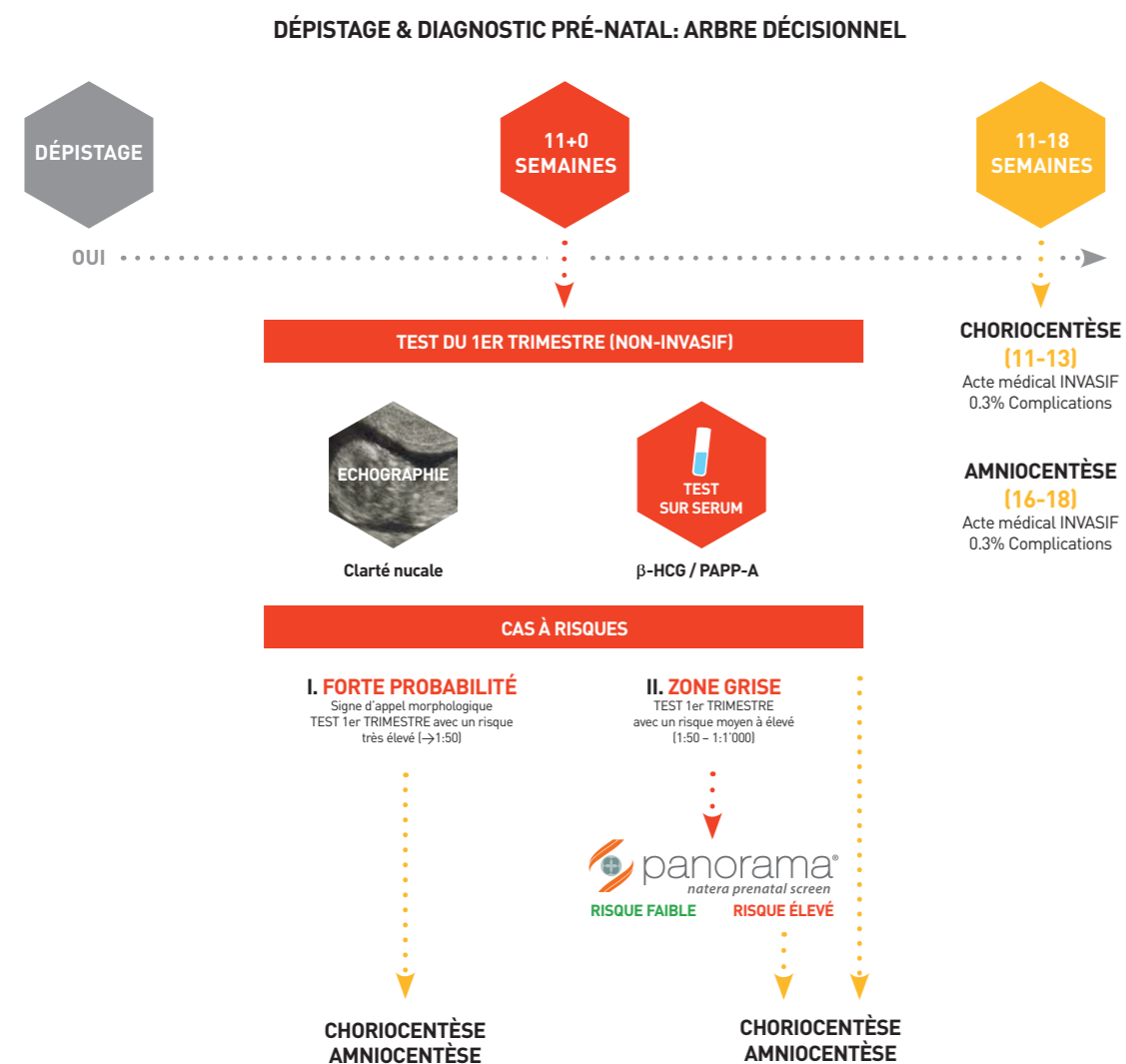


DES RÉSULTATS TRÈS PRÉCIS AUXQUELS VOUS POUVEZ VOUS FIER

Seul Panorama® peut différencier l'ADN foetal de l'ADN maternel dans le sang de la mère afin de vous donner ainsi qu'à vos patientes des informations essentielles sur le foetus. Grâce à un panel complet d'aneuploïdies et de microdélétions chromosomiques, Panorama® permet d'obtenir les résultats les plus précis parmi tous les DPNI, ceci dès la 9^{ème} semaine de grossesse.

