

INFORMATION SUR LA PATIENTE	INFORMATION SUR LE FOURNISSEUR DE SOINS DE SANTÉ	À PROPOS DU TEST DE DÉPISTAGE
Nom de la patiente : TEST TEST	Médecin prescripteur: TEST TEST	Panorama ^{MD} est un test de dépistage et non un test diagnostique. Il évalue l'information dans le sang maternel, qui est un mélange d'ADN maternel et d'ADN du placenta, pour déterminer le risque de certaines anomalies chromosomiques. Le test n'indique PAS avec certitude si un fœtus est atteint, et ne vérifie que pour les conditions demandées par le fournisseur de soins de santé. Un résultat indiquant un faible risque ne garantit pas que le fœtus ne soit pas atteint.
Date de naissance : 1991-11-15	Conseillère en génétique: -	
Date prévue d'accouchement: 2022-04-15	Rapports supplémentaires: -	
Âge maternel à la DPA: 30 (25 au prélèvement d'ovule)	Test demandé: Test Prénatal Panorama	
Âge gestationnel : 18 Semaines / 0 Jours	Panel Étendu de Microdélétion	
Poids maternel: -	Date du rapport: 2024-10-18	
Carte santé #: -	Échantillons prélevés: 2021-11-12	
ID commande: AUC80	Échantillons reçus: 2021-11-15	
ID d'échantillon: M80	Sang Maternel	
ID enregistrement: 11_PANO_SING_MD_HDOR		

SOMMAIRE DU RAPPORT FINAL

Résultat	Sexe fœtal	Fraction fœtale
FAIBLE RISQUE	Féminin	7,0%

DÉTAILS DES RÉSULTATS

Condition testée ¹	Résultat	Risque avant l'analyse ²	Risque après l'analyse ³
Trisomie 21	Faible risque	4/1 000	<1/10 000
Trisomie 18	Faible risque	2/1 000	<1/10 000
Trisomie 13	Faible risque	5/10 000	<1/10 000
Monosomie X	Faible risque	4/1 000	<1/10 000
Triploïdie/Jumeau disparu	Faible risque		

MICRODÉLÉTIONS

Condition testée ¹	Résultat	Risque avant l'analyse ²	Risque après l'analyse ⁴
Syndrôme de délétion 22q11.2	Faible risque	1/2 000	1/12 000
Syndrôme de délétion 1p36	Faible risque	1/5 000	1/12 400
Syndrôme d'Angelman	Faible risque	1/12 000	1/16 600
Syndrôme du Cri-du-chat	Faible risque	1/20 000	1/57 100
Syndrôme de Prader-Willi	Faible risque	1/10 000	1/13 800

1. Les cas démontrant un mosaïcisme fœtal et/ou placentaire sont exclus. 2. D'après l'âge maternel, l'âge gestationnel et/ou la population générale, selon le cas. Références disponibles sur demande. 3. Le risque après test d'aneuploïdie intègre les résultats de l'algorithme Panorama et les données d'une étude de population publiée menée auprès de plus d'un million de femmes (2) et sont rapportés en tant que VPP (risque élevé) et VPN (risque faible). L'âge maternel et la fraction fœtale sont pris en compte dans ce calcul⁴. 4. Le risque après test de microdélétion(s) intègre les résultats de l'algorithme Panorama et les données de plusieurs études (7,8,9) et sont rapportés en tant que VPP (risque élevé) et VPN (risque faible). Les risques de microdélétions sont indépendants de l'âge maternel. La fraction fœtale est prise en compte dans ce calcul⁴.
*Le risque après l'analyse peut ne pas refléter la VPP réelle pour cette patiente étant donné que d'autres facteurs de risque ne sont pas inclus dans cette évaluation de risque. Ces autres facteurs sont notamment : les résultats d'autres dépistages, des observations relevées à l'échographie et des antécédents personnels ou familiaux.

