



Des RÉPONSES claires  
aux questions importantes

## Qu'est-ce qu'une trisomie?

Les humains possèdent 23 paires de chromosomes, qui constituent des brins d'ADN contenant l'information génétique. Une trisomie est une condition chromosomique qui survient lorsqu'il y a trois copies d'un chromosome particulier au lieu de deux.

### Trisomie 21

La trisomie 21, causée par un chromosome 21 supplémentaire, est la trisomie la plus commune à la naissance. La trisomie 21, nommée également syndrome de Down, est associée à des déficiences intellectuelles de légères à modérées et peut causer des maladies digestives et des cardiopathies congénitales. Il est estimé que la trisomie 21 est présente dans une naissance sur 800 au Canada.<sup>1</sup>

### Trisomie 18

La trisomie 18 est causée par un chromosome 18 supplémentaire. La trisomie 18, nommée également syndrome d'Edwards, est associée à un taux élevé de fausses couches. Les enfants nés avec une trisomie 18 ont souvent des cardiopathies congénitales ainsi que d'autres conditions médicales, qui réduisent leur durée de vie. Il est estimé que la trisomie 18 est présente dans environ une naissance sur 6 000.<sup>2</sup>

### Trisomie 13

La trisomie 13 est causée par un chromosome 13 supplémentaire. La trisomie 13, nommée également syndrome de Patau, est associée à un taux élevé de fausses couches. Les enfants nés avec une trisomie 13 ont habituellement des cardiopathies congénitales sévères et d'autres conditions médicales. La durée de vie dépasse rarement un an. Il est estimé que la trisomie 13 est présente dans environ une naissance sur 16 000.<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Société canadienne du syndrome de Down

<sup>2</sup>Ministère de la Santé et des Soins de longue durée de l'Ontario

<sup>3</sup>U.S. National Library of Medicine

## Test prénatal Harmony<sup>MC</sup>

Lorsque vous êtes enceinte, votre sang contient des fragments d'ADN provenant de votre fœtus. Le test prénatal Harmony est un nouveau type de test qui analyse cet ADN dans un échantillon de votre sang afin d'évaluer le risque des trisomies 21, 18 et 13.

### Destiné aux femmes de tout âge ou catégorie de risque

Les tests de dépistage traditionnels peuvent manquer jusqu'à 20 % des cas de trisomie 21 chez des femmes enceintes.<sup>1</sup> Le test Harmony a été développé pour être un test plus précis de dépistage prénatal pour les femmes de tout âge ou catégorie de risque. Il s'agit d'un nouveau test sanguin à base d'ADN qui a été évalué extensivement chez des femmes enceintes, âgées de 18 à 50 ans.<sup>1-2</sup>

### Un test plus précis

Des essais cliniques ont démontré que le test Harmony identifiait 99 % des cas de trisomie 21 et avait un taux de faux positifs inférieur à 0,1 %.

### Réponse précoce

Le test prénatal Harmony ne nécessite qu'un seul prélèvement sanguin et peut être réalisé dès la 10<sup>e</sup> semaine de grossesse. Les résultats sont disponibles dans dix jours ouvrables.

### Minimise la nécessité de tests de suivi

La précision supérieure et le faible taux de faux positifs du test Harmony par rapport aux tests traditionnels minimisent les chances que des tests supplémentaires soient recommandés en raison d'un résultat positif. Les tests de suivi peuvent comporter une procédure invasive, telle qu'une amniocentèse.

<sup>1</sup>Norton M, et al. *N Engl J Med*. 2015; 372:1589-1597.

<sup>2</sup>Nicolaidis KH, et al. *Am J Obstet Gynecol*. 2012 Nov;207(5):374.e1-6.

## Demandez à votre médecin

### Chromosomes sexuels du fœtus

Le test prénatal Harmony peut être utilisé dès la 10<sup>e</sup> semaine de grossesse pour évaluer les chromosomes sexuels X et Y. Vous avez l'option de dépister des conditions causées par une copie supplémentaire ou manquante du chromosome X ou Y, y compris les syndromes de Turner et Klinefelter.