LE DPNI COMME TEST DE DÉPISTAGE INTERMÉDIAIRE

Des études indiquent que le DPNI est approprié comme test de dépistage intermédiaire de l'aneuploïdie chez toutes les patientes.^{1,2,3,4,5} Toute patiente dont les résultats du DPNI indiquent un risque augmenté doit être invitée à passer un test de dépistage invasif de confirmation via le prélèvement des villosités chorionales ou l'amniocentèse, ou à faire dépister son bébé après l'accouchement.⁶



Unilabs Lausanne, Centre d'excellence Laboratoire de génétique Unilabs

Unilabs Lausanne
Rue de la Vigie 5
1003 Lausanne

Tél. 021 321 40 00

Tél. secrétariat génétique: 021 321 40 51

E-mail: diagmol@unilabs.com

NOS CENTRES DE PRÉLÈVEMENTS SONT À VOTRE DISPOSITION.
Pour connaître le(s) centre(s) de votre région, nous vous invitons à consulter notre site Internet, rubrique « Laboratoires et Centres de prélèvements »

unilabs.ch



MATERIEL

Les kits de prélèvements Panorama® contiennent toutes les informations pour le prélèvement ainsi qu'un affranchissement pour le retour des échantillons au laboratoire. Ces kits sont fournis sans frais et peuvent être conservés dans votre cabinet.

Commander votre kit de prélèvements en ligne:

➔ shop.unilabs.ch

TARIF

Tarif selon l'OFSP et le catalogue des analyses Unilabs :

➔ catalogue.unilabs.ch

RENDU DU RÉSULTAT : 5 - 7 jours pour le Panorama® sans les microdélétions

RÉFÉRENCES:

- Dar P et al. Clinical experience and follow-up with large scale single-nucleotide polymorphism-based non-invasive prenatal aneuploidy testing. Am J Obstet Gynecol 2014; 211(5):527e1-527 e17.
- Pergament E et al. Single-nucleotide polymorphism-based noninvasive prenatal screening in a high-risk and low-risk cohort. Obstet & Gynecol 2014; 124(2 Pt 1): 210-218.
- Song Y et al. Noninvasive prenatal testing of fetal aneuploidies by massively parallel sequencing in a prospective Chinese population. Prenat Diagn 2013; 33(7):700-4.
- Nicolaidis KH et al. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. Am J Obstet Gynecol 2012; 207(5):374.e1-4.
- Gil MM et al. Implementation of maternal blood cell-free DNA testing in early screening for aneuploidies. Ultrasound Obstet Gynecol 2013; 42(1):34-40.
- Gregg A et al. ACOG policy statement on noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy. American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). 2013 Apr.
- Nicolaidis KH et al. Maternal Fetal Medicine Foundation Congress June 2013. Four samples of diandric triploidy identified as "triploidy or twins"; three samples of digynic triploidy identified as having abnormally low fetal fraction, correctly raising suspicion of triploidy.
- Samango-Sprouse C et al. SNP-based non-invasive prenatal testing detects sex chromosome aneuploidies with high accuracy. Prenat Diagn 2013 June; 33(7):643-9.
- Fulch et al. Initial clinical laboratory experience in noninvasive prenatal testing for fetal aneuploidy from maternal plasma DNA samples Prenat Diagn 2013;33:569-74.
- Bianchi et al. DNA Sequencing versus Standard Prenatal Aneuploidy Screening. N Engl J Med 2014;370:799-808.
- Porreco et al. Noninvasive prenatal screening for fetal trisomies 21, 18, 13 and the common sex chromosome aneuploidies from maternal blood using massively parallel genomic sequencing of DNA. Am J Obstet Gynecol 2014;210.
- Verweij et al. European Non-Invasive Trisomy Evaluation (EU-NITE) study: a multicenter prospective cohort study for non-invasive fetal trisomy 21 testing. Prenat. Diagn 2013;1-6.
- Jackson et al. Prenat Diagn 2013;33(Suppl. 1):1-26 (abstract 7-4).
- Illumina internal data [HYPERLINK <http://www.verifitest.com/> www.verifitest.com].
- Mazloom A et al. Noninvasive prenatal detection of sex chromosomal aneuploidies by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. Prenat Diagn, 2013; 33(6):581-7.
- Nicolaidis KH et al. Assessment of fetal sex aneuploidy using directed cell-free DNA analysis. Fetal Diagn Ther. Epub 2013 Dec 11.
- Nicolaidis KH et al. Validation of targeted sequencing of single-nucleotide polymorphisms for non-invasive prenatal detection of aneuploidy of chromosomes 13, 18, 21, X and Y. Prenat Diagn, 2013; 33(6):575-9.
- Palomaki GE et al. DNA sequencing of maternal plasma reliably identified trisomy 18 and trisomy 13 as well as Down syndrome: an international collaborative study. Genet Med 2012; 3:296-305.
- Sequenom internal data [HYPERLINK <http://www.sequenom.com/> www.sequenom.com].
- Bianchi DW et al. Genome-wide fetal aneuploidy detection by maternal plasma DNA sequencing. Obstet Gynecol 2012; 5:890-901.
- Ashoor G et al. Chromosome-selective sequencing of maternal plasma cell-free DNA for first trimester detection of trisomy 18. Am J Obstet Gynecol 2012 Apr; 204(4):322-31-5.
- Ashoor G et al. Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method. Ultrasound Obstet Gynecol 2-12; 207:1 e1-1 e6.
- Ariso internal data [HYPERLINK <http://www.ariso.com/> www.ariso.com].
- Sequenom's product literature "The Enhanced Sequencing Series" 31-20187R.1.0 1013
- Verifi marketing communication
- Wagner et al. Expanding the scope of noninvasive prenatal testing: detection of fetal microdeletion syndromes. Am J Obstet Gynecol 2015; 212.
- Wang Y et al. Maternal mosaicism is a significant contributor to discordant sex chromosomal aneuploidies associated with noninvasive prenatal testing. Clinical Chemistry 2014; 60(11):251-9.
- Hooks et al. Non-invasive risk assessment of fetal sex aneuploidy through directed analysis and incorporation of fetal fraction. Prenat Diagn 2014; 34:476-479.

