système immunitaire, et d'autres problèmes de santé. Certaines personnes atteintes du syndrome de délétion 22q11.2 sont touchées par un trouble du spectre de l'autisme et certaines développent des maladies psychiatriques telles que la schizophrénie.
<b>Syndrome de délétion 1p36</b>	Ce syndrome est causé par un petit fragment manquant du chromosome 1, et est aussi appelé monosomie 1p36. L'incidence de cette condition est d'une naissance sur 5 000. Les enfants atteints de monosomie 1p36 ont une déficience intellectuelle allant de modérée à sévère. La plupart des enfants souffrent de malformations cardiaques pouvant requérir des chirurgies ou des traitements médicaux. Certains enfants peuvent requérir de la physiothérapie et de l'ergothérapie pour aider à renforcer leur faible tonus musculaire. Environ la moitié des enfants atteints de monosomie 1p36 souffrent de crises épileptiques et/ou de problèmes de comportement; certains éprouvent une perte de l'ouïe et/ou de la vue.
<b>Syndrome Cri du Chat (5p-)</b>	Ce syndrome est causé par un petit fragment manquant du chromosome 5, et est aussi appelé le syndrome 5p moins (5p-). L'incidence de cette condition est d'une naissance sur 20 000. Les bébés sont normalement petits à la naissance et ont un petit cerveau et une petite tête. Ils ont souvent des troubles respiratoires et alimentaires et requièrent des soins médicaux. Les enfants atteints du syndrome Cri du Chat démontrent une déficience intellectuelle sévère.
<b>Syndrome d'Angelman (délétion maternelle 15q11.2)</b>	Le syndrome d'Angelman (SA) est causé soit par un petit fragment manquant du chromosome 15, soit par deux copies du chromosome 15 héritées d'un parent et aucune copie de l'autre parent; il existe, également, d'autres causes plus rares. L'incidence de cette condition est d'environ d'une naissance sur 12 000. Ils ont souvent des troubles alimentaires et un faible tonus musculaire. Les enfants démontrent une déficience intellectuelle sévère et des problèmes moteurs; la plupart ont un petit cerveau et une petite tête et certains souffrent de crises épileptiques. De surcroît, il y a une absence de langage chez la majorité des enfants.
<b>Syndrome de Prader-Willi (délétion paternelle 15q11.2)</b>	Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est causé soit par un petit fragment manquant du chromosome numéro 15, soit par deux copies du chromosome 15 héritées d'un parent et aucune de l'autre parent; il existe, également, d'autres causes plus rares. L'incidence de cette condition est d'environ une naissance sur 10 000. Ces bébés ont un faible tonus musculaire et des troubles alimentaires. Les enfants atteints de SPW souffrent généralement de déficience intellectuelle, de problèmes de comportement et d'un retard au niveau du développement moteur et langagier. Ils ont aussi un appétit excessif et risque de devenir obèse et de développer le diabète.

(<sup>1</sup> Nussbaum et al 2007 Thompson and Thompson Genetics in Medicine (7<sup>th</sup> Ed) Oxford Saunders, Philadelphia, PA; (<sup>2</sup> Arthur Robinson & Mary G Linden, 1993, Clinical Genetics Handbook, (2nd Ed). Cambridge, Mass, Blackwell Scientific Publications); (<sup>3</sup> GeneReviews: <http://genereviews.org/>; (<sup>4</sup> Genetics Home Reference: <http://ghr.nlm.nih.gov>)

## Dépistage prénatal non invasif de Panorama® (DPNI)

### Méthodes et résultats des tests

Le test de dépistage Panorama® (test des chromosomes 13, 18, 21, X, Y, triploïdie, microdélétion 22q11.2, syndrome Cri du Chat, délétion 1p36, syndromes d'Angelman et de Prader-Willi) est effectué par Lifelabs Genetics (LifeLabs) à Toronto, ON. Panorama a été développé par Natera Inc., un laboratoire agréé par le *Clinical Laboratory Improvement Act* (CLIA). Tous les tests sont réalisés selon la réglementation en vigueur dans les établissements accrédités. Deux tubes de sang sont requis de la mère. Le test de dépistage des échantillons est exécuté uniquement pour les anomalies décrites ci-haut. Si identifiées, les trisomies des chromosomes sexuels (XXY, XXX et XYY) seront également divulguées. Les découvertes fortuites ne seront pas divulguées.

Les résultats de votre test seront envoyés au professionnel des soins de santé qui a commandé le test.

