

Le dépistage génétique prénatal

C'est votre choix

Informez-vous sur les options
qui sont à votre disposition



BC Prenatal Genetic Screening Program



Perinatal Services BC
Provincial Health Services Authority



Provincial Health
Services Authority
Province-wide solutions.
Better health.

www.bcprenatalscreening.ca

Bien que la plupart des bébés naissent en bonne santé, toutes les femmes courent le risque de donner naissance à un bébé atteint du syndrome de Down, de la trisomie 18, d'un spina bifida ou d'une anencéphalie. Cela même si leurs familles et elles-mêmes sont en bonne santé.

Qu'est-ce que le dépistage génétique prénatal?

C'est une analyse de sang qui est accessible à toutes les femmes enceintes en Colombie-Britannique. Ce dépistage vous indique quelle est la chance que votre bébé ait le syndrome de Down, la trisomie 18, un spina bifida ou une anencéphalie.

Que sont le syndrome de Down, la trisomie 18, le spina bifida et l'anencéphalie?

Le **syndrome de Down** survient quand un bébé a un chromosome supplémentaire. Les chromosomes sont responsables de la croissance et du développement de notre corps. En présence d'un chromosome supplémentaire, l'information est trop abondante. Cela change la façon dont le corps croît et se développe. Les personnes atteintes du syndrome de Down ont des retards de développement intellectuel légers à modérés. Elles risquent également de souffrir d'autres problèmes de santé. Il n'y a aucun moyen de savoir quel sera la gravité de l'affection. Les personnes atteintes du syndrome de Down vivent habituellement jusqu'à la cinquantaine.

La **trisomie 18** survient également quand un bébé a un chromosome supplémentaire. Beaucoup de grossesses avec trisomie 18 sont source de fausses couches. Si le bébé est né, il vit rarement plus de quelques jours ou semaines. Ces bébés ont de graves malformations cardiaques et cérébrales.

Un spina bifida ou une anencéphalie se manifeste quand le cerveau ou la moelle épinière ne se forme pas adéquatement. Quand l'anomalie touche la moelle épinière, elle est appelée spina bifida. Elle peut entraîner des incapacités physiques et mentales. L'espérance de vie dépend de la gravité de la condition. Une anomalie touchant le cerveau est appelée anencéphalie. Les bébés atteints d'une anencéphalie seront morts-nés ou mourront peu de temps après la naissance.

Quelle est la probabilité de donner naissance à un bébé qui présente l'une de ces conditions?

La probabilité de donner naissance à un bébé atteint du syndrome de Down est d'environ 1 sur 700 et de



Le dépistage prénatal vous indiquera la probabilité de donner naissance à un bébé atteint du syndrome de Down, de la trisomie 18, d'un spina bifida ou d'une anencéphalie dans cette grossesse. C'est à vous de décider si vous voulez faire un test de dépistage génétique prénatal.

Plus tôt vous verrez votre professionnel de la santé, plus vous aurez d'options à votre disposition.

1 sur 7 000 pour la trisomie 18. Ces chiffres représentent une moyenne pour les femmes de tous âges. En fait, la probabilité de donner naissance à un bébé atteint du syndrome de Down ou de la trisomie 18 est plus faible chez les jeunes femmes et plus élevée chez les femmes plus âgées.

Âge de la mère (années)	Probabilité du syndrome de Down	Probabilité de la trisomie 18
25	1 sur 1 250	1 sur 12 500
30	1 sur 840	1 sur 8 400
35	1 sur 356	1 sur 3 560
40	1 sur 94	1 sur 940
45	1 sur 24	1 sur 240

Si vous ou votre conjoint avez eu un bébé atteint du syndrome de Down ou d'un autre problème chromosomique, la probabilité sera accrue lors d'une autre grossesse.

La probabilité de donner naissance à un bébé atteint d'un spina bifida ou d'une anencéphalie est la même, peu importe votre âge, soit d'environ 1 sur 1 000 pour le spina bifida et 1 sur 1200 pour l'anencéphalie.

Comment, quand et où le dépistage génétique prénatal est-il effectué?

