



Biron **B**

Dépistage prénatal des trisomies

Un guide pour faciliter et éclairer
votre discussion avec votre
professionnel(e) de santé.

Pour la future maman

Comprendre le dépistage des trisomies par ADN fœtal : test Verifi^{MC}

Ce guide de discussion a été conçu pour vous accompagner dans votre réflexion sur le dépistage prénatal des trisomies. Il vise à faciliter votre discussion avec votre professionnel(le) de la santé afin de faire un choix éclairé pour vous et votre bébé.

À qui s'adresse le dépistage des trisomies par ADN fœtal ?

Indépendamment de votre âge, il existe un risque pour toutes femmes enceintes de donner naissance à un enfant présentant une ou plusieurs anomalies chromosomiques (comme la trisomie 21). Pour évaluer ce risque, plusieurs options de dépistage vous sont offertes pendant la grossesse :

- ➔ Les tests de dépistage « traditionnels », qui incluent différents tests biochimiques et l'échographie de clarté nucale
- ➔ Le test de dépistage prénatal non invasif par ADN fœtal (TGPNI), comme le test Verifi qui peut s'accompagner d'une échographie de clarté nucale

Ces analyses sont effectuées à votre discrétion. Il est essentiel d'avoir une bonne compréhension des avantages et des implications de chaque option afin de choisir celle qui convient le mieux à vos besoins.



Qu'est-ce que le test **Verifi**^{MC} ?

B

Le TGPNI **Verifi** est une technologie avancée qui analyse l'ADN fœtal présent dans le sang maternel. Ce test est offert aux femmes enceintes qui souhaitent obtenir une évaluation précise du risque d'anomalies génétiques chez leur bébé, y compris les trisomies 21, 18 et 13.

En comparaison aux tests de dépistage traditionnels, le TGPNI présente plusieurs avantages :

- un taux de détection plus élevé : le test est plus sensible et plus fiable ;
- un taux de faux positifs plus bas, ce qui diminue le nombre de procédures invasives non nécessaires, comme l'amniocentèse.

Voici les questions à poser à votre professionnel de la santé :

1. Le test peut-il dévoiler le sexe fœtal ?
2. Que mesure le test ?
3. Comment interpréter vos résultats ?
4. Quelle est la prochaine étape si le test indique un risque élevé d'anomalies ?

Si vous souhaitez réaliser le test **Verifi**, veuillez apporter ce guide et le formulaire de demande ci-dessous lors de votre rendez-vous avec votre professionnel de la santé.



Prélèvement sanguin chez Biron

Une fois que votre professionnel de la santé aura complété et signé votre formulaire de demande pour le TGPNI **Verifi** ci-joint, veuillez prendre rendez-vous en consultant les disponibilités en ligne au **biron.com** ou en téléphonant au **1 800 463-7674**.



biron.com/TGPNI

Prendre rendez-vous

Pour votre professionnel.le de la santé

Dépistage des trisomies par ADN foetal : test Verifi^{MC}

Qu'est-ce que le test Verifi ?

Le TGPNI **Verifi** est un test génomique de dépistage prénatal non invasif permettant de détecter les aneuploïdies chromosomiques communes dès la dixième semaine de gestation, à partir d'une simple prise de sang. Basé sur une technologie de séquençage, ce test fournit des informations précises pour les femmes enceintes, indépendamment de leur âge ou des facteurs de risques associés à la grossesse.

Le test Verifi permet de détecter les trisomies :

21 (syndrome de Down)

18 (syndrome d'Edwards)

13 (syndrome de Patau)

Pour obtenir plus d'information, veuillez consulter le lien suivant : [Petit Guide Biron sur la trisomie](#)

Identification du sexe foetal et aneuploïdie des chromosomes sexuels

Ce test permet également de dévoiler le sexe foetal et la présence d'aneuploïdie des chromosomes sexuels. Le sexe foetal peut être communiqué en l'absence d'aneuploïdie de chromosome sexuel. Si la femme enceinte choisit de connaître le sexe foetal, l'une des aneuploïdies suivantes pourrait être détectée :