PANORAMA® LA DERNIÈRE GÉNÉRATION DE TEST DE DÉPISTAGE PRÉNATAL NON-INVASIF



Photos : iStock - Création / Impression : www.SHANEGRAPHIQUE.com - 01/2017 - GEN-BROC-001-V2-F-08-18



QUI PEUT BÉNÉFICIER DE PANORAMA® ?

Le test Panorama® a été conçu à l'attention des femmes de tout âge et de toute appartenance ethnique enceintes d'au moins 9 semaines. Aujourd'hui Panorama® permet aussi le dépistage des trisomies chez les femmes portant des jumeaux, les femmes ayant reçu un don d'ovocytes ou aux mères porteuses.

Il vous permettra de comparer les résultats des échographies de vos patientes avec une détermination précoce et précise de la zygosity.

ANEUPLOÏDIES

- Trisomies 21, 18 et 13
- Monosomie X
- Aneusomie des chromosomes sexuels
- Triploïdie / Syndrome du Jumeau évanescent

SYNDROMES DE MICRODÉLÉTION

- Délétion 22q11.2
- Angelman
- Cri-du-Chat
- Délétion 1p36
- Prader-Willi

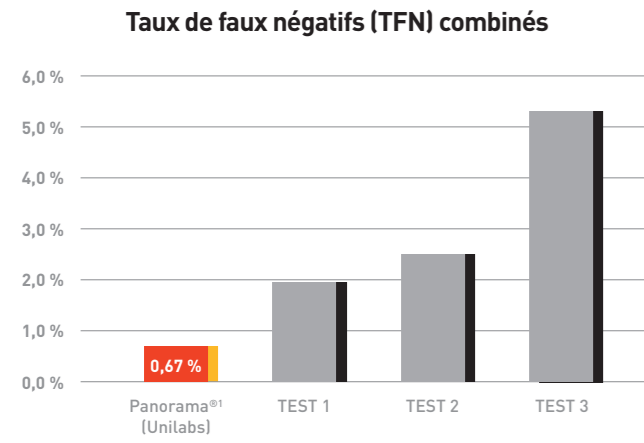
SEXE DU FOETUS

- Déclaration facultative et conditionnelle
- Grossesse gémellaire: rendu du genre de chaque foetus



