

## Document d'information destiné aux femmes enceintes et aux couples

1<sup>er</sup> juin 2020

### Mise en garde

Ce document informationnel est destiné aux femmes enceintes et aux couples. Le professionnel effectuant le suivi de grossesse est invité à leur en remettre un exemplaire et à les informer et les soutenir dans leur décision à participer ou non au Programme québécois de dépistage prénatal.

Ce document est **temporaire** et sera remplacé par le **dépliant** une fois que la crise sanitaire liée à la COVID-19 sera atténuée ou passée.

## **PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE PRÉNATAL**

Le Programme québécois de dépistage prénatal vise à rendre accessible aux femmes enceintes et aux couples du Québec, sur une base volontaire, le dépistage prénatal de la trisomie 21, de la trisomie 18 et de la trisomie 13.

### **LA TRISOMIE 21... EN QUELQUES LIGNES**

- La trisomie 21, aussi appelée syndrome de Down, est l'une des anomalies chromosomiques les plus fréquentes (touche 1 bébé sur 770).
- La personne avec la trisomie 21 possède un 3<sup>e</sup> chromosome à la 21<sup>e</sup> paire. Elle a donc 47 chromosomes au lieu de 46.
- La trisomie 21 affecte le développement intellectuel de l'enfant.
- L'enfant avec la trisomie 21 peut aussi souffrir d'autres problèmes de santé (ex. : malformations cardiaques).
- La trisomie 21 n'est pas héréditaire dans plus de 95 % des cas, et survient donc de façon aléatoire. Moins de 5 % des cas sont héréditaires.
- Toutes les femmes peuvent porter un bébé touché par la trisomie 21.
- La probabilité d'avoir un enfant qui présente la trisomie 21 augmente avec l'âge de la femme enceinte. Plus la femme est jeune, plus la probabilité est faible.

Les limites intellectuelles que présentera l'enfant avec la trisomie 21 sont difficiles à déterminer. Des différences sont en effet constatées d'une personne à l'autre et d'un milieu à l'autre. Le degré de stimulation et le soutien offerts aux enfants ont aussi une influence. Dans la majorité des cas, la personne avec la trisomie 21 aura besoin d'un soutien d'intensité variable tout au long de sa vie. Lorsqu'on lui fait une juste place, la personne ayant la trisomie 21 possède les ressources et le potentiel qui lui permettent de développer de profondes relations affectives et de mener une vie gratifiante pour elle-même et pour ses proches.

### **LA TRISOMIE 18... EN QUELQUES LIGNES**

- La trisomie 18 est une anomalie chromosomique rare (touche environ 1 bébé sur 4 500 à la naissance).
- La trisomie 18 est causée par la présence d'un 3<sup>e</sup> chromosome à la 18<sup>e</sup> paire.
- La trisomie 18 est souvent associée à des malformations sévères chez le bébé.
- La plupart des grossesses dont le bébé a la trisomie 18 se terminent en fausse couche.
- Les bébés qui naissent avec la trisomie 18 décéderont dans les jours qui suivent à cause de graves malformations cardiaques et cérébrales ou des troubles respiratoires.
- Comme pour la trisomie 21, la trisomie 18 survient de façon aléatoire dans la majorité des cas.

## LA TRISOMIE 13... EN QUELQUES LIGNES

- La trisomie 13 est une anomalie chromosomique rare (touche environ 1 bébé sur 7 000 à la naissance).
- La trisomie 13 est causée par la présence d'un 3<sup>e</sup> chromosome à la 13<sup>e</sup> paire.
- La trisomie 13 est très sévère et souvent associée à une fausse couche ou à des malformations multiples.
- La majorité des bébés qui naissent avec la trisomie 13 vont décéder tôt après la naissance.
- Comme pour les trisomies 21 et 18, la trisomie 13 survient de façon aléatoire dans la majorité des cas.

## DESCRIPTION DU PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE PRÉNATAL

Le programme dépiste la trisomie 21, mais il pourrait aussi révéler une trisomie 18 ou une trisomie 13 en cours de grossesse. Procéder au dépistage prénatal permet de calculer la probabilité que votre enfant ait une de ces trisomies. Il existe d'autres anomalies chromosomiques, mais elles ne sont pas dépistées par le programme public qui se base sur les recommandations canadiennes. Le résultat du dépistage pourrait vous amener à prendre une décision sur la poursuite ou non de votre grossesse.

Le Programme québécois de dépistage prénatal consiste à :

1. Faire le test biochimique, incluant si possible une mesure de la clarté nucale;
2. Faire le test génomique prénatal non invasif ou faire une amniocentèse pour investiguer davantage si le test biochimique indique une probabilité élevée.

