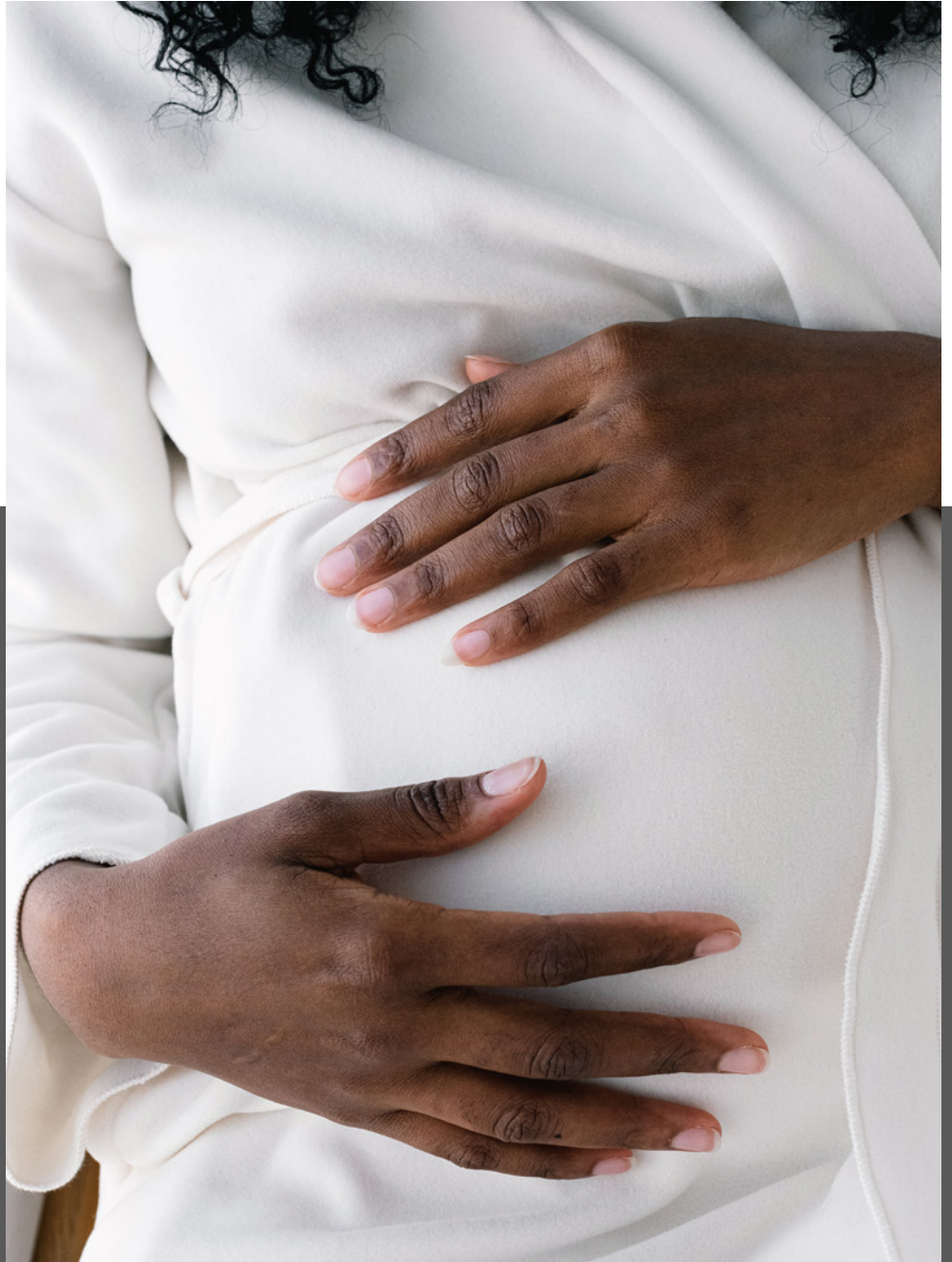


---

# Le dépistage génétique prénatal

## Guide de décision

Ce guide décrit les types de dépistage génétique prénatal couramment offerts en Ontario. Son but n'est pas de remplacer les consultations avec votre praticienne ou praticien de soins de santé sur le dépistage et sur les décisions qui vous conviennent.