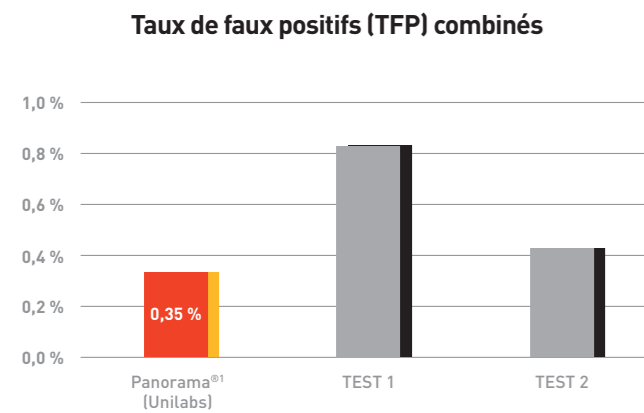
LES RÉSULTATS DE HAUTE PRÉCISION

Grâce à la mesure exacte de la fraction d'ADN foetal, Panorama® obtient le **taux de faux négatifs le plus bas rapporté (TFN), 0,7 %**, pour les aneuploïdies courantes, parmi toutes les méthodes de Dépistage Prenatal Non-Invasif (DPNI).

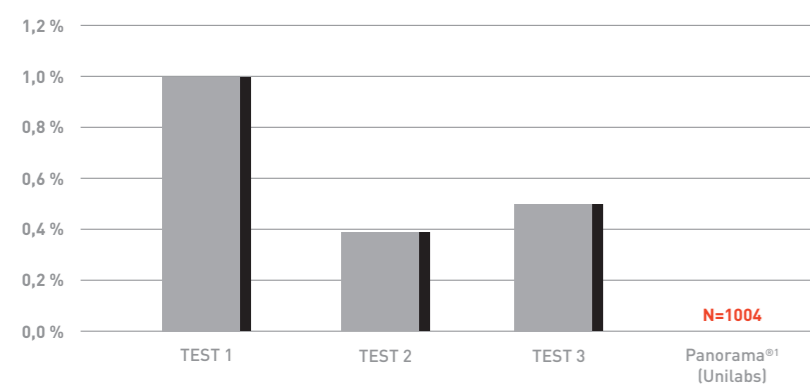


* Inclut les trisomies 21, 18 et 13 et la monosomie X.

Panorama® obtient également les **taux de faux positifs les plus bas rapportés, 0,35 %**, combinés pour T21, T18, T13 et la monosomie X, d'après l'expérience commerciale.¹¹



Taux d'erreur dans la détermination du sexe du foetus : Résumé des études de validation



Remarque : Le sexe du foetus est déterminé par la présence de Y, où la monosomie X est féminine.

RÉDUCTION DES FAUX NÉGATIFS

Fraction foetale faible : Jusqu'à un tiers de tous les cas de DPNI ont une fraction foetale inférieure à 8 %, qui est associée à une diminution de la sensibilité. Panorama® mesure la fraction foetale et ajuste son algorithme en conséquence afin de maintenir une très bonne sensibilité jusqu'à des fractions foetales faibles (3 %).

Triploïdie : La triploïdie peut être associée à des complications maternelles graves, telles que la maladie trophoblastique gestationnelle. Panorama® est le seul test de dépistage prénatal non-invasif (DPNI) qui est validé pour le dépistage de la triploïdie. Les autres DPNI ne détectent pas la triploïdie parce qu'ils s'appuient sur la comparaison de la quantité d'un chromosome cible avec celle d'un chromosome de référence.

RÉDUCTION DES FAUX POSITIFS

Jumeau évanescent : Seul Panorama peut détecter un jumeau évanescent réduisant ainsi le taux de faux positifs et de faux négatifs. Lorsqu'un jumeau évanescent est détecté, nous ne rendons pas de résultat ne sachant pas quelle part d'ADN foetal vient du jumeau vivant. Par conséquent, si la présence d'un jumeau évanescent est documentée avant le DPNI, il faut attendre au moins 6 à 8 semaines avant de faire un prélèvement en vue d'un test Panorama.

Mosaïcisme maternel :

Seul Panorama® reconnaît le mosaïcisme maternel, qui est associé à près de 8,6 % des résultats de faux positifs lors du dépistage des chromosomes sexuels avec un autre test.²⁷

* Inclut les trisomies 21, 18 et 13, et la monosomie X.

** dans Porreco et al. AJOG 2014, 1,4 % des échantillons ont été retirés en raison du « caryotype complexe » qui comprenait tous les caryotypes mosaïques, les triploïdies et les réarrangements asymétriques avec un matériel génétique manquant ou dupliqué. La suppression de ces échantillons a potentiellement pour résultat la sous-déclaration des faux positifs.