**C'est à vous de choisir de faire ou non le dépistage prénatal et d'utiliser les résultats obtenus pour prendre une décision éclairée. La décision vous appartient à chacune des étapes.**

### ÉTAPE 1 : Le test biochimique (avec ou sans la clarté nucale)

Le test de dépistage biochimique, combiné ou non à la mesure de la clarté nucale, permet de déterminer la probabilité de trisomie 21, qu'elle soit faible ou élevée. Le test pourrait aussi révéler une probabilité élevée de trisomie 18.

#### Prises de sang

La première étape du dépistage, le test biochimique, permet de faire une analyse des protéines ou des hormones du bébé présentes dans le sang de la mère. Le test consiste à passer **deux prises de sang** pendant votre grossesse :

- une première entre la 10<sup>e</sup> et la 13<sup>e</sup> semaine;
- une seconde entre la 14<sup>e</sup> et la 16<sup>e</sup> semaine.

**ATTENTION :** Il est important de passer les deux prises de sang dans la bonne période. Le test de dépistage fait à partir d'une seule prise de sang est moins fiable que celui qui est fait à partir des deux prises de sang.

## Échographie du premier trimestre

Une **échographie du premier trimestre** vous sera proposée entre la 11<sup>e</sup> et la 14<sup>e</sup> semaine pour vérifier l'état d'avancement de votre grossesse et rechercher certaines anomalies potentielles du bébé. Cette échographie permet d'évaluer avec précision l'âge de votre grossesse afin de préciser le calcul de probabilité d'avoir un bébé ayant une trisomie.

La **mesure de la clarté nucale** par échographie pourrait vous être proposée. Elle se réalise entre la 11<sup>e</sup> et la 13<sup>e</sup> semaine. Elle permet de mesurer un épaissement dû à une accumulation de liquide dans la nuque du bébé. Chez les bébés ayant la trisomie 21, l'épaisseur de la clarté nucale est souvent plus grande que la normale. Lorsque disponible, la mesure de la clarté nucale est jumelée au test biochimique pour le calcul de la probabilité.

### Résultats du test biochimique (avec ou sans la clarté nucale)

- **Probabilité faible** : Il est peu probable que vous portiez un enfant avec la trisomie 21 et il n'est pas nécessaire de faire d'autres tests (plus de 95 % des femmes ont ce résultat lorsqu'elles font le test biochimique).

Une probabilité faible **ne garantit pas** que le bébé n'a pas la trisomie 21. À cause des différences naturelles entre les individus et des limites du test, celui-ci ne permet pas de détecter tous les bébés qui en sont atteints.

- **Probabilité élevée** : il est possible que vous portiez un enfant avec la trisomie 21 (3 à 4 % des femmes ont ce résultat lorsqu'elles font le test biochimique). Un suivi sera proposé pour confirmer ou non l'anomalie chromosomique.

Une probabilité élevée ne signifie pas nécessairement que le bébé présentera la trisomie 21.

Dans le cadre de ce test, un calcul de probabilité semblable est fait pour la trisomie 18. La trisomie 13 donne des résultats comparables à la trisomie 18. Pour cette raison, on ne peut pas faire la distinction entre les deux à ce stade du dépistage.

**Si le test de dépistage biochimique indique une probabilité élevée, on vous proposera de faire le test génomique ou de faire l'amniocentèse. La décision de faire l'un ou l'autre vous revient.**

## ÉTAPE 2 : Le test génomique prénatal non invasif OU l'amniocentèse

### Test génomique prénatal non invasif (TGPNi)

Le test génomique est un test de dépistage qui vous sera proposé si vous avez une probabilité élevée d'avoir un bébé avec la trisomie 21 (ou la trisomie 18) à la suite du test biochimique du programme. Le test génomique se fait par une prise de sang chez la mère dans laquelle on analyse des fragments d'ADN provenant du placenta.

Le test génomique permet de dépister la trisomie 21, la trisomie 18 et la trisomie 13 chez le bébé.

Le test génomique est proposé, car il est **fiable** et **sécuritaire** (pas de risque de fausse couche comparativement à l'amniocentèse).

Le test génomique pourrait aussi vous être proposé d'emblée (au lieu du test biochimique) si vous êtes dans l'une des situations suivantes :

- vous avez eu une grossesse précédente dont le bébé avait la trisomie 21, la trisomie 18 ou la trisomie 13;
- vous serez âgée de 40 ans et plus au moment de l'accouchement;
- le test est prescrit à la suite d'une consultation en médecine génétique.

