

Test prénatal non invasif

Le test prénatal non invasif (TPNI) le plus complet pour vos patientes offrant de faibles taux d'échec et des résultats fiables tôt durant la grossesse.



Faits saillants du test



Résultats rapides, plus tôt pendant la grossesse

En 7-10 jours ouvrables après la réception de l'échantillon. L'échantillon peut être prélevé dès la 9e semaine de grossesse.



Disponible pour différents types de grossesses

Grossesses uniques, jumeaux*, grossesses multiples* et grossesses avec jumeau disparu, grossesses par FIV, don d'ovules et mère porteuses.



Faible taux de résultats non concluants, moins de reprises chez les patientes

Taux général de 0,9 %² de résultats non concluants

*MaterniT^{MD} GENOME offert seulement pour les grossesses uniques



Taux de succès plus élevé chez les personnes ayant un poids plus élevé

Taux de succès de 98,3 % chez les patientes pesant entre 200 et 225 lb³ et de 93,5 %³ chez celles pesant 300 lb et plus.



Risques personnalisés avec ratio de mosaïcisme

Calculé en cas de résultat positif pour la trisomie 13, 18 ou 21 afin de raffiner le risque d'aneuploïdies chez votre patiente.

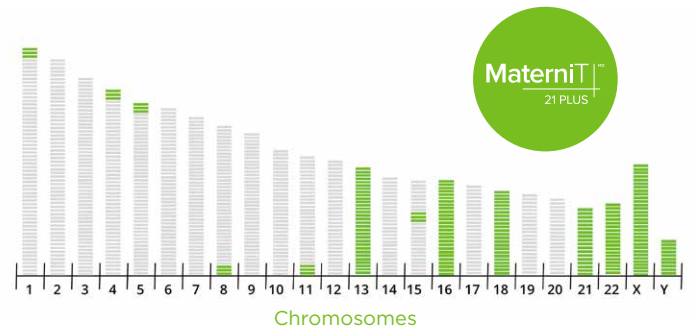


GENOME-Flex : une voie de TPNI pour les risques élevés

Réanalyse l'échantillon à l'échelle du génome après la réalisation de MaterniT^{MD} 21 PLUS, sur demande.

MaterniT^{MD} 21 PLUS

MaterniT^{MD} 21 PLUS est un test prénatal non invasif qui permet de détecter les trisomies les plus courantes (13, 18 et 21) et qui offre la possibilité de dépister le sexe du fœtus, les aneuploïdies des chromosomes sexuels et certaines microdélétions cliniquement significatives ainsi que des trisomies autosomales rares.



MaterniT^{MD} GENOME

MaterniT^{MD} GENOME est un test prénatal non invasif qui analyse les 23 paires de chromosomes pour détecter les trisomies, les monosomies, les délétions/duplications de ≥ 7 Mb, certaines microdélétions cliniquement significatives et le sexe du fœtus.

Des exemples de scénarios cliniques où ce test peut être envisagé comprennent les grossesses à risque élevé où une patiente peut souhaiter éviter une procédure diagnostique ou n'est pas éligible à une procédure diagnostique (ex oligohydramnios), les grossesses par FIV conçues avec un embryon mosaïque ou les grossesses où un parent est porteur d'une translocation chromosomique.

MaterniT^{MD} GENOME détecte 30 % plus de variants génomique significatifs non détectables par les autres options de TPNI.⁴

	MaterniT ^{MD} 21 PLUS	MaterniT ^{MD} GENOME
Trisomies 13, 18, 21	✓	✓
Sexe du fœtus	✓*	✓*
Aneuploïdies des chromosomes sexuels* Comprend : 45,X (syndrome de Turner), 47,XXY (syndrome de Klinefelter), 47,XXX (syndrome triple X), 47,XYY (syndrome XYY)	✓*	✓
Microdélétions Comprend : syndrome de délétion 22q11.2, 11q23 (syndrome de Jacobsen), 5p15 (syndrome du Cri-du-chat), 8q24 (syndrome de Langer-Giedion), syndrome de la délétion 1p36, 4p16 (syndrome de Wolf-Hirschhorn), 15q11 (syndrome de Prader-Willi; syndrome d'Angelman)	✓*	✓
Trisomies 16, 22	✓*	✓
Analyse de tout le génome avec variants du nombre de copies sous-chromosomiques* (VNC)		✓

*Facultatif
+Grossesses uniques seulement



MaterniT^{MD} 21 PLUS et MaterniT^{MD} GENOME fournissent une évaluation des risques. Les résultats ne sont pas des diagnostics. De faux positifs et de faux négatifs peuvent survenir et chaque résultat doit être évalué dans le contexte des autres résultats cliniques, des résultats de l'échographie et des antécédents familiaux. Des tests diagnostics, tels qu'une biopsie des villosités choriales (CVS) ou une amniocentèse, ainsi qu'un conseil génétique, sont fortement recommandés pour confirmer les résultats du TPNI. Veuillez noter que ce test ne permet pas de détecter toutes les maladies génétiques possibles.