# Éléments clés



En lisant cette brochure, il est important de comprendre que le dépistage génétique prénatal ne peut qu'indiquer la possibilité plus ou moins élevée que le bébé est atteint de certaines maladies génétiques. On peut éventuellement envisager d'autres tests qui permettent de déterminer cela avec plus de certitude. Le dépistage génétique prénatal ne permet pas de prédire avec certitude que le bébé est atteint d'une maladie génétique ou pas.

- ▶ Les tests de dépistage génétique prénatal ont principalement pour but de déterminer quelles sont les possibilités que votre bébé soit atteint de trisomie 18 (syndrome d'Edwards) ou de trisomie 21 (syndrome de Down), deux maladies génétiques qui causent une déficience intellectuelle et des problèmes de santé.
- ▶ Le dépistage ne présente aucun risque pour la grossesse, car il se fait au moyen d'une échographie et d'une prise de sang.
- ▶ Le dépistage génétique prénatal est offert à toutes les personnes enceintes en Ontario. C'est à vous de décider de le faire ou pas.
- ▶ Tout le monde peut avoir un bébé atteint de trisomie 18 ou de trisomie 21 (même s'il n'y a pas d'autre cas dans la famille). La possibilité que cela se produise augmente avec l'âge de la personne enceinte.

# La trisomie 18 et la trisomie 21

La trisomie 18 et la trisomie 21 sont des variations génétiques qui se produisent généralement dans l'ovule ou le spermatozoïde avant la conception du bébé. Dans la plupart des cas de trisomie 18, le bébé a trois chromosomes 18 au lieu de deux. Dans les cas de trisomie 21, c'est le chromosome 21 qui est triple.

## Trisomie 18 (syndrome d'Edwards)

La trisomie 18 affecte le développement de différentes parties du corps, et de nombreux bébés atteints de trisomie 18 meurent avant la naissance. La plupart de ceux qui naissent meurent dans l'année qui suit. Les bébés qui naissent vivants ont habituellement de graves problèmes de santé et des déficiences intellectuelles. Un petit nombre de bébés atteints de trisomie 18 vivent au-delà de leur première année et ont besoin de beaucoup de soins.

## Trisomie 21 (syndrome de Down)

Les personnes atteintes de trisomie 21 sont uniques et ont chacune leurs propres forces et défis. Mais elles souffrent toutes d'une certaine déficience intellectuelle. Ce qui signifie que la plupart mettront plus de temps à apprendre. Plus tard dans la vie, les personnes atteintes de trisomie 21 peuvent avoir besoin d'aide pour prendre soin d'elles-mêmes et accomplir leurs tâches quotidiennes. Le niveau de soutien nécessaire varie d'une personne à l'autre.

Certains problèmes de santé sont plus fréquents chez les personnes atteintes de trisomie 21, notamment :

- Les malformations cardiaques;
- Les problèmes de vision et d'audition;
- Les problèmes d'alimentation et de digestion;
- Les troubles du sommeil;
- La maladie d'Alzheimer plus tard dans la vie.

Certaines personnes atteintes de trisomie 21 n'ont aucun de ces problèmes, tandis que d'autres en ont plusieurs. Les gens atteints de trisomie 21 peuvent recevoir un traitement et du soutien, mais ils ne peuvent pas en guérir.

Les gens atteints de trisomie 21 vivent généralement jusque dans la soixantaine. La plupart vivent désormais de façon plus indépendante que jamais auparavant. De nombreux adultes atteints de trisomie 21 mènent une vie satisfaisante, peuvent faire des études, travailler et participer à la vie de la collectivité.



# Le dépistage génétique prénatal et vous

Faire un dépistage génétique prénatal ou non, la décision n'appartient qu'à vous. Il n'y a pas de bon ou de mauvais choix. Une réflexion sur questions ci-dessous pourrait vous aider dans votre processus décisionnel.