- Un résultat de **risque faible** indique une moins grande chance d'avoir un bébé atteint d'une des anomalies chromosomiques décrites plus haut mais ne peut garantir la normalité des chromosomes ou d'avoir un bébé en santé.
- Un résultat de **risque élevé** indique qu'il existe une plus grande chance d'avoir un bébé atteint d'une des anomalies chromosomiques décrites plus haut mais ne confirme pas que le fœtus est atteint de cette anomalie. Le test de suivi recommandé est un test prénatal diagnostique tel que la biopsie du chorion ou l'amniocentèse. Votre professionnel des soins de santé vous expliquera les résultats de votre test et les recommandations pour les étapes de suivi, qui pourraient inclure une demande de consultation génétique en plus du test diagnostique prénatal. Advenant un résultat de risque élevé, **LifeLabs pourrait communiquer avec votre professionnel des soins de santé pour obtenir les informations diagnostiques afin de s'assurer de la qualité de de l'exactitude des rapports.**
- Panorama® n'est pas un test diagnostique – **DES DÉCISIONS LIÉES À VOTRE GROSSESSE NE DEVRAIENT JAMAIS ÊTRE FONDÉES UNIQUEMENT SUR LES RÉSULTATS DES TESTS DE DÉPISTAGE PUISQU'ILS NE CONFIRMENT NI N'ÉLIMINENT LA PRÉSENCE D'UNE ANOMALIE CHROMOSOMIQUE DU FŒTUS.** Les tests diagnostiques de suivi devraient toujours être effectués pendant la grossesse ou à la naissance pour confirmer ou éliminer la possibilité d'une anomalie chromosomique ou d'une microdélétion.

Il est possible que l'(les) échantillon(s) prélevé(s) ne produise(nt) aucun résultat. Dans ce cas, LifeLabs informe votre professionnel des soins de santé et on pourrait vous demander de fournir un second échantillon sanguin afin de répéter le test. Il n'y a pas de frais pour répéter le test. Dans de rares cas, un résultat ne peut être fourni avec un échantillon ultérieur. Si c'est le cas, vous recevrez un remboursement complet.

### Limitations du test

**Bien que ce test de dépistage permette de détecter la majorité des fœtus ayant une des anomalies chromosomiques décrites plus haut; il ne peut détecter 100 % des fœtus avec ces conditions.** Le résultat de ce test n'élimine pas la possibilité d'autres anomalies des chromosomes testés, et ne détecte pas les anomalies des chromosomes non testés, d'autres microdélétions, troubles génétiques, déficiences congénitales, ou d'autres complications dans votre fœtus ou grossesse. Le test prénatal Panorama® n'a pas été autorisé ou approuvé par la *Food and Drug Administration (FDA)* américaine ou par Santé Canada.

Des résultats de test inexacts ou l'incapacité d'obtenir des résultats de test peut survenir en raison d'un ou de plusieurs rares événements suivants : retard messenger/expédition; confusion des échantillons; échec ou erreur du laboratoire; facteurs biologiques tels que mais sans s'y limiter : contamination ou dégradation de l'échantillon, trop peu d'ADN fœtal dans l'échantillon du sang maternel, mosaïcisme (un mélange de cellules avec chromosomes normaux et anormaux) dans le fœtus, le placenta ou chez la mère, d'autres variantes génétiques chez la mère ou dans le fœtus, ou une grossesse gémellaire non diagnostiquée; d'autres circonstances au-delà de tout contrôle; ou des problèmes imprévus pouvant survenir. L'incidence du mosaïcisme placentaire confiné est d'environ 1 à 2 % de toutes les grossesses, une situation selon laquelle certaines cellules du placenta ont des anomalies chromosomiques tandis que les chromosomes du fœtus sont normaux ou vice versa. Ceci veut dire qu'il existe un risque que les chromosomes du fœtus ne correspondent pas à l'ADN dépisté.

Ce test ne peut être effectué sur des patients qui portent plusieurs bébés (jumeaux, triplés, etc.), des grossesses impliquant un don d'ovule ou une mère porteuse, ou des grossesses impliquant une mère ayant reçu une greffe de la moelle osseuse. De surcroît, si vous et votre partenaire êtes liés par le sang (p. ex. cousins), ou si vos parents (c.---à---d., parents de la femme enceinte) sont liés par le sang (p. ex. cousins germains), la technologie de Panorama® peut ne pas être en mesure d'émettre de résultats sur votre grossesse. Il existe d'autres méthodes de test pouvant s'avérer de meilleures options potentielles pour les couples qui ont d'étroites relations de sang.

Si vous choisissez le panel avec microdélétion et que la mère de la grossesse est identifiée comme porteuse d'une des microdélétions sur ce panel, l'analyse ne pourra pas produire un résultat quant au fœtus. Il est possible que durant l'analyse, vous serez identifié comme porteuse d'une délétion 22q11.2. Si ceci se produit le rapport Panorama notera qu'il y a une chance sur deux ou 50% que la grossesse soit atteinte (le statut du fœtus ne peut pas être déterminé dans ce cas). Votre fournisseur de soins peut offrir des analyses additionnelles pour confirmer si vous portez la délétion du chromosome 22q11.2. La découverte que vous êtes porteuse d'une microdélétion peut causer des sentiments d'anxiété ou des préoccupations à l'égard de votre propre santé ainsi que pour votre grossesse. Si vous savez que vous êtes porteuse d'une des microdélétions sur ce test de dépistage, nous vous recommandons d'utiliser une autre méthode pour détecter la présence ou l'absence de cette microdélétion dans votre fœtus. Si vous ne désirez pas connaître si vous portez une microdélétion, vous devriez considérer ne pas procéder à la portion microdélétion du dépistage.