### Demandez à votre médecin

L'information contenue dans ce dépliant vous est fournie pour vous informer sur le test prénatal Harmony. Informez-vous auprès de votre professionnel de la santé avant de décider si le test prénatal Harmony est approprié pour vous.

### Conseil génétique

Dynacare offre un service de conseil génétique pour supporter les patients et les médecins en identifiant les risques génétiques, en expliquant les options appropriées de tests génétiques, en discutant les implications des résultats de tests et en aidant les patientes à prendre des meilleures décisions de soins de santé. Le service de conseil génétique est inclus dans le coût du test prénatal Harmony.

### Assistance aux clients

T 888.988.1888

F 450.663.4428

DynacareAvenir@dynacare.ca

[dynacare.ca](http://dynacare.ca)

## Comprendre vos résultats

Le test prénatal Harmony détecte les trisomies des chromosomes 21, 18 et 13 chez le fœtus, mais il n'exclut pas toutes les anomalies fœtales.

### Résultat de risque faible

Si les résultats du test prénatal Harmony démontrent un risque faible, les chances d'avoir un fœtus avec une trisomie 21, une trisomie 18 ou une trisomie 13 est faible. Comme pour tout test, un résultat de risque faible réduit, mais n'élimine pas, les chances d'avoir une grossesse affectée.

### Résultat de risque élevé

Si les résultats du test prénatal Harmony démontrent un risque élevé, il y a une probabilité accrue d'avoir un fœtus avec une trisomie 21, une trisomie 18 ou une trisomie 13. Si votre résultat est de risque élevé, votre professionnel de la santé peut vous offrir du counseling génétique et/ou des tests diagnostiques afin de déterminer si votre fœtus est atteint d'une de ces conditions.



## Tests diagnostiques

### Si je suis à risque élevé, quels sont les tests supplémentaires disponibles?

Si le test prénatal Harmony démontre que vous êtes à risque élevé, cela ne signifie pas nécessairement que la grossesse est affectée par une de ces anomalies congénitales. Votre professionnel de la santé peut vous offrir une des options suivantes\* :

- **Prélèvement de villosités chorales :** Procédure qui consiste à prélever une petite quantité de tissu chorial du placenta en développement. Le tissu est ensuite envoyé à un laboratoire pour analyser les chromosomes. Cette procédure, typiquement effectuée entre la 10<sup>e</sup> et 12<sup>e</sup> semaine de grossesse, est associée à un risque léger de fausse couche.
- **Amniocentèse :** Procédure qui consiste à prélever une petite quantité du liquide amniotique entourant le fœtus. Le liquide est ensuite envoyé au laboratoire pour analyser les chromosomes. L'amniocentèse est normalement effectuée environ ou après la 16<sup>e</sup> semaine de grossesse. L'amniocentèse est associée à un risque léger de fausse couche.

\*Dynacare n'offre pas ces tests diagnostiques.

*Le test prénatal Harmony a été développé par Ariosa Diagnostics (San José, CA, USA). Le test est effectué dans les installations de Dynacare à Bowmanville, Ontario. Le test Dépistage Prénatal Non Invasif (DPNI) basée sur l'analyse de l'ADN fœtal libre n'est pas un test diagnostique. Aucune décision obstétricale irrévocable ne devrait être prise face à un résultat positif généré par un test de DPNI basée sur l'analyse de l'ADN fœtal libre, sans être confirmé par d'autres tests de diagnostic invasifs. Les données n'ont pas été soumises ou évaluées par Santé Canada ou par d'autres organismes de réglementation fédéraux et le test ne doit pas être vendu au Canada comme un test de diagnostic in vitro.*

©2017 Dynacare. Tous droits réservés.  
©2017 Ariosa Diagnostics, Inc. Tous droits réservés.  
Ariosa<sup>MC</sup>, Harmony<sup>MC</sup> et Test prénatal Harmony<sup>MC</sup> sont des marques de commerce d'Ariosa Diagnostics, Inc.