### Résultats du test génomique

- **Probabilité faible** : ce résultat indique que le bébé a une probabilité faible d'avoir une ou l'autre des trisomies recherchées, même si le résultat du test biochimique montrait une probabilité élevée au départ. Ce résultat du test génomique est très fiable (plus de 99 %) et il n'est pas nécessaire de faire d'autres investigations.
- **Probabilité élevée** : ce résultat indique que le bébé a très probablement l'une ou l'autre des trois trisomies recherchées. Cependant, ce résultat n'est pas certain à 100 % et uniquement l'amniocentèse permet de déterminer avec une grande certitude si le bébé a l'une ou l'autre des trois trisomies.

Comportant certaines limites, le test génomique prénatal :

- Ne permet pas de dépister tous les bébés ayant une ou l'autre des anomalies chromosomiques recherchées.
- N'élimine pas la possibilité d'un résultat faux positif. Il existe en effet une possibilité que le bébé n'ait pas l'une des trois trisomies même si le résultat est positif. Pour cette raison, l'amniocentèse est proposée advenant un résultat positif.
- Ne fonctionne pas chez un faible pourcentage de femmes. Dans cette situation, le professionnel de la santé qui fait le suivi de votre grossesse pourra discuter avec vous des possibilités offertes, notamment l'amniocentèse.
- Ne dépiste pas toutes les maladies génétiques causant des malformations, un retard intellectuel ou l'autisme.

### Test diagnostique : l'amniocentèse

L'amniocentèse demeure une option si le test biochimique indique une probabilité élevée.

L'amniocentèse est un test diagnostique qui permet d'identifier le nombre de chaque chromosome. Cette méthode est fiable pour déterminer si le bébé a une trisomie ou non, mais comporte des risques pour la grossesse, comme la fausse couche. Réalisée à l'aide d'une aiguille fine introduite dans votre abdomen, l'amniocentèse permet de prélever un peu de liquide amniotique contenant des cellules du bébé.

## Résultats de l'amniocentèse

- Le bébé n'a pas l'une des anomalies chromosomiques recherchées (trisomie 21, trisomie 18 ou trisomie 13).
- Le bébé a l'une des anomalies chromosomiques recherchées. Ce résultat est fiable et vous permet de prendre une décision pour votre grossesse.

Vous pouvez consulter le tableau qui compare le test génomique et l'amniocentèse et discuter des avantages et inconvénients de chaque méthode avec un professionnel de la santé.

## Test génomique et amniocentèse : les caractéristiques

	Test génomique prénatal non invasif	Amniocentèse (test diagnostique)
<b>Si le résultat du test est négatif</b>	Le résultat est fiable à plus de 99 %	Ce résultat est le plus fiable
<b>Si le résultat du test est positif</b>	Le résultat est probable mais doit être confirmé	Le résultat est fiable à presque 100 %
<b>Risque pour la grossesse</b>	Aucun	Fausse couche (1 sur 500 à 1 sur 200)
<b>Délai d'attente des résultats</b>	Entre 5 et 10 jours	Environ 3 jours avec un test de diagnostic rapide

**Si votre bébé a la trisomie 21, vous aurez à prendre une décision :**

- poursuivre votre grossesse et vous préparer à avoir un enfant présentant la trisomie 21;
- interrompre votre grossesse et vivre le deuil qui l'accompagne.

**Si le bébé a la trisomie 18 ou la trisomie 13, vous aurez aussi à prendre une décision sur la suite de la grossesse.**

Placée devant le choix difficile de poursuivre ou d'interrompre votre grossesse, vous pourriez avoir besoin d'aide. Vous et votre conjoint ne devez pas hésiter à en discuter avec vos proches ou avec un professionnel de la santé. Vous pouvez aussi contacter des groupes de parents qui ont un enfant présentant la trisomie 21. Cela pourra vous aider à prendre la décision qui vous convient le mieux.

## A-t-on le choix de faire ou non le dépistage prénatal?

Oui. La décision vous appartient entièrement. Certaines femmes souhaitent avoir cette information durant la grossesse et d'autres préfèrent ne pas l'avoir.

**De plus, sachez qu'à tout moment et à chacune des étapes, vous pouvez décider d'arrêter votre participation au programme.**

Participer au programme pourrait vous causer du stress et de l'anxiété, que ce soit avant de passer les tests, en attendant vos résultats ou en recevant vos résultats. Vous pouvez discuter de la décision de participer au Programme québécois de dépistage prénatal avec votre conjoint, vos proches, votre médecin, votre sage-femme, un autre professionnel de la santé ou des groupes de parents ayant un enfant avec une trisomie.

Pour plus d'information sur le dépistage prénatal, vous pouvez en discuter avec le professionnel de la santé responsable du suivi de votre grossesse.