

# Informations supplémentaires destinées aux femmes enceintes et aux couples

11 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 **site Web** 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. D'autres anomalies chromosomiques existent, mais elles ne sont pas dépistées par le programme public qui se base sur les recommandations canadiennes.

Le Programme québécois de dépistage prénatal est offert gratuitement dans le réseau public de santé.

Le dépistage est proposé lors du suivi de grossesse, mais il ne constitue pas un examen de routine. Votre médecin ou votre sage-femme doit s'assurer que vous avez reçu toute l'information nécessaire pour décider d'y participer ou non. Cette décision vous appartient entièrement. Le professionnel qui effectue votre suivi de grossesse devra aussi vous demander de signer le formulaire de consentement si vous souhaitez participer au programme.

Avant de signer le formulaire de consentement, vous devez bien comprendre ce que sont les trisomies 21, 18 et 13, les informations auxquelles ce dépistage vous donnera accès et les décisions que vous pourriez devoir prendre.

En participant au programme de dépistage, vous pourriez savoir le plus tôt possible au cours de votre grossesse si l'enfant que vous portez présente une probabilité élevée d'avoir l'une des trois trisomies recherchées. Lorsque la probabilité est élevée, des analyses supplémentaires sont proposées pour confirmer si votre bébé est atteint. Si c'est le cas, vous pourriez avoir à décider si vous désirez continuer votre grossesse, et ainsi donner naissance à l'enfant, ou si vous désirez mettre fin à votre grossesse.

Le but de ce document est de vous présenter l'ensemble des informations pertinentes sur le Programme québécois de dépistage prénatal pour vous aider à prendre la décision d'y participer ou non.

### La trisomie 21

La trisomie 21, aussi appelée syndrome de Down, est causée par la présence d'un chromosome supplémentaire à la 21<sup>e</sup> des 23 paires de chromosomes que possède chaque cellule humaine. Cette anomalie chromosomique est l'une des plus fréquentes. La trisomie 21 n'est généralement pas héréditaire et survient donc de façon aléatoire.

Toutes les personnes qui ont la trisomie 21 présentent une déficience intellectuelle dont l'importance peut varier de légère à sévère. Certaines personnes pourront nécessiter beaucoup de soutien et d'encadrement tout au long de leur vie alors que d'autres pourront occuper un emploi et mener une vie presque indépendante. Le niveau d'autonomie et les fonctions intellectuelles que l'enfant atteint de trisomie 21 pourra développer sont impossibles à déterminer.

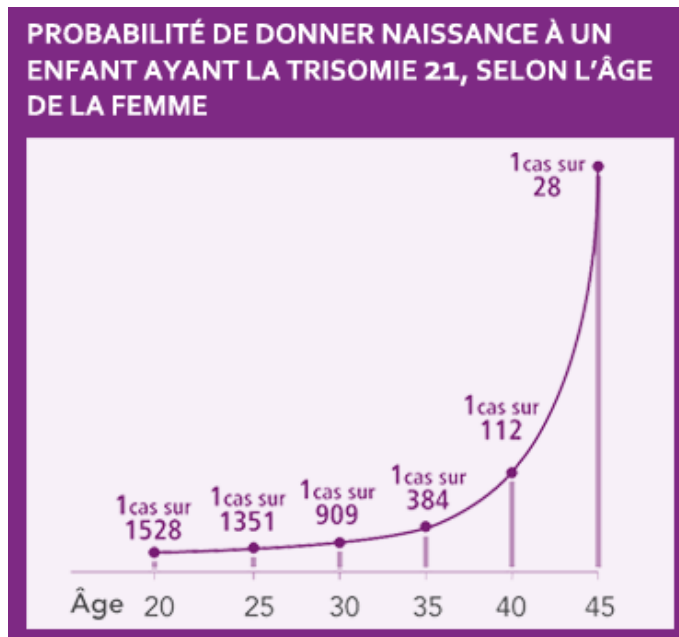
La plupart des enfants atteints parlent et marchent, mais l'apprentissage du langage et des habiletés motrices est plus long pour eux. Les interventions et le soutien que ces enfants reçoivent dès leur jeune âge influencent leur développement. Outre ceux d'ordre intellectuel, d'autres types de problèmes de santé peuvent affecter ces enfants, comme des malformations cardiaques et intestinales, ou encore de l'épilepsie.

Les personnes atteintes de trisomie 21 ont le potentiel d'établir de profondes relations affectives et de mener une vie gratifiante pour elles-mêmes et pour leurs proches.