METHODOLOGIE DU TEST : L'ADN du sang maternel, qui contient de l'ADN placentaire, est amplifié à des locus spécifiques à l'aide d'un test ACP ciblé, et séquéncé employant le séquençage à haut débit. Les données de séquençage sont analysées par les algorithmes exclusifs de Natera afin de déterminer le nombre de copie fœtale pour les chromosomes 13, 18, 21, X, et Y, identifiant ainsi les anomalies des chromosomes entiers à ces endroits. Le panel de microdélétions facultatif identifiera les microdélétions uniquement situées à un locus déterminé. Si un échantillon n'atteint pas le seuil de qualité, aucun résultat ne sera rapporté pour ce(ces) chromosome(s) précis. Pour produire un résultat, le test requiert une fraction fœtale suffisante d'au moins 2,8 %. La fraction fœtale est le pourcentage d'ADN fœtal (placentaire) dans le plasma maternel comparé à la quantité d'ADN maternel. La fraction fœtale est déterminée en utilisant un algorithme propriétaire qui incorpore des données de polymorphisme de nucléotides simples par séquençage de nouvelle génération. Les estimés de fraction fœtale peuvent varier lorsqu'elles sont mesurées par différents laboratoires et/ou méthodologies.

AVERTISSEMENT : Cette analyse a été validée dans le cadre de grossesses monofoetales, jumeaux ou par don d'ovule après au moins 9 semaines de gestation. Aucun résultat ne sera généré pour les grossesses d'ordre supérieur ou les grossesses multiples par don d'ovules ou mère porteuse ou après une transplantation de moelle osseuse. Le panel complet n'est pas disponible pour les grossesses jumeaux et les grossesses par don d'ovule ou mère porteuse. Pour les grossesses jumeaux avec une fraction fœtale sous la valeur minimale pour l'analyse, la somme de la fraction fœtale pour les deux jumeaux sera rapportée. Les résultats de signification inconnue ne seront pas rapportés. Étant donné que ce biodosage est un test de dépistage et non un test diagnostique, des faux positifs et des faux négatifs peuvent se produire. Les résultats de risque élevé nécessitent une confirmation du diagnostic par des méthodes de tests alternatives, telles que le prélèvement de villosités chorionales (PVC) ou l'amniocentèse. Les résultats de faible risque n'excluent pas entièrement le diagnostic d'un syndrome ni n'excluent la possibilité d'autres anomalies chromosomiques ou congénitales, lesquelles ne font pas partie de ce test. Les sources potentielles de résultats inexactes incluent, mais ne se limitent pas à, un mosaïcisme, une faible fraction fœtale, les limitations des techniques diagnostiques courantes ou une mauvaise identification des échantillons. Ce test n'identifiera pas toutes les délétions associées avec chaque syndrome de microdélétion. Ce test a été validé pour les délétions de 0,5 Mb ou plus dans la région 22q11.2 A-D. Ce test a été validé sur des délétions de la région complète uniquement pour le syndrome de délétion 1p36, le syndrome de Cri-du-chat, le syndrome de Prader-Willi et le syndrome d'Angelman, et peut ne pas détecter les délétions de taille inférieure. Le score de risque de microdélétion peut dépendre de la fraction fœtale, car les délétions sur la copie transmise génétiquement par la mère sont difficiles à identifier aux fractions fœtales inférieures. Les résultats des tests doivent toujours être interprétés par un clinicien dans le contexte des données cliniques et familiales, avec la possibilité d'un conseil génétique, le cas échéant. Le test prénatal de Panorama a été élaboré par Natera, Inc., 201 Industrial Road, Suite 410, San Carlos, CA 94070, un laboratoire accrédité sous les amendements d'amélioration de laboratoire clinique (Clinical Laboratory Improvement Amendments - CLIA). Ce test n'a pas été autorisé ou approuvé par le Secrétariat américain aux produits alimentaires et pharmaceutiques (FDA).