Monosomie X (syndrome de Turner)

XXY (syndrome de Klinefelter)

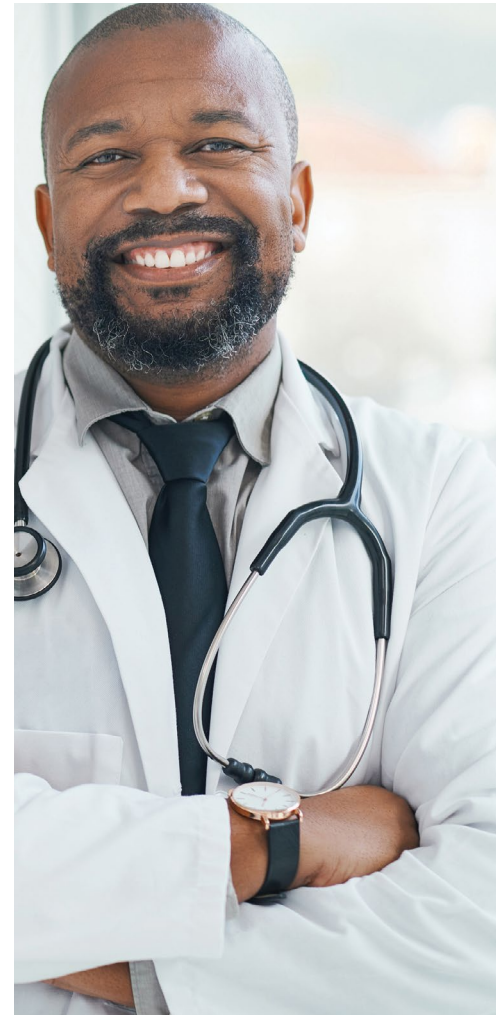
XXX (syndrome triple X)

XYY (syndrome de Jacob)

Que mesure le test ?

Le test n'analyse pas directement l'ADN foetal, mais **l'ADN placentaire maternel**.

Ainsi, malgré des performances supérieures au dépistage conventionnel biochimique intégré, ce test est aussi employé dans une intention de dépistage uniquement. **En cas de détection d'une aneuploïdie, il est recommandé de procéder à un test diagnostique invasif, tel qu'une amniocentèse ou un prélèvement des villosités choriales.**



Valeur prédictive positive

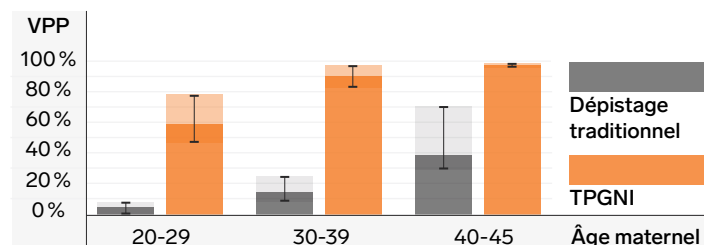
La valeur prédictive positive (VPP) correspond à la proportion des résultats positifs qui sont réellement positifs. La VPP dépend de variables fixes, soient la sensibilité et la spécificité du test, ainsi que de la prévalence des trisomies détectées. Dans le cas du test **Verifi**, étant donné que la prévalence des trisomies augmente avec l'âge maternel, la VPP augmente elle aussi. Par conséquent, la VPP pour une trisomie dépistée varie d'une femme à l'autre.

En raison de la spécificité supérieure du TGPNI par rapport aux tests traditionnels, sa VPP est également plus élevée par rapport à ces derniers¹.

Pour 1000 grossesses, il y aura 40 fois plus de procédures invasives non nécessaires par dépistage conventionnel par rapport au test **Verifi** :

Verifi	Dépistage conventionnel
Taux de détection : 99 % +	Taux de détection : 95 %
Faux positifs : 0,12 %	Faux positifs : 4 %

Valeurs prédictives positives comparées pour la trisomie 21



1. Bianchi DW, Parker RL, Wentworth J, et al. DNA sequencing versus standard prenatal aneuploidy screening. N Engl J Med. 2014;370(9):799-808.