### Fréquence de la trisomie 21

Environ 1 bébé sur 770 est touché par la trisomie 21 à la naissance. Toutes les femmes enceintes, peu importe leur âge, peuvent porter un enfant ayant la trisomie 21. Cependant, la probabilité augmente avec l'âge.

La figure 1 montre que la probabilité de porter un enfant ayant la trisomie 21 augmente avec l'âge de la femme. À 20 ans, cette probabilité est de 1 cas sur 1 528 femmes enceintes, alors qu'à 45 ans, elle s'élève à 1 cas sur 28 femmes enceintes.



Source : CUCKLE, H.S., et al., 1987

**Figure 1.** Probabilité de donner naissance à un enfant ayant la trisomie 21, selon l'âge de la femme

### La trisomie 18

La trisomie 18, aussi appelée syndrome d'Edwards, est causée par la présence d'un chromosome supplémentaire à la 18<sup>e</sup> des 23 paires de chromosomes que possède chaque cellule humaine. Cette anomalie chromosomique est la plus fréquente après la trisomie 21.

La trisomie 18 demeure rare et touche environ 1 bébé sur 4 500 à la naissance. Cependant, près de 95 % des grossesses dont le bébé a la trisomie 18 se terminent en fausse couche ou par le décès du bébé avant la naissance. Toutes les femmes enceintes peuvent porter un bébé touché par cette anomalie chromosomique, mais la probabilité augmente avec leur âge. Comme pour la trisomie 21, la trisomie 18 survient de façon aléatoire dans la majorité des cas.

Les personnes ayant la trisomie 18 présentent un retard de croissance avant et après la naissance. Elles ont une déficience intellectuelle et un retard de développement global qui est sévère. La majorité de ces personnes ont des anomalies au niveau des mains et des pieds. Les malformations majeures d'organes internes, notamment cardiaques et rénales, sont fréquentes. La grande

majorité des bébés qui naissent avec la trisomie 18 décéderont dans les premières semaines de vie. Seulement 5 et 10 % survivent au-delà d'un an. Toutefois, dans des cas exceptionnels, certains bébés atteindront l'âge adulte. Dans tous les cas, les bébés qui vivent avec la trisomie 18 recevront des soins de support et de confort ou pourront recevoir certains traitements, selon les symptômes.

## La trisomie 13

La trisomie 13, aussi appelée syndrome de Patau, est causée par la présence d'un chromosome supplémentaire à la 13<sup>e</sup> des 23 paires de chromosomes que possède chaque cellule humaine.

La trisomie 13 touche environ 1 bébé sur 7 000 à la naissance. La trisomie 13 est très sévère et souvent associée à une fausse couche ou à des malformations multiples. Plus de 95 % des bébés atteints décèdent avant la naissance. Parmi les grossesses qui sont menées à terme, la moitié des bébés vont décéder pendant le premier mois de la vie et 90 % décéderont avant 1 an, à la suite de complications cardiaques, rénales et neurologiques. Dans des cas exceptionnels, la survie peut être plus longue si le bébé ne présente pas de malformations cérébrales majeures. Toutes les femmes enceintes peuvent porter un bébé touché par cette anomalie chromosomique, mais la probabilité augmente avec leur âge.

La trisomie 13 se caractérise, notamment, par des anomalies du visage et des malformations des membres, par des problèmes neurologiques très graves et par des malformations cérébrales, cardiaques et urogénitales. Le retard intellectuel et développemental est sévère.

En règle générale, la prise en charge médicale est limitée à des soins de support et de confort.

## Étapes du dépistage

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 (TGPNi) ou faire une amniocentèse pour investiguer davantage si le test biochimique indique une probabilité élevée.

La figure 2 vous présente les différentes étapes du dépistage prénatal, notamment les moments durant le processus où vous aurez à prendre des décisions.