Condition	Sensibilité (IC à 95%)	Spécificité (IC à 95%)	Valeur de prédiction positive	Valeur de prédiction négative
Trisomie 21 ^{1,2}	99,0% (CI 97,1-100)	>99% (CI 99,93-99,99)	95%	>99,99%*
Trisomie 18 ^{1,2}	94,1% (CI 82,9-100)	>99% (CI 99,96-100)	91%	>99,99%*
Trisomie 13 ^{1,2}	>99% (CI 73,5-100)	>99% (CI 99,6-100)	68%	>99,99%*
Monosomie X ^{2,3}	94,7% (CI 74,0-99,9)	>99% (CI 99,7-100)	78%	>99,99%*
Triploïdie ^{1,3}	>99% (CI 66,4-100)	>99% (CI 99,5-100)	7,5%	>99,99%*
XXX, XXY, XYY ⁶ ****	73,1% (CI 61,0-85,1)	99,9% (CI 99,90-99,99)	86,4%	99,87%
Sexe Féminin	>99,9% (CI 99,4-100)	>99,9% (CI 99,5-100)		
Sexe Masculin	>99,9% (CI 99,5-100)	>99,9% (CI 99,4-100)		
Syndrôme de délétion 22q11.2 ⁷	83,3% (CI 51,6-97,9)	>99% (CI 99,91-99,98)	53%**	99,9%***
Syndrôme de délétion 1p36 ^{8,9}	>99% (CI 2,5-100)	>99% (CI 99,1-100)	7-17%***	99,98-99,99%***
Syndrôme d'Angelman ^{8,9}	95,5% (CI 77,2-99,9)	>99% (CI 99,1-100)	10%**	>99,99%
Syndrôme du Cri-du-chat ^{8,9}	>99% (CI 85,8-100)	>99% (CI 99,1-100)	2-5%***	>99,99%
Syndrôme de Prader-Willi ^{8,9}	93,8% (CI 69,8-99,8)	>99% (CI 99,1-100)	5%	>99,99%

- Dar P et al. Am J Obstet Gynecol. 2022. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2022.01.019>
- DiNorne W et al. J Clin Med. 2019; 26:8(9):1311. doi: <https://doi.org/10.3390/jcm8091311>
- Martin et al. ISUOG World Congress 2022: September, 2022.
- Nicolaides KH et al. Fetal Diagn Ther. 2014; 35(3):212-7. doi: <https://doi.org/10.1159/000355655>
- Kantor et al. Prenat Diagn. 2022; 42(8): 994-999. doi: <https://doi.org/10.1002/pd.6169>
- Martin K et al. ISPD 25th International Conference: June, 2021
- Dar P et al. Am J Obstet Gynecol. 2022. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2022.01.002>
- Martin K et al. Clin Genet. 2018; 93(2):293-300. doi: <https://doi.org/10.1111/cge.13098>
- Wapner RJ et al. Am J Obstet Gynecol. 2015; 212(3):332.e1-9. doi: <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2014.11.041>

*La continuité du suivi clinique est réalisée pour s'assurer que la VPN ne se situe pas sous la valeur de référence, mais le suivi n'est pas effectué pour les résultats à risque réduit.
**Dans les études publiées, la valeur de prédiction positive pour la délétion 22q11.2 et le syndrome d'Angelman était de 53 % et de 10 % respectivement si aucune anomalie n'était observée à l'échographie et jusqu'à 100 % lorsque des anomalies étaient détectées à l'échographie avant le dépistage.
***En fonction de la fraction fœtale. Pour la délétion 22q11.2, seulement l'allèle paternel est évalué à des fractions fœtales <= 6,5 %. Pour le syndrome de délétion 1p36 et le syndrome de Cri-du-chat, seulement l'allèle paternel est évalué à < 7 % de la fraction fœtale. Pour le syndrome d'Angelman, le risque n'est pas évalué à une fraction fœtale de < 7 %.
****Les anomalies des chromosomes sexuels ne sont signalées que lorsqu'elles sont détectées.
Les spécifications du test indiquées ci-dessus s'appliquent uniquement aux grossesses monofoetales et jumeaux monozygotes. Pour plus d'informations, veuillez visiter : www.natera.com/panorama-test-test-spec

AUTORISÉ PAR

R.F. Carter, PhD, FCCMG
(Directeur du laboratoire)