

CHROMOSOMES X ET Y (CODE 50073)

Avis d'évaluation

1 INFORMATIONS GÉNÉRALES

1.1 Demandeur : Centre hospitalier universitaire de Québec (CHUQ).

1.2 Date de demande d'examen : 30 août 2012.

1.3 Date de transmission de l'avis au ministre : 12 avril 2013.

Mise en garde :

Le présent avis est fondé sur les informations scientifiques et commerciales [déposées par le(s) demandeur(s) ainsi que sur une recherche documentaire complémentaire] selon les données disponibles au moment de l'évaluation de l'analyse par l'INESSS.

2 TECHNOLOGIE, SOCIÉTÉ ET LICENCE(S)

2.1 Nom de la technologie

Chromosomes X et Y par la technique d'amplification des acides nucléiques (TAAN).

2.2 Description brève de la technologie : pas d'information disponible.

2.3 Société ou développeur : ne s'applique pas.

2.4 Licence(s) : ne s'applique pas.

2.5 Brevet, le cas échéant : ne s'applique pas.

2.6 Statut d'homologation (*Santé Canada, FDA*) : ne s'applique pas.

2.7 Valeur pondérée : 202,0 dans le Répertoire 2012-2013.

3 INDICATIONS CLINIQUES, MILIEUX DE PRATIQUE ET MODALITÉS D'ADMINISTRATION

3.1 Patients ciblés

Les femmes enceintes dans le cadre du diagnostic prénatal des maladies liées au chromosome X; les adultes analysés pour des mutations sur le chromosome X et qui présentent des profils inhabituels en termes du nombre de chromosomes X observés par

rapport au sexe selon les données démographiques (identification possible des cas de syndrome de Klinefelter).

3.2 Description de la ou des maladies visée(s)

Plusieurs maladies sont en lien avec cette analyse.

3.3 Nombre de patients visés

Analyse très rare, six tests rapportés au CHUQ.

3.4 Spécialités médicales concernées (et autres professionnels, le cas échéant)

Génétique, endocrinologie et pédiatrie.

3.5 Modalités d'administration du test

Sur cellules fœtales (dans le cas du diagnostic prénatal) ou des patients.

4 CONTEXTE TECHNOLOGIQUE

4.1 Nature de la technologie diagnostique

Complémentaire au caryotype pour déterminer le sexe dans les cas où une autre analyse (p. ex., *Southern blot*) donne un profil qui ne correspond pas au sexe indiqué sur la requête (cas de X-fragile, Klinefelter, etc.).

4.2 Brève description de la situation technologique actuelle

Cette analyse fait partie des analyses de base des laboratoires qui s'occupent du diagnostic prénatal des maladies liées au chromosome X. Confirmation du sexe par l'analyse moléculaire. La détermination du sexe inclut l'examen physique, l'étude cytogénétique, l'échographie, la biopsie des gonades et le dosage hormonal. D'autres techniques rapides et fiables sont disponibles, par exemple la FISH, et l'analyse de l'ADN par hybridation « dot blot » ou par PCR [Settin *et al.*, 2008].

4.3 Brève description des avantages évoqués de la nouvelle technologie

Aucune autre technique ne permet le diagnostic de sexe fœtal au premier trimestre de la grossesse et avec la fiabilité de la technique TAAN.

4.4 Le coût de la technologie et des options : n'a pas été analysé.

5 DONNÉES PROBANTES

5.1 La pertinence clinique

5.1.1 Remplacement d'un autre test : ne s'applique pas.

5.1.2 Valeur diagnostique, pronostique ou thérapeutique

Le diagnostic du sexe fœtal au premier trimestre de la grossesse permet d'éviter des interventions (biopsies du trophoblaste et amniocentèses) lorsqu'on soupçonne la présence d'une maladie liée au chromosome X ou certaines maladies qui peuvent bénéficier d'un traitement pendant la grossesse en fonction du sexe du fœtus. Par exemple, on évite un diagnostic invasif si le fœtus est de sexe féminin et la mère porteuse de dystrophie de Duchêne ou un traitement corticoïde pendant la grossesse pour un risque d'hyperplasie congénitale des surrénales. Cependant, si le fœtus est de sexe masculin ce

traitement doit être commencé vers huit semaines de grossesse pour éviter une masculinisation anormale des organes génitaux externes.

Une étude de coûts du diagnostic prénatal non effractif *versus* effractif du sexe fœtal a été publiée récemment [Hill *et al.*, 2011]. Les résultats ne seront pas rapportés ici puisque les techniques ne sont pas celles à l'étude dans la présente évaluation. Par contre, les auteurs soulignent que la détection du sexe fœtal par des techniques non effractives ont des implications cliniques majeures puisqu'elles permettent le diagnostic du sexe tôt pendant la grossesse et réduisent le recours à des techniques effractives.

5.2 Validité clinique

La recherche documentaire n'a pas permis de repérer des études sur la validité clinique.

5.3 Validité analytique (ou technique) : n'a pas été explorée.

5.4 Les recommandations favorables d'introduction dans les autres juridictions

Cet aspect n'a pas été exploré.

6 RÉPERCUSSIONS À ANTICIPER DE L'INTRODUCTION ÉVENTUELLE DE L'ANALYSE

6.1 Impact sur les ressources matérielles et humaines : n'a pas été analysé.

6.2 Conséquences économiques d'une introduction dans le système de santé et de services sociaux québécois : n'ont pas été analysées.

6.3 Principaux enjeux organisationnels, éthiques ou autres (social, juridique, politique) : n'ont pas été analysés.

7 AVIS EN BREF DE L'INESSS

Chromosomes X et Y (code 50073)

Le statut de la technologie diagnostique :

- ☒ Établie
- ☐ Innovatrice
- ☐ Expérimentale (pour la recherche uniquement)
- ☐ Remplacement de la technologie : _____ qui devient obsolète

La recommandation de l'INESSS :

- ☐ Avis de recommandation de maintien
- ☐ Avis de refus de maintien
- ☒ Avis de réévaluation

Le Comité suggère au demandeur de faire une demande complète s'il souhaite une évaluation de cette analyse visant à la maintenir dans le Répertoire québécois et système de mesure des procédures de biologie médicale.

Recommandation additionnelle :

- ☐ Lien à faire avec l'inscription de médicaments, si test compagnon
- ☐ Décision de production d'un guide d'usage optimal
- ☐ Production d'indicateurs, dans le cas d'un besoin de vigilance

RÉFÉRENCES

- Hill M, Taffinder S, Chitty LS, Morris S. Incremental cost of non-invasive prenatal diagnosis versus invasive prenatal diagnosis of fetal sex in England. *Prenat Diagn* 2011;31(3):267-73.
- Settin A, Elsobky E, Hammad A, Al-Erany A. Rapid sex determination using PCR technique compared to classic cytogenetics. *Int J Health Sci (Qassim)* 2008;2(1):49-52.