Taux d'échec du test **Verifi**

Ce test présente l'un des taux d'échec les plus bas sur le marché des TGPNI (0,6 %²). Cette donnée est importante : un échec du test a une incidence directe sur la prise en charge de la femme enceinte.

L'échec du test peut être causé par une fraction fœtale trop basse dans le sang maternel.

Une fréquence plus élevée d'aneuploïdies a été observée chez les femmes pour lesquelles un échec du test a été constaté. Par conséquent, il est recommandé de procéder à des investigations supplémentaires lorsque l'obtention d'un résultat est impossible³.

2. Données internes. Illumina, Inc 2022.

3. Norton ME, Jacobsson B, Swamy GK, et al. Cell-free DNA analysis for noninvasive examination of trisomy. N Engl J Med. 2015; 372(17): 1589-97.

Aperçu d'un sommaire de résultats

Chromosomes	Résultats	VPP (%)
Chromosome 21	Positif (aneuploïdie détectée)	85,7 %
Chromosome 18	Négatif (aneuploïdie non détectée)	
Chromosome 13	Négatif (aneuploïdie non détectée)	
Chromosomes sexuels	Prediction du sexe fœtal : féminin	

La fraction fœtale est indiquée dans le rapport.

Que signifient les résultats ?

Positif : aneuploïdie détectée

Le dépistage indique un risque élevé de trisomie, avec une valeur prédictive positive (VPP) associée.

Pour confirmer l'anomalie, un test diagnostique tel que l'amniocentèse ou le prélèvement de villosités chorionales est nécessaire.

Négatif : aneuploïdie non détectée

Le dépistage indique un risque faible de trisomie. Cependant, ce résultat ne garantit pas à 100 % l'absence d'une anomalie chromosomique.

Comment prescrire le test **Verifi** ?

→ Remplissez et signez le formulaire de demande du test **Verifi**. Ce formulaire peut faire office d'ordonnance.

→ Si votre patiente souhaite connaître le sexe fœtal, cochez l'option « **sexe fœtal et aneuploïdes des chromosomes sexuels** » sur le formulaire de demande du test **Verifi**. Il ne sera pas possible pour votre patiente de faire l'ajout par la suite sans votre autorisation.

Dans le présent document, les mots de genre masculin appliqués aux personnes désignent les hommes et les femmes.



Formulaire de demande de Test Génomique Prénatal Non Invasif (ADN foetal)

Dépistage prénatal Verifi (chromosome 21, 18, 13)

Important: L'âge gestationnel doit être minimalement de 10 semaines 0 jour au moment du prélèvement sanguin.

Informations du patient

Nom de famille: _____ Prénom: _____
DDN: AAAA / MM / JJ Sexe: _____ N° d'assurance maladie: _____ Téléphone: _____

Informations du professionnel.le de la santé

Nom complet: _____ N° de permis: _____
Clinique: _____ Téléphone: _____ Télécopieur: _____
Adresse: _____
(N° civique, nom de la rue) (Ville) (Province) (Code postal)
Adresse courriel: _____ Signature: _____

Rapport additionnel à l'attention de: _____ Adresse courriel: _____

Informations cliniques

Âge gestationnel lors du prélèvement: Semaines: _____ Jours: _____ Date du prélè: AAAA / MM / JJ
Gestational age at sample collection Weeks Days Sample collection date
Type de grossesse: unique gémellaire Poids de la mère: _____ kg lbs
Type of pregnancy singleton twin Maternal weight

Méthode de datation - en choisir une

Dating method
Dernière période menstruelle Date d'implantation (FIV) Longueur cranio-caudale (LCC) Autre: _____
LMP Date of implantation CRL Other (Spécifier)

Prédiction du sexe foetal - cocher l'une des options

Choix du médecin:

Exclure la prédiction du sexe foetal et l'analyse des aneuploïdies des chromosomes sexuels (MX, XXX, XXY et XYY).

Inclure la prédiction du sexe foetal pour grossesse unique et l'analyse des aneuploïdies des chromosomes sexuels (MX, XXX, XXY et XYY).