▶ **Souhaitez-vous savoir s'il y a une possibilité accrue que votre bébé ait une maladie génétique qui pourrait influencer sa santé et son développement?**

De nombreux parents veulent savoir quelles sont les possibilités que leur bébé soit atteint de trisomie 18 ou 21, mais pas tous. Certains veulent savoir s'il y a une possibilité accrue que leur bébé soit atteint d'une maladie génétique pour pouvoir décider de ce qu'il convient de faire par la suite. D'autres espèrent être rassurés en sachant que la possibilité est faible. Certains craignent d'avoir un faux positif. Cela se produit lorsqu'un dépistage indique qu'il y a une possibilité accrue de maladie génétique pour le bébé alors que ce n'est pas le cas. Ceci est plus fréquent pour le dépistage du premier trimestre optimisé et le dépistage du second trimestre.

▶ **Si votre résultat de dépistage indiquait qu'il y a une possibilité accrue de trisomie 18 ou 21, feriez-vous d'autres tests diagnostiques?**

Les tests diagnostiques des trisomies 18 et 21 (prélèvement de villosités choriales et amniocentèse) comportent un faible risque de provoquer une fausse couche. Mais c'est le seul moyen de confirmer si le bébé est atteint de l'une ou l'autre de ces maladies.

▶ **En cas de trisomie 18 ou 21, que pensez-vous de poursuivre ou d'interrompre la grossesse?**

Votre décision doit vous convenir, compte tenu de votre situation, de vos valeurs et de vos croyances. Parlez-en avec votre praticienne ou praticien, votre famille, vos amis ou vos conseillers et renseignez-vous sur les autres tests qui pourraient vous aider à choisir.

▶ **Savoir que le bébé aura l'une de ces maladies génétiques vous aiderait-il à vous préparer?**

Certaines personnes qui poursuivent leur grossesse trouvent utile d'avoir le temps de se renseigner sur la trisomie 18 ou 21 et sur les ressources à proximité, ou peut-être de mettre au point un plan d'adoption pour le bébé.

▶ **Que pourrait signifier le résultat pour vos soins durant la grossesse?**

Un dépistage génétique prénatal peut donner lieu à une surveillance et des soins prénataux accrus. Même si vous ne faites pas de test diagnostique, vos soins pourraient changer s'il y a des signes de maladie génétique ou d'autres préoccupations.

# Les possibilités

Si vous décidez de faire un dépistage génétique prénatal des trisomies 18 et 21, votre praticienne ou praticien peut vous aider à l'organiser.



## Dépistages offerts

01

### Dépistage du premier trimestre optimisé (DPTO)

Ce test de dépistage est couvert par l'Assurance-santé de l'Ontario et se fait entre 11 semaines et 2 jours et 13 semaines et 3 jours de grossesse. Il consiste en une échographie spéciale appelée échographie des semaines 11-14 (clarté nucale) et en une prise de sang qui servent à détecter la plupart des cas de trisomies 18 et 21, mais pas tous.

02

### Dépistage du second trimestre (DST)

Également couvert par l'Assurance-santé de l'Ontario, le DST est une possibilité si le DPTO n'est pas offert. Le DST consiste en une prise de sang réalisée entre 14 semaines et 20 semaines et 6 jours de grossesse. Comme le DPTO, il détecte la plupart des cas de trisomies 18 et 21, mais pas tous.

03

### Dépistage prénatal non invasif (DPNI)

Le DPNI consiste également en une prise de sang et peut être effectué à tout moment après 9 ou 10 semaines de grossesse, selon le laboratoire. Il peut détecter plus de cas de trisomies 18 et 21 que les tests de dépistage ci-dessus. Le DPNI permet également de dépister une autre maladie génétique appelée la trisomie 13.

Le DPNI est couvert par l'Assurance-santé de l'Ontario si vous répondez à l'un des critères de financement mentionnés sur notre site Web, notamment :

- Âge de 40 ans et plus au moment de la naissance;
- Grossesse précédente avec cas de trisomie 18, 21 ou 13;
- Jumeaux.

Si vous ne répondez pas aux critères, mais vous souhaitez quand même faire un DPNI, vous pouvez le payer vous-même. Votre praticienne ou praticien devra quand même l'organiser pour vous.