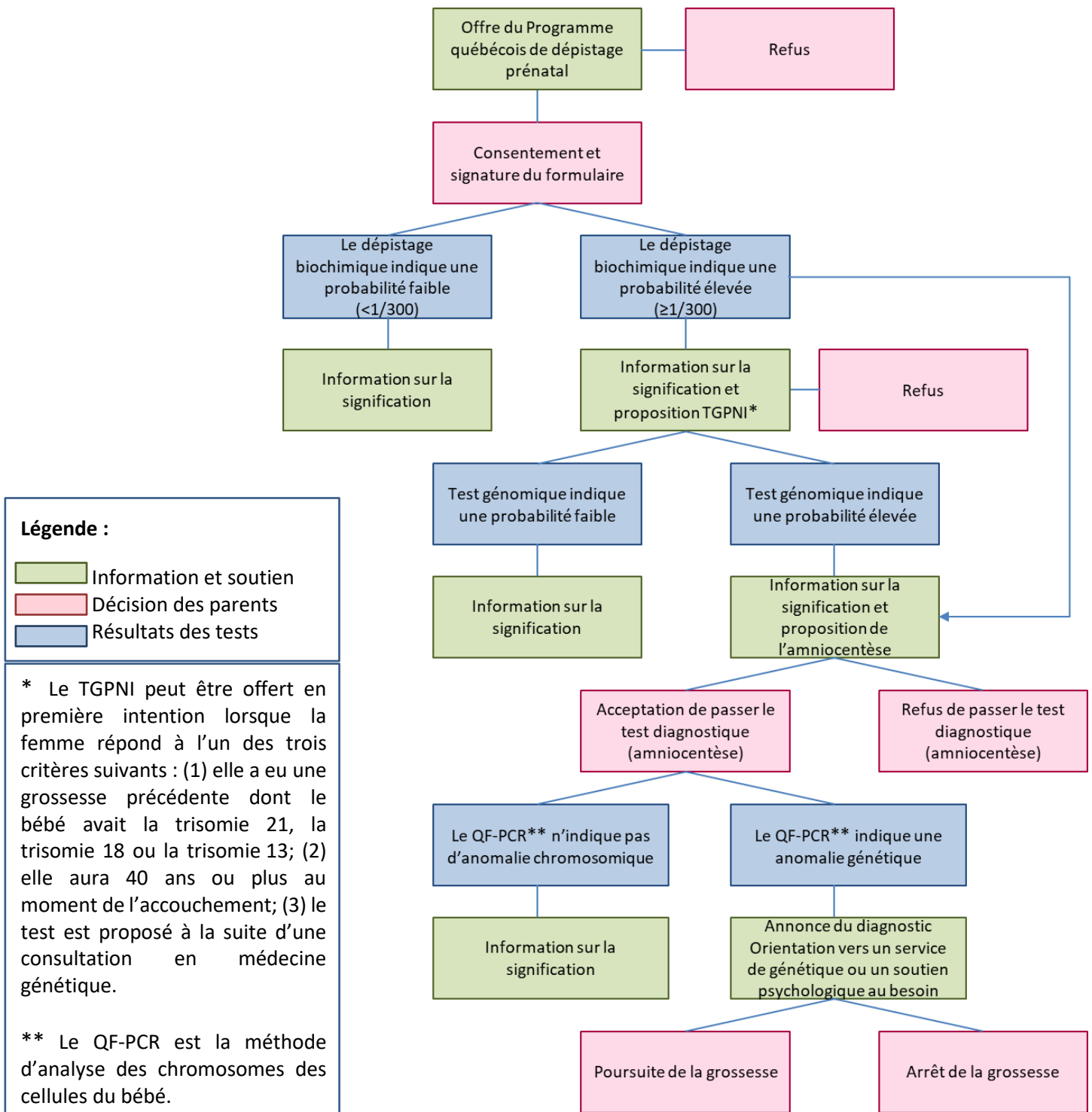


Figure 2. Étapes du dépistage prénatal

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

Le test biochimique est un test de dépistage qui, combiné ou non à la mesure de la clarté nucale, permet de déterminer la probabilité que vous donniez naissance à un bébé atteint de trisomie 21, qu'elle soit faible ou élevée. Le test pourrait aussi révéler une probabilité élevée de trisomie 18.

### Prises de sang

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

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

Les deux prises de sang sont importantes et assurent une plus grande fiabilité des résultats qu'une seule prise de sang. Il est donc préférable de passer les deux prises de sang, dans la bonne période, si vous décidez de participer au Programme québécois de dépistage prénatal. Les prélèvements sanguins sont sans danger pour la grossesse.

### 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 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 aux résultats des prises de sang pour le calcul de la probabilité.

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

Les résultats des deux prélèvements de sang et de la mesure de la clarté nucale (si disponible) vont indiquer si la probabilité de trisomie 21 est faible ou élevée :

**Probabilité faible** (probabilité inférieure à 1 sur 300) : il est peu probable que votre bébé ait la trisomie 21. Vous n'avez donc pas besoin de passer d'autres tests (plus de 95 % des femmes ont ce résultat lorsqu'elles font le test biochimique).

Le résultat de probabilité faible ne garantit pas toutefois que votre bébé n'a pas la trisomie 21. Compte tenu des différences naturelles entre chaque personne et des limites du test de dépistage prénatal, les prélèvements et la mesure de la clarté nucale ne permettent pas de détecter tous les cas de trisomie 21.

**Probabilité élevée** (probabilité égale ou supérieure à 1 sur 300) : 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 vous 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.