Inclure la prédiction de présence ou d'absence d'un chromosome Y (grossesse gémellaire)

Consentement du patient

J'atteste avoir lu et compris les informations figurant au verso du présent formulaire, et avoir eu la possibilité de poser des questions et de discuter des capacités, limites et risques potentiels du/des test(s) avec mon professionnel de la santé ou un représentant qu'il a désigné, ou avec un professionnel de la santé désigné par le préleveur.

Je consens à la réalisation de ce test et discuterai des résultats et de la prise en charge médicale appropriée avec mon professionnel.le de la santé.

Je consens à ce que la partie restante de mon échantillon soit utilisée par Illumina pour des études en laboratoire de validation, des processus de développement, de contrôle qualité, et/ou d'autres fins de recherche.

Je consens à ce que mes renseignements personnels soient utilisés et communiqués pour les fins mentionnées au présent formulaire et conformément à ce qui y est prévu.

Le test génomique prénatal non invasif (TGPNi), basé sur l'analyse de l'ADN acellulaire du sang maternel, est un test de dépistage. Les tests de dépistage n'ont pas de valeur diagnostique, donc leurs résultats ne sont pas définitifs. Comme il existe une faible possibilité qu'un résultat de dépistage soit incorrect, il est important d'en parler à votre médecin pour déterminer si d'autres tests sont nécessaires.

Le test prénatal Verifi est valide pour les grossesses uniques et gémellaires. Le test prénatal Verifi est valide pour les grossesses uniques dont l'âge gestationnel est d'au moins 10 semaines.

Signature du patient: _____ Date: AAAA / MM / JJ

Prenez un rendez-vous

biron.com/grossesse | 1 800 463-7674

Consentement éclairé du patient

Introduction : Ce formulaire décrit les avantages, les risques et les limites de ce test de dépistage. Vous devriez demander à un professionnel de la santé expérimenté de vous conseiller avant de vous soumettre à ce test. Lisez attentivement ce formulaire et posez toutes vos questions à votre professionnel. le de la santé avant de prendre votre décision concernant le test.

Objectif : Le test Verifi a pour but de dépister certaines anomalies chromosomiques, également appelées « aneuploïdies », pendant votre grossesse. Le test permet de détecter la présence de copies supplémentaires (trisomie) des chromosomes 21, 18 et 13, ainsi que la présence d'une copie supplémentaire d'un chromosome sexuel (X ou Y) et/ou l'absence d'une copie d'un chromosome sexuel (MX). Il peut également indiquer le sexe du fœtus.

Le test Verifi est valide pour les grossesses uniques et jumeaux pour les chromosomes 21, 18 et 13. Dans le cas des grossesses jumeaux, le test des chromosomes sexuels ne peut dépister que la présence ou l'absence du chromosome Y, et non les chromosomes sexuels supplémentaires ou manquants. Le test Verifi peut être effectué dès l'âge gestationnel de 10 semaines et 0 jour.

Consultez votre professionnel. le de la santé si vous souhaitez obtenir de plus amples informations sur ce test de dépistage, y compris les risques, les limites, les données de performance, les taux d'erreur, les descriptions des conditions dépistées et ce que ces résultats peuvent signifier pour votre grossesse.

Comment ce test fonctionne : Ce test recherche des anomalies chromosomiques spécifiques en examinant l'ADN (matériel génétique) dans votre sang. L'échantillon de sang comprend une combinaison d'ADN maternel et d'ADN placentaire. La technologie appelée « séquençage complet du génome » permet de quantifier la quantité d'ADN de chaque chromosome testé et/ou de régions spécifiques de chromosomes. Le laboratoire utilise ensuite une méthode d'analyse pour déterminer la présence ou l'absence de chacune des conditions que vous avez choisies de tester.

Sexe de la grossesse : En fonction l'option choisie par vous et votre professionnel. le de la santé, les résultats du test peuvent inclure le sexe de la grossesse. Si vous préférez ne pas connaître le sexe, veuillez demander à votre professionnel. le de la santé de ne pas vous le divulguer. Toutefois, selon le test demandé, il se peut que vous ne puissiez pas éviter de connaître le sexe de votre grossesse.