Si le pourcentage d'ADN fœtal (placentaire) présent dans l'échantillon est moins de 7%, le dépistage du syndrome d'Angelman ne sera pas effectué et le résultat sera signalé comme « risque inchangé ». Un nouveau prélèvement ne sera pas recommandé et si le professionnel des soins de santé choisi d'envoyer un nouveau prélèvement, le coût complet d'une nouvelle analyse devra être assumé par la patiente.

### Alternatives

De multiples autres options de dépistage prénatal s'offrent à vous et, vous pouvez en discuter avec votre professionnel des soins de santé. Vous pouvez aussi refuser tout test de dépistage pendant votre grossesse. Si vous souhaitez ou s'il est nécessaire d'obtenir des renseignements plus concluants à propos des chromosomes fœtaux, les tests diagnostiques invasifs tels que le PVC ou l'amniocentèse sont disponibles.

### Pratiques confidentielles d'établissement de rapports

Natera et LifeLabs se conforment aux lois de la vie privée Américaine et Canadienne. Les résultats du test sont uniquement rapportés au(x) professionnel(s) des soins de santé qui a(ont) passé la commande ou au conseiller en génétique impliqué. Vous devez contacter votre professionnel des soins de santé pour vous procurer les résultats du test. Également, il est possible que votre information personnelle soit révélé à un tiers parti tel que permis ou requis par la loi (ex. les forces de l'ordre).

## Dépistage prénatal non invasif de Panorama® (DPNI)

### Responsabilité financière

Certains programmes d'assurance provinciale peuvent couvrir le coût du test Panorama®, parlez-en avec votre professionnel des soins de santé. Par ailleurs, certains programmes d'assurance médicale privée peuvent aussi couvrir le coût du test. Vérifiez auprès de votre fournisseur d'assurance. Autrement, vous êtes responsable du coût du test et vous ferez votre paiement à LifeLabs, qui à son tour paiera Natera le cas échéant. Le paiement peut se faire par carte de crédit ou par débit.

### Conseil en génétique

Si vous avez d'autres questions relativement au dépistage du porteur après avoir parlé avec votre professionnel des soins de santé, nous vous recommandons de parler à un conseiller en génétique qui peut vous procurer de plus amples renseignements à propos des options de test. Vous pouvez trouver un conseiller en génétique dans votre région en consultant le site Web de l'Association canadienne des conseillers en génétique au <https://cagcaccg.ca/>.

### Annulation, disposition ou rétention des échantillons

Si un test est annulé avant la préparation de l'analyse, LifeLabs enverra un rapport d'annulation sans frais. Une fois que le test est amorcé, le prix total de l'analyse sera facturé. LifeLabs et/ou Natera peut aussi garder vos échantillons restants anonymisés pour fins de recherche et de développement continus. Vous et votre progéniture ne recevrez aucun paiement, avantage, ou droit portant sur des produits ou découvertes découlant de la recherche et du développement. Si vous ne souhaitez pas que vos échantillons restants anonymisés et/ou vos données soient utilisés pour les raisons énumérées ci-dessus, veuillez écrire à LifeLabs à l'adresse indiquée ci-après : 175 Galaxy Boulevard, Toronto, ON, M9W 0C9 dans les 60 jours suivants l'émission des résultats de votre test et votre échantillon sera détruit. Vous pouvez également faire cette demande par courriel [ask.genetics@lifelabs.com](mailto:ask.genetics@lifelabs.com) et indiquer « sample retention » dans la ligne sujet.

### ÉNONCÉ DE CONSENTEMENT DU PATIENT

J'ai lu ou m'a lu les renseignements ci-dessus au sujet du consentement éclairé à propos du test de dépistage prénatal non invasif de Panorama® (DPNI). J'ai eu l'occasion de poser des questions à mon professionnel des soins de santé en rapport à ce test, y compris à propos de la fiabilité des résultats du test, des risques, et des alternatives avant de donner mon consentement éclairé. Je comprends que mes renseignements médicaux personnels et mes échantillons seront envoyés à LifeLabs Genetics à Toronto, ON et/ou à l'établissement d'analyse de Natera à San Carlos, Californie, É-U. Je demande et autorise LifeLabs à effectuer des tests sur mon(mes) échantillon(s) pour les conditions chromosomiques décrites ci-haut. Je comprends que LifeLabs enverra les résultats à mon professionnel des soins de santé qui a passé la commande. Dans l'éventualité d'un résultat de risque élevé ou si aucun résultat est possible, je reconnais que LifeLabs pourrait communiquer avec mon professionnel des soins de santé pour obtenir les informations diagnostiques afin de s'assurer de la qualité de de l'exactitude des rapports. Je reconnais devoir signer l'énoncé de consentement situé sur le formulaire de réquisition du test qui sera envoyé avec mon(mes) échantillon(s) à LifeLabs. Je comprends devoir signer le présent formulaire de consentement qui demeurera dans mon dossier à la clinique.

\_\_\_\_\_  
Signature du patient

\_\_\_\_\_  
Date

\_\_\_\_\_  
Nom impri