À ce stade, votre médecin ou votre sage-femme vous proposera de passer à l'étape 2 du programme. La décision vous revient.

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

Selon les résultats que vous aurez obtenus à l'étape 1 du programme, votre médecin ou sage-femme pourrait vous offrir de passer le test génomique prénatal non invasif ou d'aller directement à l'amniocentèse. Les explications et les informations nécessaires vous seront données pour que vous puissiez décider quelle option serait préférable pour vous. Le tableau 1 résume les caractéristiques de ces deux tests.

### 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. Le test génomique consiste à faire une prise de sang chez la mère afin d'analyser des fragments d'ADN provenant du placenta.

Le test génomique dépiste la trisomie 21, la trisomie 18 et la trisomie 13 chez le bébé.

Ce test 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 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 prénatal non invasif

**Probabilité faible** : il y a une très faible probabilité que votre bébé ait l'une ou l'autre des trisomies recherchées, même si le résultat du test biochimique montrait une probabilité élevée au départ. Ce résultat est très fiable (plus de 99 %) et vous n'avez pas besoin de faire d'autres investigations.

**Probabilité élevée** : il est très probable que votre bébé ait l'une ou l'autre des trois trisomies recherchées. Ce résultat n'est cependant pas certain à 100 % et seule l'amniocentèse permet de déterminer avec une grande certitude si votre bébé a l'une ou l'autre des trisomies.

Comportant certaines limites, le test génomique prénatal :

- Ne permet pas de détecter tous les bébés avec l'une ou l'autre des anomalies chromosomiques recherchées.
- N'élimine pas la possibilité d'un résultat faux positif. En effet, une faible possibilité existe 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 grossesse pourra discuter des possibilités offertes, notamment l'amniocentèse.
- Ne dépiste pas toutes les maladies génétiques causant des malformations, un retard intellectuel ou l'autisme.

### Amniocentèse : le test diagnostique

L'amniocentèse est un test diagnostique qui vous sera offert si le résultat du test génomique prénatal non invasif montre une probabilité élevée pour la trisomie 21, la trisomie 18 ou la trisomie 13. Certaines femmes ou certains couples pourraient vouloir passer directement à l'amniocentèse, sans faire le test génomique, malgré les risques que cela peut engendrer (voir le tableau 1). Cette possibilité peut être discutée avec le professionnel responsable du suivi de votre grossesse.

Le test consiste à introduire une fine aiguille dans votre abdomen afin de récolter une petite quantité du liquide qui entoure le bébé dans l'utérus (liquide amniotique). Ce liquide contient des cellules du bébé et l'amniocentèse permet d'analyser les chromosomes de ces cellules. Le test peut se faire à partir de la 15<sup>e</sup> semaine de grossesse.

L'amniocentèse est le seul test qui peut confirmer avec grande certitude si votre bébé a l'une des trois trisomies recherchées, tout comme il peut confirmer avec la même certitude si votre bébé n'est pas atteint de ces trisomies.

### Complications possibles de l'amniocentèse

L'amniocentèse comporte des risques pour la grossesse, le principal risque étant la fausse couche. Ce risque est d'environ 1 fausse couche par 300 femmes qui ont une amniocentèse. Cet examen est donc offert seulement aux femmes enceintes qui présentent un résultat de probabilité élevée au dépistage. Certaines complications mineures sont aussi observées, les plus fréquentes (de 2 à 5 % des cas) sont :

- une perte légère de liquide amniotique;
- des contractions de l'utérus;
- des douleurs abdominales.

### Résultats de l'amniocentèse

**Absence de trisomie** : votre bébé n'a pas la trisomie 21, la trisomie 18 ou la trisomie 13. Ce résultat est très fiable.

**Présence de trisomie 21** : votre bébé a la trisomie 21. Ce résultat est très fiable.

Vous devez alors décider si vous souhaitez :

- Poursuivre votre grossesse et vous préparer à devenir parent d'un enfant avec la trisomie 21;
- Poursuivre votre grossesse et confier l'enfant pour adoption;
- Interrompre votre grossesse et vivre le deuil qui peut s'en suivre.

La décision doit être prise alors qu'il est impossible de prévoir l'importance de la déficience intellectuelle et le niveau d'autonomie que votre enfant pourrait atteindre et sans savoir si votre enfant est atteint de malformations physiques ou s'il présentera d'autres problèmes de santé.



**Présence de trisomie 18 ou de trisomie 13** : votre bébé a la trisomie 18 ou la trisomie 13. Ce résultat est très fiable.

Vous devez alors décider si vous souhaitez :

- Poursuivre la grossesse;
- Interrompre la grossesse.

