

Les décisions concernant les options de dépistage prénatal doivent être prises avec votre médecin, et les résultats doivent être interprétés en fonction d'autres facteurs cliniques spécifiques à vous et à votre grossesse. Vous pouvez être aiguillée vers un conseiller en génétique ou vers un service spécialisé en grossesse à haut risque, le cas échéant.

Description du test : Panorama™ a été développé par Natera Inc., un laboratoire agréé par le Clinical Laboratory Improvement Act (CLIA). Deux tubes de sang prélevés sur la mère sont requis. Tous les tests sont réalisés par LifeLabs Genetics à Toronto, Ontario dans des établissements autorisés, accrédités et réglementés. Le test de dépistage prénatal non invasif (DPNI) Panorama™ détecte les anomalies chromosomiques chez le fœtus. Il détecte des chromosomes supplémentaires ou manquants, le sexe foetal, les microdélétions (perte de petites régions spécifiques de chromosomes) et détermine si les jumeaux sont identiques ou fraternels (zygotité). Le test panorama peut être réalisé sur un échantillon de sang prélevé sur la mère à tout moment après le début de la 9e semaine de grossesse. À partir de l'échantillon de sang, des fragments d'ADN de la mère et du placenta sont extraits et testés. Les fragments d'ADN du placenta ne proviennent pas directement du fœtus; toutefois, l'ADN placentaire fournit le même résultat que l'ADN foetal dans environ 98 % de tous les cas de grossesse. Le test Panorama™ n'a pas été autorisé ou approuvé par Santé Canada ou la FDA (Food and Drug Administration) des États-Unis.

Options de dépistage : Les tests ne détectent que les anomalies chromosomiques répertoriées ci-dessous :

Options de dépistage*		Grossesse monofœtale (1 bébé)	Jumeaux monozygotes (identiques)	Jumeaux dizygotes (fraternels)	Don d'ovule (grossesse monofœtale seulement)
Panorama™ Test prénatal	Trisomies 21, 18 et 13	✓	✓	✓	✓
	Triploïdie (3 copies de chaque chromosome)	✓	X	X	X
	Anomalies des chromosomes sexuels (incluant la monosomie X)**	✓	✓	X	X
Ajout du syndrome de délétion 22q	Syndrome de délétion 22q11.2	✓	✓	X	X
Ajout du panel élargi des microdélétions	Syndromes de microdélétions : Cri-du-chat, délétion 1p36, Angelman et Prader-Willi, syndrome de délétion 22q11.2	✓	X	X	X
Ajout du sexe du fœtus	Facultatif	✓	✓	✓	✓

*Pour plus d'informations sur les troubles analysés, visitez <https://www.lifelabsgenetics.com/product/non-invasive-prenatal-testing/>

**Les trisomies des chromosomes sexuels (XXY, XXX et XYY) seront également signalées, si identifiées

Résultats : Les résultats de test seront envoyés au médecin qui a commandé le test dans un délai de 7 à 10 jours à compter de la réception de l'échantillon au laboratoire de test.

- Un résultat à **faible risque** signifie une chance réduite que le bébé présente les anomalies chromosomiques pour lesquelles le dépistage a été effectué.
- Un résultat à **haut risque** signifie une chance accrue que le bébé présente l'anomalie chromosomique identifiée. Un test diagnostique de suivi est recommandé. Votre professionnel de la santé vous expliquera les résultats du test et les étapes de suivi facultatives et/ou supplémentaires. LifeLabs peut contacter votre professionnel de la santé pour obtenir des informations diagnostiques liées au suivi afin d'assurer la qualité et l'exactitude des rapports.
- Une petite proportion d'échantillons pourrait ne pas fournir de résultats concluants du premier échantillon. Dans ce cas, LifeLabs contactera votre professionnel de la santé et vous devrez peut-être fournir un autre échantillon sanguin afin de répéter le test. Toutefois, aucun coût ne vient s'ajouter pour répéter un test. Dans de rares cas, aucun résultat ne peut être fourni. Si vous avez obtenu le test dans le cadre d'un paiement privé, vous recevrez un remboursement complet. Aucun remboursement n'est accordé pour les résultats partiels ou à risque élevé de triploïdie et/ou de disparition de jumeaux.
- Panorama™ n'est pas un test diagnostique. Les décisions liées à votre grossesse ne doivent jamais être prises sur la base de ces seuls résultats de dépistage, car ils ne confirment ni n'excluent la présence d'une anomalie chromosomique chez le fœtus.**

