

- ▶ Simple
- ▶ Sans danger
- ▶ L'exactitude

garantie pour vous et votre grossesse.

Le test prénatal Harmony™ est un test précoce et précis de dépistage du syndrome de Down et d'autres pathologies trisomiques. Ce test peut également évaluer des pathologies liées au sexe et aux chromosomes sexuels (X,Y) du fœtus.



Ariosa
DIAGNOSTICS

Ariosa, Harmony et test prénatal Harmony sont des marques déposées d'Ariosa Diagnostics, Inc.
© 2013 Ariosa Diagnostics, Inc.
Tous droits réservés.



Harmony™
PRENATAL TEST

Une analyse de sang, simple et sans danger, qui fournit des résultats extrêmement sensibles

	Taux de détection	Taux de résultats faussement positifs
T21	>99%	<0,1%
T18	>98%	<0,1%
T13	8/10	<0,1%

L'analyse des chromosomes X et Y est fiable à >99% pour le sexe du fœtus. Elle permet également d'évaluer le risque de pathologies liées aux chromosomes sexuels, avec une précision variant en fonction du type de pathologie.¹¹

Le test prénatal Harmony a été élaboré et est réalisé en tant que service de test en laboratoire par Ariosa Diagnostics, un laboratoire clinique certifié CLIA et accrédité CAP.

1. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Down Syndrome. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/downsyndrome>. Consulté le 12 juillet 2012.
2. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 18. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-18>. Consulté le 12 juillet 2012.
3. U.S. National Library of Medicine. Genetics Home Reference. Trisomy 13. <http://ghr.nlm.nih.gov/condition/trisomy-13>. Consulté le 12 juillet 2012.
4. <http://carta.anthropogeny.org/moca/topics/sex-chromosomeaneuploidies>. Consulté le 21 février 2013.
5. Jones, K. L., & Smith, D. W. (1997). Smith's recognizable patterns of human malformation. Philadelphia: Saunders.
6. Norton, M., Brar, H., Weiss, J., Karimi, A., et al. Non-Invasive Chromosomal Evaluation (NICE) Study: Results of a Multicenter, Prospective, Cohort Study for Detection of Fetal Trisomy 21 and Trisomy 18, *Am J Obstet Gynecol.* (2012), doi:10.1016/j.ajog.2012.05.021.
7. ACOG Practice Bulletin 77. Screening for fetal chromosomal abnormalities. *Obstet Gynecol.* (2007) 109:217-227.
8. ACOG Practice Bulletin 88. Invasive prenatal testing for aneuploidy. *Obstet Gynecol.* 2007;110:1459-1467.
9. Nicolaides KH, Syngelaki A, Ashoor G, et al. Noninvasive prenatal testing for fetal trisomies in a routinely screened first-trimester population. *Am J Obstet Gynecol.* 2012;207:374.e1-6.
10. Ashoor G, Syngelaki A, Nicolaides KH, et al. Trisomy 13 detection in the first trimester of pregnancy using a chromosome-selective cell-free DNA analysis method, *ULTRASOUND Obstet Gynecol.* (2012), DOI: 10.1002/uog.12299.
11. Données internes.



Un test non-invasif qui évalue le risque de pathologies chromosomiques, telles que le syndrome de Down, et comprend une analyse facultative des pathologies liées au sexe et aux chromosomes sexuels (X,Y) du fœtus.

Renseignez-vous auprès de votre médecin

Les informations suivantes visent à vous renseigner sur le test prénatal Harmony. Discutez avec votre médecin avant de décider si le test prénatal Harmony convient à votre cas.



Qu'est-ce qu'une trisomie ?

L'être humain possède 23 paires de chromosomes, qui sont des brins d'ADN et des protéines qui transportent des informations génétiques. Une trisomie est une anomalie chromosomique qui se produit quand on constate trois copies d'un chromosome particulier, au lieu des deux copies attendues.