Panorama® offre une **précision de 100 % pour la détermination du sexe du foetus** dans les études de validation.

Avec d'autres méthodes DPNI, près de 1 cas sur 100 peuvent déclarer un sexe incorrect, conduisant à une anxiété et des procédures invasives inutiles.

Précision inégalée pour la trisomie 21 et le sexe du foetus dans les études de validation.

SENSIBILITÉ	TEST 1 ^{21,14}	TEST 2 ^{19,20,15}	TEST 3 ^{22,23,16,24}	Unilabs PANORAMA® 2,7,8
TAUX DE FAUX POSITIFS				
Trisomie 21 (Syndrome de Down)	99,9 % 0,2 %	99,1 % 0,1 %	99 % 0,1 %	99 % (83/83) 0 %
Trisomie 18 (Syndrome d'Edwards)	97,4 % 0,4 %	99,9 % 0,4 %	98 % 0,1 %	96,4 % (27/28) 0,1 %
Trisomie 13 (Syndrome de Patau)	87,5 % 0,1 %	91,7 % 0,3 %	80 % 0,1 %	99 % (13/13) 0 %
Monosomie X (Syndrome de Turner)	95,0 % 1,0 %	94,4 % 0,6 %	91,5 % 0 %	92,9 % (13/14) 0,1 %
Trisomie des chromosomes sexuels	67 à 100 %	92,2 %	99 %	99 % (5/5)
Féminin	97,6 % 0,8 %	99,1 % 0,5 %	99 % 0 %	99,9 % (469/469) 0 %
Masculin	99,1 % 1,1 %	99,4 % 0,9 %	100 % 1 %	99,9 % (533/533) 0 %
Triploïdie	Incapacité à la détecter	Incapacité à la détecter	Incapacité à la détecter	99 % (8/8)

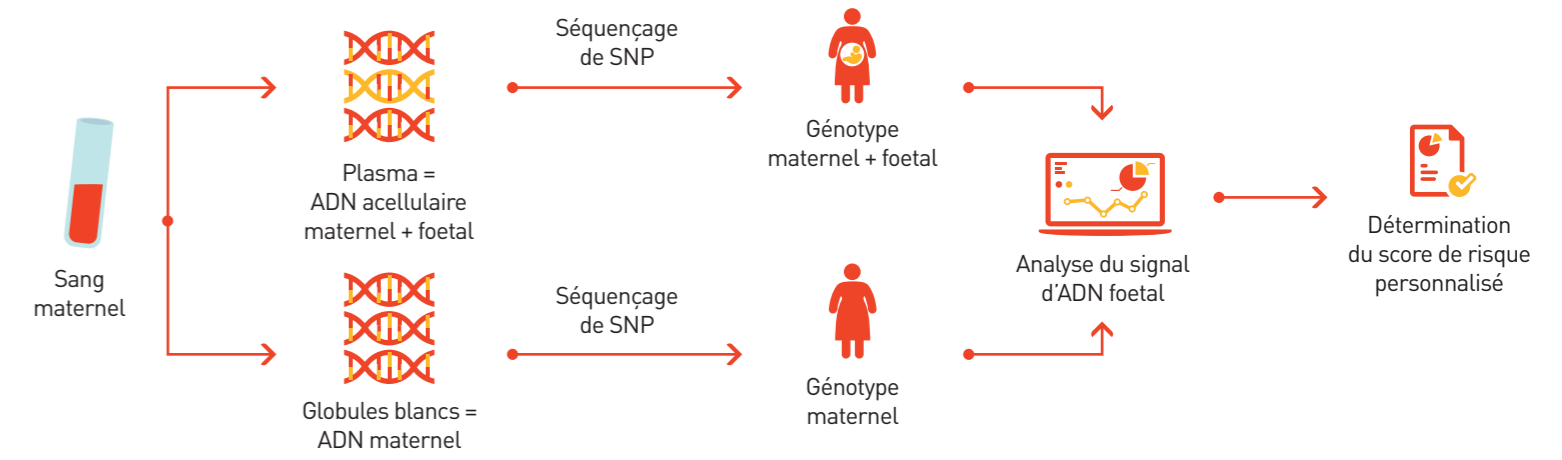
* 4 cas de mosaïque connus ont été inclus : deux cas de monosomie X, une T13, et une T18. Les deux cas de monosomie X ont été identifiés, la T18 n'a pas été identifiée correctement à faible risque et la T13 n'a pas été identifiée. De faux négatifs et de faux positifs peuvent se produire sur tous les chromosomes en raison de mosaïcisme maternel, foetal et/ou placentaire, ou d'autres causes.