Région/Condition	MaterniT ^{MD} 21 PLUS		MaterniT ^{MD} GENOME	
	Sensibilité	Spécificité	Sensibilité	Spécificité
Trisomie 21 (syndrome de Down)	99,1 % ^{2,5}	99,9 % ^{2,5}	99,4 % ¹⁷	99,0 % ¹⁷
Trisomie 18	>99,9 % ⁵	99,6 % ⁵	95,8 % ¹⁷	99,5 % ¹⁷
Trisomie 13	91,7 % ⁵	99,7 % ⁵	98,7 % ¹⁷	98,5 % ¹⁷
Sexe du fœtus	Précision de 99,4 % ⁶		Précision de 99,6 % ¹⁸	
Aneuploïdies des chromosomes sexuels	96,2 % ⁷	99,7 % ⁷	84,6-100 % ¹⁷	96,3-100 % ¹⁷
Microdélétions	La sensibilité peut varier de 60 % à >91 %, selon la taille de la délétion ⁸⁻¹⁶		La sensibilité peut varier de 51 % à >97 %, selon la taille de la délétion ^{17,19,20}	
Aneuploïdies à travers le génome	S/O		99,5 % ¹⁸	>99,9 % ¹⁸
VNC de ≥ 7 Mb	S/O		97,7 % ¹⁸	>99,9 % ¹⁸

Pour commander

1

Remplissez la requête

Pour accéder à la requête du test prénatal MaterniT^{MD}, visitez [Dynacare.ca/Requete-MaterniT](https://www.dynacare.ca/Requete-MaterniT)

2

Prélèvement de l'échantillon

Pour fournir un échantillon votre patiente peut visiter un laboratoire Dynacare, un site de prélèvement d'un partenaire externe de Dynacare ou sur place à votre clinique.

3

Accédez aux résultats

Vous recevrez les résultats dans un délai de 7 à 10 jours ouvrables après la réception de l'échantillon.

Des questions?

Contactez-nous à DynacareGenetics@dynacare.ca ou appelez l'Assistance aux clients, au **888.988.1888**



Références

- Données internes
- Palomaki GE, Deciu C, Lambert-Messerlian GM, et al. DNA sequencing of maternal plasma to detect Down syndrome: An international clinical validation study. *Genet Med.* 2011;13(11):913-920.
- Wardrop J, Xu C, Almasri E, et al. Success of NIPT based on maternal weight and gestational age. Affiche clinique présentée lors de la réunion annuelle de la NSGC, Utah 2019.
- Boomer T, Caldwell S, Almasri E, et al. Genome-wide cfDNA screening: Trends and lessons from >40,000 samples. Affiche présentée lors de la réunion de génétique clinique annuelle 2018 de l'American College of Medical Genetics and Genomics; avril 2018; Charlotte, NC.
- Palomaki GE, Deciu C, Kloza EM, et al. DNA sequencing of maternal plasma reliably identifies trisomy 18 and trisomy 13, as well as Down syndrome: An international collaborative study. *Genet Med.* 2012;14(3):296-305.
- Mazloom A, Oeth P, Wang T, et al. Accuracy of noninvasive prenatal sex determination using massively parallel sequencing in samples from a large clinical validation study. Affiche présentée lors de la réunion annuelle de l'American Society of Human Genetics; 6-10 nov. 2012; San Francisco, CA.
- Mazloom AR, Džakula Ž, Oeth P, et al. Noninvasive prenatal detection of sex chromosomal aneuploidies by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. *Prenat Diagn.* 2013 Ju[an];33(6):591-7.
- Zhao C, et al. Detection of fetal subchromosomal abnormalities by sequencing circulating cell-free DNA from maternal plasma. *PLoSone.* Dans la presse.
- Site Web en ligne Mendelian Inheritance in Man website www.OMIM.org. Consulté le 21 mai 2014.
- Heilstedt HA, et al. Physical map of 1p36, placement of breakpoints in monosomy 1p36, and clinical characterization of the syndrome. *Am J Hum Genet.* 2003;72(5):1200-2012.
- Lüdecke HJ. Molecular definition of the shortest region of deletion overlap in the Langer-Giedion syndrome. *Am J Hum Genet.* 1991;49(6):1197-1206.
- Maas NM, et al. Genotype-phenotype correlation in 21 patients with Wolf-Hirschhorn syndrome using high resolution array comparative genome hybridisation (CGH). *J Med Genet.* 2008;45(2):71-80.
- McDonald-McGinn DM, et al. Genetic counseling for the 22q11.2 deletion. *Dev Disabil Res Rev.* 2008;14(1):69-74.
- Kim SJ, et al. Unique and atypical deletions in Prader-Willi syndrome reveal distinct phenotypes. *Eur J Hum Genet.* 2012;20(3):283-290.
- Zhang X, et al. High-resolution mapping of genotype-phenotype relationships in cri-du-chat syndrome using array comparative genomic hybridization. *Am J Hum Genet.* 2005;76(2):312-326.
- Mattina T, et al. Jacobsen syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2009;4:9. doi:10.1186/1750-1172-4-9.
- Soster E, Boomer T, Hicks S, et al. Three years of clinical experience with a genome-wide cfDNA screening test for aneuploidies and copy-number variants. *Genet Med.* 2021; 23(7); 1349-1355.
- Lefkowitz R, Tynan J, Liu T, et al. Clinical validation of a non-invasive prenatal test for genome-wide detection of fetal copy number variants. *Am J Obstet Gynecol.* 2016; 215(2); 227.e1-227.e16.
- Mazloom AR, et al. Karyotype-level noninvasive prenatal testing by sequencing of circulating cell-free DNA from maternal plasma. Réunion annuelle de l'International Society of Prenatal Diagnosis. Juillet 2015.
- Zhao C, et al. Detection of Fetal Subchromosomal Abnormalities by Sequencing Circulating Cell-Free DNA from Maternal Plasma. *Clin Chem.* 2015; 61(4):608-616.