Deux analyses de sang sont faites à votre laboratoire local :

- **Analyse de sang n° 1** : entre 9 et un peu moins de 14 semaines de grossesse
- **Analyse de sang n° 2** : entre 14 et un peu moins de 21 semaines de grossesse (il est préférable de passer l'analyse no 2 aussi tôt que possible, idéalement avant 16 semaines)

Si vous n'avez pas effectué la première analyse de sang, vous pouvez quand même faire la deuxième. Cependant, il est préférable d'effectuer les deux analyses de sang si cela est possible. Cela permet d'améliorer l'exactitude du résultat de dépistage.

Les résultats du dépistage sont disponibles dans les dix jours suivant la deuxième analyse de sang.



Parlez à votre professionnel de la santé des options de dépistage qui vous sont offertes. Peu importe l'option que vous choisissez, cela n'aura pas d'incidence sur vos soins. Si le dépistage ne vous convient pas, veuillez en informer votre professionnel de la santé.

Si la probabilité de donner naissance à un bébé atteint du syndrome de Down ou de la trisomie 18 est plus élevée en raison de votre âge, on vous proposera une échographie spéciale. L'échographie sera effectuée en plus des analyses de sang. L'échographie mesure la quantité de liquide présent sous la peau à l'arrière du cou de votre bébé. On l'appelle échographie de **clarté nucale ou CN**. L'échographie de CN se fait entre 11 et un peu moins de 14 semaines de grossesse. Bien que l'ajout de l'échographie de CN donne plus de renseignements pour le résultat de dépistage, les analyses de sang décrites à la page 3 permettent à elles seules un dépistage fiable.

Qu'en est-il si j'ai 40 ans ou plus à la naissance de mon bébé?

Vous aurez l'option de dépistage avec les deux analyses de sang et l'échographie de CN, comme nous venons de le décrire. On vous offrira également le choix d'effectuer un test de diagnostic qui vous assurera si votre bébé est atteint du syndrome de Down ou de la trisomie 18. Les types de tests de diagnostic sont le prélèvement de villosités choriales ou l'amniocentèse. Vous pouvez également décider de ne pas faire le dépistage génétique prénatal ou le test de diagnostic.

Qu'en est-il si j'ai déjà eu une grossesse avec le syndrome de Down ou la trisomie 18 ou 13?

Vous aurez la possibilité d'un test de dépistage sanguin appelé test prénatal non invasif (TPNI). Passez à la page 6 pour plus d'informations.

Que se passe-t-il si je suis enceinte de jumeaux?

Si vous êtes enceinte depuis moins de 14 semaines, on vous proposera à la fois une échographie de CN et les analyses de sang pour le dépistage prénatal décrites à la page 3. Si l'échographie de CN n'est pas offerte ou si vous êtes enceinte depuis plus de 14 semaines, on vous proposera quand même les analyses de sang décrites à la page 3. Si vous avez 35 ans ou plus à la naissance de vos bébés, vous pourrez subir une amniocentèse.

Que se passe-t-il après les analyses de sang?

Le résultat du dépistage prénatal indiquera vraisemblablement que la probabilité que vous donniez naissance à un bébé présentant l'une de ces conditions est faible. C'est ce qu'on appelle un résultat de « **dépistage négatif** ». Ce résultat est correct dans plus de 99,9 % des cas, mais cela ne signifie pas que la probabilité que votre bébé présente l'une de ces conditions est de zéro.

La majorité des femmes obtiennent des résultats de dépistages génétiques prénataux montrant que la probabilité est faible de présenter ces conditions.

Même si le dépistage est positif pour 1 femme sur 10, la majorité d'entre elles ne donneront pas naissance à un bébé atteint du syndrome de Down, de la trisomie 18, d'un spina bifida ou d'une anencéphalie.

La probabilité d'obtenir un résultat de dépistage positif augmente avec l'âge de la femme.

Si le résultat indique que la probabilité que vous donniez naissance à un bébé présentant l'une de ces conditions est suffisamment élevée, vous recevrez un résultat de « **dépistage positif** ». Le résultat de ce dépistage prénatal ne signifie pas que votre bébé présente assurément la condition. En réalité, la plupart des femmes qui obtiennent ce résultat ne donnent pas naissance à un bébé présentant l'une de ces conditions. On vous proposera de passer d'autres tests pour vous donner une réponse définitive.