La décision doit être prise en considérant la gravité des malformations associées à ces trisomies et le fait que 90 % des nouveau-nés atteints ne dépasseront pas l'âge de 1 an. La décision doit aussi être prise alors qu'il est impossible de prédire avec certitude l'état de votre bébé à la naissance.

**Tableau 1. Test génomique prénatal non invasif et amniocentèse – les caractéristiques**

|   | Test génomique prénatal non invasif              | Amniocentèse<br>(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<br>(1 sur 500 à 1 sur 200)          |
| <b>Délai d'attente des résultats</b>      | Entre 5 à 10 jours                               | Environ 3 jours avec un test de diagnostic rapide |

**Sachez qu'à tout moment et à chacune des étapes, vous pouvez arrêter votre participation au programme.**

### Conditions particulières

Les femmes ayant une grossesse multiple, c'est-à-dire portant plusieurs bébés, ne peuvent pas recourir au Programme québécois de dépistage prénatal en raison des limites actuelles de ce dernier. Les femmes enceintes de jumeaux ou de triplés, par exemple, doivent discuter avec leur médecin pour connaître les options disponibles pour elles.

### Coûts

Toutes les étapes du Programme québécois de dépistage prénatal sont offertes gratuitement à toutes les femmes enceintes qui possèdent une carte de la Régie de l'assurance maladie du Québec. Certaines femmes avec un statut particulier pourraient également y avoir accès. La mesure de la clarté nucale pourrait toutefois impliquer des coûts lorsqu'elle est effectuée en clinique privée.

### Participation volontaire

La participation au Programme québécois de dépistage prénatal est volontaire. Le choix est personnel et vous appartient entièrement. Pour vous aider à prendre une décision, vous pouvez en discuter avec votre partenaire, vos proches, le professionnel de la santé qui fait le suivi de votre

grossesse, un professionnel de la génétique ou, encore, avec des groupes de parents ayant eu un enfant atteint de trisomie 21, de trisomie 18 ou de trisomie 13.

Pour y voir plus clair, vous pourriez aussi vous poser les questions suivantes :

- Est-ce que je veux connaître ma probabilité d’avoir un bébé avec la trisomie 21, la trisomie 18 ou la trisomie 13?
- Est-ce que je vais bien réagir si le résultat aux tests de dépistage est anormal?
- Est-ce que je veux passer l’amniocentèse si le dépistage est anormal malgré les risques de fausse couche?
- Est-ce que je veux interrompre ma grossesse si j’apprends que mon bébé a la trisomie 21, la trisomie 18 ou la trisomie 13?
- Est-ce que je veux poursuivre ma grossesse si j’apprends que mon bébé a la trisomie 21, la trisomie 18 ou la trisomie 13, et élever mon enfant ou, encore, le confier à l’adoption?

Rappelez-vous que le programme est volontaire et que vous pouvez décider de passer les tests de dépistage ou non, selon votre situation, vos désirs et vos valeurs. Cette décision est personnelle et les raisons qui guident votre choix vous appartiennent. Vous pouvez aussi refuser de passer l’amniocentèse, si elle vous était proposée. D’ailleurs, à tout moment, vous pouvez décider de vous retirer du programme, si vous le désirez.

**Si vous décidez de participer au Programme québécois de dépistage prénatal**, votre médecin ou votre sage-femme vous fera signer un formulaire de consentement et vous aidera dans votre démarche.

**Si vous décidez de ne pas participer au Programme québécois de dépistage prénatal**, vous n’avez rien à signer, mais votre professionnel de la santé doit noter votre refus. Votre médecin ou votre sage-femme répondra à vos questions et vous informera des étapes du suivi de la grossesse.

## Aide et soutien

Décider de participer ou non au Programme québécois de dépistage prénatal n’est pas nécessairement facile. Décider d’interrompre ou de mener à terme une grossesse en sachant que le bébé a une anomalie chromosomique l’est encore moins.

Si les résultats de votre participation au programme vous conduisent à faire un choix entre poursuivre ou interrompre votre grossesse, vous pourriez avoir besoin d’aide.

Votre médecin ou votre sage-femme peut vous orienter vers des services en psychologie afin de vous soutenir dans votre réflexion. N’hésitez pas à discuter de ce choix avec vos proches ou avec un professionnel de la santé. Vous avez également la possibilité de contacter des groupes de parents qui vivent avec un enfant ayant la trisomie 21; cela pourra vous aider à prendre la décision qui vous convient le mieux.

Pour obtenir les coordonnées des groupes présents dans votre région, renseignez-vous auprès du professionnel qui effectue le suivi de votre grossesse.