Limitations: Aucun test de dépistage n'est fiable à 100 %. Bien que le test Panorama™ permette de détecter la majorité des cas d'anomalies chromosomiques décrites ci-dessus, il ne peut pas détecter tous les cas de fœtus présentant ces affections. Les résultats n'excluent pas d'autres types d'anomalies chromosomiques fœtales, de troubles génétiques, de malformations congénitales ou d'autres complications pour le fœtus ou la grossesse. Des résultats de test inexacts ou l'incapacité à obtenir des résultats de test peuvent se produire en raison de problèmes biologiques ou techniques.

Ce test ne peut être effectué sur des patientes qui portent plus de deux bébés (triplets ou plus), sur des grossesses multiples à la suite d'un don d'ovule, sur des grossesses avec un jumeau disparu ou sur des grossesses avec antécédents de greffe de moelle osseuse ou transplantation d'organe solide pour la mère.

Sur tous les cas de grossesse, le mosaïcisme placentaire confiné est d'environ 1 à 2 %, ce qui signifie que les fragments d'ADN analysés à partir du placenta peuvent ne pas correspondre à l'ADN foetal pour les chromosomes dépistés.

Pour le dépistage des microdélétions : les tests peuvent indiquer que le risque de porter une délétion 22q11.2 est élevé. Si tel est le cas, le rapport Panorama™ indiquera qu'il existe une chance sur 2 soit 50 % pour que la grossesse soit affectée (le statut du fœtus ne pouvant pas être déterminé dans ce cas). Les femmes qui ne souhaitent pas connaître le résultat de la microdélétion peuvent décider de ne pas procéder à la section microdélétion du dépistage. Si le test identifie que la mère est porteuse d'une autre microdélétion sur le panel, panneau, il ne sera pas en mesure de générer de résultat pour le fœtus. S'il a été avéré que vous êtes porteuse d'une des microdélétions sur ce panel, il est recommandé d'utiliser une autre méthode en vue de déterminer la présence ou l'absence de cette microdélétion chez le fœtus. Si le pourcentage d'ADN foetal (placentaire) présent dans l'échantillon est inférieur à 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, toutefois, si c'est la décision du professionnel de la santé, le coût d'une nouvelle analyse devra être assumé par la patiente.

Pratiques de confidentialité en matière de rapport : LifeLabs et Natera se conforment aux lois américaines et canadiennes applicables en matière de confidentialité. Les résultats des tests seront uniquement communiqués au médecin ayant commandé le test ou au conseiller en génétique concerné. Vous devez contacter votre médecin pour obtenir les résultats du test. De plus, vos informations personnelles pourraient être divulguées à des tiers, comme le permet ou l'exige la loi (par exemple le registre BORN).

Annulation, disposition ou rétention des échantillons : Si un test est annulé avant la préparation de l'analyse, LifeLabs enverra gratuitement un rapport d'annulation. Une fois que le test est amorcé, le prix total de l'analyse sera facturé. LifeLabs pourrait également conserver vos échantillons restants anonymisés à des fins de recherche et de développement. Vous et vos héritiers successeurs ne recevrez aucun paiement, avantage ou droit portant sur les produits ou découvertes qui découleront de la recherche et du développement. Si vous ne souhaitez pas que votre échantillon et/ou vos données anonymisés soient utilisés aux fins énumérées ci-dessus, vous pouvez envoyer une demande par écrit à LifeLabs au 175, boulevard Galaxy, Toronto (Ontario) M9W 0C9 dans les 60 jours suivant l'émission des résultats du test et votre échantillon sera détruit. Vous pouvez également faire cette demande par courriel à ask.genetics@lifelabs.com indiquer « Sample retention » dans la ligne d'objet.