Dans de rares cas, des résultats d'identification de sexe erronés peuvent survenir.

Limites du test : Il s'agit de tests de dépistage qui ciblent des anomalies chromosomiques spécifiques. Cela signifie que d'autres anomalies chromosomiques peuvent être présentes et affecter votre grossesse. Un résultat « Pas d'aneuploïdie détectée » ne garantit pas la santé de votre grossesse ou de votre bébé, et n'élimine pas la possibilité que votre grossesse soit affectée par des anomalies congénitales, des conditions génétiques ou d'autres conditions, telles que des anomalies du tube neural ouvert ou l'autisme.

Il existe une faible possibilité que les résultats du test ne reflètent pas le statut réel des chromosomes du fœtus, mais plutôt des modifications chromosomiques du placenta (mosaïcisme placentaire confiné) ou de la mère (anomalies chromosomiques maternelles). Bien que ces tests ne soient pas conçus pour évaluer votre santé, dans certains cas, des informations sur votre santé peuvent être révélées directement ou indirectement, par exemple, lorsqu'elles sont combinées à d'autres informations. Le test pourrait révéler, entre autres, chez la mère une anomalie de chromosomes sexuels comme le XXX ou des néoplasmes maternels bénins ou malins. Dans le cas d'une grossesse jumeau, il n'est pas possible de déterminer l'état de chaque fœtus.

Ces tests, tout comme d'autres, présentent des limites, notamment la possibilité de résultats faussement négatifs ou faussement positifs. En d'autres termes, il est possible que l'anomalie chromosomique recherchée soit présente même si vous obtenez un résultat négatif, soit un « faux négatif », ou que vous obteniez un résultat positif pour une anomalie chromosomique qui n'est pas réellement présente, soit un « faux positif ».

Dans le cas d'une grossesse jumeau, le test peut indiquer la présence ou l'absence de matériel chromosomique Y. Cependant, la présence d'aneuploïdies des chromosomes sexuels ne peut pas être évaluée dans les grossesses jumeaux. De plus, en cas du jumeau disparu, le résultat du test peut refléter l'ADN du jumeau disparu, ce qui augmente la probabilité de résultats faussement positifs ou faussement négatifs.

Aucune décision clinique irréversible ne doit être prise uniquement sur la base de ces résultats de dépistage. Pour un diagnostic définitif, un prélèvement de villosités chorionales ou une amniocentèse sont nécessaires. Dans certains cas, d'autres tests peuvent également être nécessaires. Certaines aneuploïdies

chromosomiques rares ne peuvent se présenter que sous forme de mosaïque. Les conséquences cliniques dépendent du chromosome concerné et ne peuvent être prédites avant la naissance.

Consultez votre médecin pour obtenir plus d'informations sur vos résultats et leur signification sur votre grossesse. Discutez des options qui s'offrent à vous pour d'autres tests, et renseignez-vous sur la nécessité éventuelle de tests supplémentaires en fonction de vos antécédents cliniques.

Procédure du test : Une prise de sang sera effectuée et envoyée à Verinata Health, Inc., une filiale à 100 % d'Illumina, Inc. (un partenaire du Biron Laboratoire médical inc.) Biron, qui analysera ensuite votre sang.

Risques physiques : Les effets secondaires d'une prise de sang sont rares, mais peuvent inclure des vertiges, des évanouissements, des douleurs, des saignements, des ecchymoses et, rarement, une infection.

Risques de discrimination : Les informations génétiques peuvent être utilisées comme base de discrimination. Pour répondre aux préoccupations concernant une éventuelle discrimination en matière d'assurance maladie et d'emploi, certains États américains et le gouvernement américain, ont adopté des lois interdisant la discrimination génétique dans ces circonstances. Ces lois pourraient ne pas offrir une protection complète contre la discrimination génétique dans d'autres circonstances, telles que les demandes d'assurance-vie ou d'assurance-invalidité de longue durée.