Si vous choisissez le DPNI, vous n'avez pas besoin de dépistage du premier trimestre optimisé ou de dépistage du second trimestre, mais il est quand même recommandé de faire une échographie des semaines 11-14, sans prise de sang, afin d'en savoir plus long sur la santé du bébé.

# Signification des résultats

## Résultats du dépistage du premier trimestre optimisé (DPTO) et du dépistage du second trimestre (DST)

---

Les résultats sont envoyés à votre praticienne ou praticien environ cinq jours ouvrables après votre prise de sang. Ils vous indiqueront s'il y a une possibilité accrue (« résultat positif ») ou réduite (« résultat négatif ») que le bébé soit atteint trisomie 18 ou 21.

### ► Résultat négatif

La plupart des gens obtiennent un résultat négatif, ce qui indique qu'il y a une possibilité plus réduite que le bébé soit atteint de trisomie 18 ou 21. Un résultat négatif ne signifie pas qu'il est impossible que le bébé soit atteint de l'une de ces maladies. Simplement que c'est peu probable. La façon dont votre praticienne ou praticien s'occupe de votre grossesse ne changera probablement pas.

### ► Résultat positif

Un résultat positif indique qu'il y a une possibilité plus accrue que le bébé soit atteint de trisomie 18 ou 21, sans pour autant que cela soit certain. En fait, les bébés de la plupart des gens qui obtiennent ce résultat ne sont pas atteints de l'une de ces maladies. Pour avoir plus de certitude, vous pourriez faire un dépistage prénatal non invasif (DPNI), plus précis et couvert par l'Assurance-santé de l'Ontario si le DPTO ou le DST a donné un résultat positif.

Une autre possibilité est de faire des tests diagnostiques : soit un prélèvement des villosités chorales (PVC), qui porte sur un échantillon de tissu placentaire, soit une amniocentèse, qui porte sur le liquide amniotique. L'un ou l'autre de ces tests indiquera si votre bébé a véritablement une différence chromosomique. Cependant, ils comportent tous les deux un faible risque de fausse couche. Vous pouvez également choisir de ne pas faire d'autres tests.



## Résultats du dépistage prénatal non invasif (DPNI)

---

Il faut environ dix jours ouvrables pour obtenir les résultats du DPNI, qui indiquent s'il y a un « risque élevé » ou un « faible risque ». Comme les deux autres dépistages, ce test ne permet pas de déterminer avec certitude que le bébé a une maladie génétique, mais il est plus précis. La plupart des gens qui obtiennent un résultat de « risque élevé » portent un bébé atteint de trisomie 18, 21 ou 13, mais ils devront quand même faire un PVC ou une amniocentèse pour le confirmer. Vous pourriez souhaiter consulter une ou un spécialiste en génétique pour discuter de votre résultat de « risque élevé » et des possibilités de faire d'autres tests.

### Aucun résultat



Parfois, le DPNI ne donne pas de résultat, ce qui arrive rarement pour les deux autres dépistages. Lorsque le DPNI ne donne pas de résultat, cela ne signifie pas que le bébé a une maladie génétique. Vous pourriez avoir la possibilité de refaire le DPNI. Les autres possibilités sont de faire l'un des autres dépistages, des échographies ou un test diagnostique (PVC ou amniocentèse).

Remarque : les expressions « résultat positif », « résultat négatif », « risque élevé » et « faible risque » sont celles utilisées dans les rapports des laboratoires de l'Ontario.



# Vous avez d'autres questions? Nous sommes à votre disposition.

---

Consultez notre site Web pour en savoir plus sur le dépistage prénatal.

Communiquez avec nos conseillers en génétique agréés par téléphone ou par courriel.

## Coordonnées



[prenatalscreeningontario.ca/fr/ps0/index.aspx](https://prenatalscreeningontario.ca/fr/ps0/index.aspx)



1 833 351-6490 (sans frais) / 613 737-2281



[PSO@BORNOntario.ca](mailto:PSO@BORNOntario.ca)

---