Précision supérieure pour les microdélétions avec Panorama® dans les études de validation.

SYNDROMES DE MICRODÉLÉTION				RÉSULTATS PARTIELS ET ABSENCE DE RÉSULTATS ASSIMILÉS À UN RÉSULTAT NÉGATIF
SENSIBILITÉ	TEST 1	TEST 2	TEST 3	Unilabs Panorama®
Délétion 22q11.2 (DiGeorge)	87,5 % (7/8)	60 – 86 %	NA	95,7 % (45/47)
Angelman	0 % (0/1)	60 – 86 %	NA	95,5 % (21/22)
Cri-du-chat	100 % (2/2)	60 – 86 %	NA	99 % (24/24)
Délétion 1p36	N/A (0/0)	60 – 86 %	NA	99 % (1/1)
Prader-Willi	0% (0/1)	60 – 86 %	NA	93,8 % (15/16)

LA SEULE TECHNOLOGIE DPNI QUI PEUT FAIRE LA DIFFÉRENCE

Panorama® est le seul test de dépistage prénatal non-invasif qui permet de différencier l'ADN foetal de celui de la mère grâce au séquençage des SNP et à l'algorithme breveté ainsi que de propriété exclusive de Natera.



RAPPORTS D'INFORMATIONS POUR FACILITER LE CONSEIL GÉNÉTIQUE AUX PATIENTES

Panorama® rapporte la fraction foetale¹, le score de risque individuel² et/ou la valeur prédictive positive (VPP)³ avec chaque résultat.

RÉSUMÉ DU RAPPORT

RISQUE ÉLEVÉ

SEXE DU FOETUS : FILLE			FRACTION FOETALE : 14,9% ¹	
SYNDROME TESTÉ ¹	RISQUE INITIAL ²	PANORAMA® RISQUE CALCULÉ ³	RÉSULTAT	INTERPRÉTATION
TRISOMIE 21	1/100	<1/10,000	RISQUE FAIBLE	
TRISOMIE 18	1/167	<1/10,000	RISQUE FAIBLE	
TRISOMIE 13	1/526	<1/10,000	RISQUE FAIBLE	
TRISOMIE X	1/256	<1/10,000	RISQUE FAIBLE	
TRIPLOÏDIE/JUMEAU ÉVANESCENT			RISQUE FAIBLE	
22Q11.2 SYNDROME DIGEORGE	1/2,000 ^a	1/19	RISQUE ÉLEVÉ	22Q11.2 DELETION SYNDROME/ DIGEORGE SYNDROME
1P36	1/5,000 ^a	1/12,494	RISQUE FAIBLE	
ANGELMAN	1/12,000 ^a	1/16,658	RISQUE FAIBLE	
CRI-DU-CHAT	1/20,000 ^a	1/57,110	RISQUE FAIBLE	
PRADER-WILLI	1/12,000 ^a	1/13,882	RISQUE FAIBLE	

Être le plus précis signifie vous offrir des résultats auxquels vous pouvez vous fier. Seul Panorama® mesure correctement la fraction foetale et peut rendre un résultat fiable avec des fractions foetales très faibles (jusqu'à 3%). Il faut savoir qu'un faible pourcentage d'échantillons peut nécessiter une seconde prise de sang pour apporter plus de clarté. Les raisons du nouveau prélèvement peuvent inclure :

FRACTION FOETALE FAIBLE :

Les échantillons avec des fractions foetales faibles ont tendance à avoir des taux plus élevés de nouveaux prélèvements et un taux plus élevé d'aneuploïdie. Les grossesses avec trisomies 18 et 13, monosomie X et triploïdie maternelle ont tendance à avoir une fraction foetale inférieure à celles des grossesses euploïdes.

ÉCHANTILLON INSUFFISANT :

Panorama® nécessite deux tubes de 10 ml de sang maternel. Il est important de bien remplir les tubes.

POIDS DE LA PATIENTE:

un Indice de Masse Corporelle élevé (>30) fera chuter la fraction foetale et augmentera donc le risque d'un non-rendu de résultat. Afin de prévenir de telles situations, nous vous conseillons d'attendre au minimum la 12ème semaine de grossesse pour augmenter les chances de réussite du test.