Quel test me sera proposé si j'obtiens un résultat de dépistage positif pour un spina bifida ou une anencéphalie?

On vous proposera une échographie détaillée. On vous proposera également un rendez-vous avec un médecin spécialisé en médecine fœto-maternelle ou un conseiller en génétique à l'une des cliniques de génétique médicale de la C.-B. (Vancouver ou Victoria). Si votre bébé souffre d'un spina bifida ou d'une anencéphalie on le voit généralement sur l'échographie.



Bien que le dépistage génétique prénatal vous indique la probabilité de donner naissance à un bébé atteint du syndrome de Down ou de la trisomie 18, vous aurez besoin de faire un test de diagnostic tel qu'une amniocentèse pour vous en assurer.

Quel test me sera proposé si j'obtiens un résultat de dépistage positif pour le syndrome de Down ou la trisomie 18?

On vous proposera un autre test de dépistage sanguin appelé test prénatal non invasif (TPNI). Selon le niveau de risque indiqué par le résultat de votre test de dépistage, vous pouvez également avoir la possibilité d'un test de diagnostic appelé amniocentèse, en fonction de votre niveau de risque. Certaines femmes choisiront de passer un de ces tests, d'autres non. C'est votre choix.

Qu'est-ce que le TPNI (test prénatal non invasif)?

Il s'agit d'un test de dépistage sécuritaire et extrêmement précis du syndrome de Down et de la trisomie 18 qui est effectué au moyen d'une analyse de sang. Il permet de détecter presque tous les bébés atteints du syndrome de Down et de la trisomie 18. Cela signifie que si le test est négatif, le risque de syndrome de Down ou de trisomie 18 est vraiment faible. Si le test est positif, le risque est élevé. On vous proposera alors une amniocentèse pour confirmer le TPNI positif. Le résultat du TPNI est disponible en 10 jours. Pour les femmes qui obtiennent un résultat positif au test de dépistage DPIS/DPI/Quad pour le syndrome de Down ou la trisomie 18, le TPNI est financé par le régime provincial d'assurance-maladie.

Qu'est-ce qu'une amniocentèse?

C'est un test de diagnostic qui vous indique si votre bébé présente vraiment l'une de ces conditions. Une petite quantité de liquide est prélevée autour de votre bébé en insérant une aiguille très fine dans votre ventre. Environ trois cuillères à thé sont prélevées. L'aiguille est guidée par échographie afin qu'elle ne touche pas le bébé. L'échantillon de liquide est examiné pour découvrir si le bébé est atteint ou non du syndrome de Down, de la trisomie 18 ou d'un autre problème chromosomique. L'amniocentèse a 1 chance sur 200 (0,5 %) d'entraîner une fausse couche.

Que faire si les autres tests confirment que mon bébé présente l'une de ces conditions?

Si les tests confirment que votre bébé est atteint du syndrome de Down, de la trisomie 18, d'un spina bifida ou d'une anencéphalie, vous pouvez parler à des personnes qui vous aideront. Votre professionnel de la santé, ainsi que des généticiens médicaux ou des conseillers en génétique, sont là pour discuter de vos choix avec vous et pour vous aider

à prendre une décision qui vous convient. Vos choix incluent la poursuite de la grossesse, l'interruption de la grossesse ou faire un plan pour l'adoption.

Prise de décision

Le dépistage génétique prénatal me convient-il?

Beaucoup de femmes trouvent difficile de décider si elles doivent faire ou non un dépistage génétique prénatal. Voici quelques questions qui portent à réflexion et qui pourraient vous aider à vous décider.