La trisomie 21 est le résultat d'une copie supplémentaire du chromosome 21. Cette trisomie est la plus répandue au moment de la naissance. La trisomie 21 entraîne le syndrome de Down, que l'on associe à une déficience intellectuelle pouvant être légère ou modérée et qui peut entraîner également des problèmes digestifs et malformations cardiaques congénitales. On estime que le syndrome de Down est présent chez 1 nouveau-né sur 740.¹

La trisomie 18 est le résultat d'une copie supplémentaire du chromosome 18. La trisomie 18 entraîne le syndrome d'Edwards, associé à un taux élevé de fausse couche. Les enfants nés avec ce syndrome peuvent avoir plusieurs pathologies ainsi qu'une espérance de vie réduite. On estime que le syndrome d'Edwards est présent chez environ 1 nouveau-né sur 5 000.²

La trisomie 13 est le résultat d'une copie supplémentaire du chromosome 13. La trisomie 13 entraîne le syndrome de Patau, associé à un taux élevé de fausses couches. Les enfants nés avec cette trisomie ont généralement des malformations cardiaques congénitales graves ainsi que d'autres pathologies. Les enfants survivent rarement au-delà de leur premier anniversaire. On estime que la trisomie 13 est présente chez environ 1 nouveau-né sur 16 000.³

Pathologies liées aux chromosomes sexuels. Les chromosomes sexuels (X et Y) déterminent si le fœtus est de sexe masculin ou féminin. Les pathologies liées aux chromosomes X et Y surviennent lorsqu'il y a une copie manquante, supplémentaire ou incomplète de l'un des chromosomes sexuels. Le test Harmony avec analyse des chromosomes X,Y permet d'évaluer le risque de XXX, XYY, XYY, XXY (syndrome de Klinefelter) et de monosomie X (syndrome de Turner). La gravité de ces pathologies varie considérablement mais la plupart des individus présentent des caractéristiques physiques ou comportementales mineures, le cas échéant. Si vous souhaitez passer ce test facultatif, discutez avec votre médecin pour établir s'il convient à votre cas.^{4,5}

Que le test prénatal Harmony nous apprendra-t-il, à moi et mon médecin ?

Le test prénatal Harmony détermine les risques de trisomies fœtales en mesurant la quantité relative de chromosomes dans le sang maternel. Le test Harmony évalue les risques de trisomies 21, 18 et 13 chez le fœtus mais n'écarte pas toutes les anomalies chez le fœtus.

En quoi le test prénatal Harmony diffère-t-il des autres tests prénataux ?

Le test prénatal Harmony met à profit les dernières avancées dans le domaine des tests prénataux non invasifs. Il s'agit d'une simple analyse de sang ne présentant aucun danger et qui a prouvé, lors d'études d'analyses, qu'elle permettait d'évaluer le risque de certaines trisomies fœtales.⁶

D'autres tests de dépistage tels que les tests de sérum sanguin et les ultrasons sont également non invasifs, mais possèdent des taux de résultats faussement positifs pouvant atteindre 5 % et ne détectent pas jusqu'à 30 % des cas de trisomie 21.⁷ Ces tests peuvent indiquer à tort qu'une grossesse est positive concernant une trisomie fœtale quand le résultat est en réalité négatif (résultat faussement positif). Ces tests peuvent indiquer à tort qu'une grossesse est négative concernant à une trisomie fœtale quand le résultat est en réalité positif (résultat faussement négatif). Les taux de faux positifs ou de faux négatifs sont considérablement moins élevés avec le test Harmony.

Les tests diagnostiques comme l'amniocentèse ou la biopsie de villosités chorionales (BVC) donnent des résultats précis en ce qui concerne la détection des trisomies fœtales, mais ces analyses sont invasives et présentent un risque de perte fœtale.⁸

Le test prénatal Harmony détecte > 99 % des cas de trisomies 21 fœtales avec un taux de résultats faussement positifs < 0,1 %.⁶

Qui peut se procurer le test prénatal Harmony ?

Les professionnels de santé peuvent commander le test prénatal Harmony pour les femmes enceintes avec un âge gestationnel d'au moins 10 semaines. Le test Harmony est disponible pour toutes les grossesses uniques ou gémellaires, y compris celles issues de la fécondation in vitro (FIV). Ce test n'évalue pas les risques de mosaïcisme, trisomies partielles ou translocations.

N'hésitez pas à faire part à votre équipe soignante de toute autre question que vous pourriez vous poser à propos du test prénatal Harmony.

Numéro gratuit : 1-855-9-ARIOSA (855-927-4672)

www.harmonytest.com

www.twitter.com/HarmonyPrenatal

www.facebook.com/HarmonyPrenatal