Si vous avez des inquiétudes concernant la discrimination génétique, parlez-en à votre professionnel. le de la santé ou un conseiller en génétique avant de procéder à un test.

Informations sur les résultats de la grossesse : La collecte d'informations sur votre grossesse après le test fait partie des pratiques standards d'un laboratoire à des fins de qualité et est exigée dans plusieurs États. Par conséquent, notre partenaire Illumina ou son représentant peut contacter Biron Laboratoire médical pour obtenir ces informations.

Résultats secondaires : au cours de l'analyse des tests indiqués, des informations concernant d'autres altérations chromosomiques, également connues sous le nom de « résultats secondaires », peuvent devenir évidentes. Notre politique est de NE PAS SIGNALER Les résultats secondaires qui pourraient être constatés au cours de l'analyse des données du test.

Confidentialité : les résultats des tests sont confidentiels. Ils ne seront communiqués qu'en lien avec le service de test, à votre professionnel. le de la santé, à son représentant désigné, à d'autres professionnel. le de la santé impliqués dans votre prise en charge médicale, ou à un professionnel. le de la santé selon vos directives écrites (ou celles d'une personne légalement autorisée à agir en votre nom), ou autrement tel que requis ou autorisé par la loi applicable.

Transfert transfrontalier de données : Si vous n'habitez pas aux États-Unis, votre échantillon et les informations médicales qui y sont associées seront envoyés aux États-Unis pour que le test puisse être effectué. Dans le cadre de ce test, des informations médicales supplémentaires vous concernant seront créées et conservées. Votre pays peut considérer que les protections légales de la vie privée aux États-Unis sont inadéquates.

Utilisation des informations et des échantillons restants : Conformément aux meilleures pratiques et aux normes des laboratoires cliniques, les échantillons restants désidentifiés (sauf si la loi l'interdit), ainsi que les informations génétiques et autres informations désidentifiées apprises lors de vos tests, peuvent être utilisés par Illumina ou d'autres en son nom à des fins de contrôle de la qualité, d'opérations de laboratoire, de développement de tests de laboratoire et d'amélioration du laboratoire. Toutes ces utilisations seront conformes aux lois applicables. Les spécimens restants seront détruits soit dans les soixante (60) jours à compter de la date à laquelle l'échantillon a été prélevé, soit après l'achèvement des services de test, selon la date la plus tardive.

Recherche : Nous pouvons utiliser les échantillons restants et les informations relatives à votre santé, y compris les informations génétiques, sous une forme désidentifiée (sauf indication contraire de la loi applicable) à des fins de recherche. Ces utilisations peuvent mener au développement de produits et de services commerciaux. Vous ne serez pas informé des utilisations spécifiques et vous ne recevrez aucune compensation pour ces utilisations. Toutes ces utilisations seront conformes à la loi applicable. Cette disposition ne s'applique pas aux échantillons restants collectés dans l'État de New York.

Résultats des tests : Les résultats de vos tests seront envoyés au professionnel. le de la santé. Les résultats des tests seront envoyés directement au professionnel. le de la santé qui a prescrit le test.

Pour planifier un rendez-vous

biron.com/grossesse | 1 800 463-7674

À propos de Biron Groupe Santé

Nous vous accompagnons à chaque étape de votre parcours de santé, en mettant à votre disposition des services et des tests variés pour aider votre médecin à poser le bon diagnostic.

Nos spécialistes de la santé sont là pour vous et vous proposent des tests de laboratoire (prises de sang et prélèvements) ainsi que des examens de dépistage et d'imagerie médicale (IRM, échographie et infiltration). Notre équipe prend aussi soin d'autres aspects de votre santé, comme les soins et les troubles du sommeil, notamment l'apnée du sommeil, la santé au travail et la génétique.

Fondée en 1952, notre entreprise familiale sert fièrement la population canadienne grâce à ses 120 points de service et cliniques au Québec et au Nouveau-Brunswick.

**Biron : pour tout ce qui compte,
au fil d'une vie bien remplie.**