- Est-ce que je veux savoir si mon bébé est atteint du syndrome de Down, de la trisomie 18, d'un spina bifida ou d'une anencéphalie avant sa naissance?
- Que faire si le résultat obtenu lors de mon test de diagnostic indique que mon bébé présente l'une de ces conditions? Dois-je interrompre ma grossesse? Est-ce que je veux le savoir afin de me préparer à avoir un enfant avec des besoins spéciaux? Vais-je envisager un programme d'adoption pour le bébé?
- Comment ces renseignements influenceront-ils mes sentiments pendant toute la grossesse? Un résultat de dépistage positif me préoccupera-t-il outre mesure?

Points à retenir

- La majorité des femmes obtiennent des résultats de dépistages génétiques prénataux montrant que la probabilité est faible de présenter ces conditions.
- Bien que certaines femmes obtiendront un résultat de dépistage positif, la majorité d'entre elles ne donneront pas naissance à un bébé atteint du syndrome de Down, de la trisomie 18, d'un spina bifida ou d'une anencéphalie.
- Le dépistage prénatal permet de détecter la plupart des bébés atteints du syndrome de Down, de la trisomie 18, d'un spina bifida ou d'une anencéphalie, mais pas tous.
- Parfois, le dépistage prénatal peut permettre de détecter d'autres troubles médicaux chez votre bébé.
- Il est important de se rappeler qu'aucun test ne permet de détecter tous les types de condition physique ou mentale.
- Parlez à votre professionnel de la santé si vous souhaitez de plus amples renseignements pour vous aider à prendre votre décision.

Vous pourrez trouver de plus amples renseignements sur le dépistage génétique prénatal sur notre site Web au www.bcprenatalscreening.ca (en anglais)

Si vous avez des questions ou besoin de plus amples renseignements, veuillez parler à votre professionnel de la santé.

Qu'aimeriez-vous savoir d'autre?

Le BC Prenatal Genetic Screening Program (programme de dépistage génétique prénatal de la C.-B.) fait partie des Perinatal Services BC (Services de santé périnatale de la C.-B.), une agence de la Provincial Health Services Authority (PHSA) [Régie provinciale de la santé]. Le BC Prenatal Genetic Screening Program est opérationnel dans plusieurs centres de la province. Alors que les analyses de sang initiales seront faites au laboratoire du Children's and Women's Health Centre of BC (centre de soins de santé pour les enfants et les femmes de la C.-B.), si un autre test de diagnostic est nécessaire, il se fera dans d'autres centres de la C.-B. Peu importe le point de collecte, les informations sur le dépistage génétique prénatal sont fournies au BC Prenatal Genetic Screening Program et, combinées avec d'autres informations reçues, elles sont utilisées pour offrir des tests plus sûrs et plus précis, pour mesurer les résultats et évaluer et diffuser les nouvelles données probantes et connaissances.

Nous nous engageons à protéger la confidentialité des renseignements personnels

Pour les femmes qui choisissent de faire un dépistage génétique prénatal, il est important de savoir que le BC Prenatal Genetic Screening Program n'est autorisé à collecter, à utiliser et à divulguer des renseignements personnels que dans le cadre de la section 26 (c), 33 et 35 de la *BC Freedom of Information and Protection of Privacy Act* (loi sur l'accès à l'information et la protection de la vie privée de la C.-B.), autre disposition législative et en accord avec la politique de protection de la vie privée et de confidentialité de la Provincial Health Services Authority (PHSA). Nous respectons vos droits à la protection de votre vie privée et prenons toutes les précautions possibles pour nous assurer que les renseignements personnels sont traités confidentiellement, ne sont utilisés et divulgués que pour les besoins décrits ci-dessus et qu'ils sont enregistrés de façon sécuritaire. Les rapports générés à partir des renseignements recueillis sont toujours sous forme résumée et n'incluent pas les noms ou d'autres renseignements d'identification. Si vous avez des questions concernant la collecte, l'utilisation ou la divulgation de vos renseignements personnels, veuillez appeler le Privacy Advisor for Perinatal Services BC (PSBC) [conseiller à la protection de la vie privée des Services de santé périnatale de la C.-B.] au 604-877-2121.

BC Prenatal Genetic Screening Program



Perinatal Services BC
Provincial Health Services Authority



Provincial Health Services Authority
Province-wide solutions.
Better health.

April 2019

Prenatal Genetic Screening

[French]