

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 professionnel de la 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 permet uniquement de savoir si la possibilité que le bébé ait certaines maladies génétiques est plus élevée ou plus faible. Vous pourrez ensuite envisager d'autres tests qui permettront de le confirmer. Le dépistage génétique prénatal ne permet pas de prédire avec certitude que votre 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)

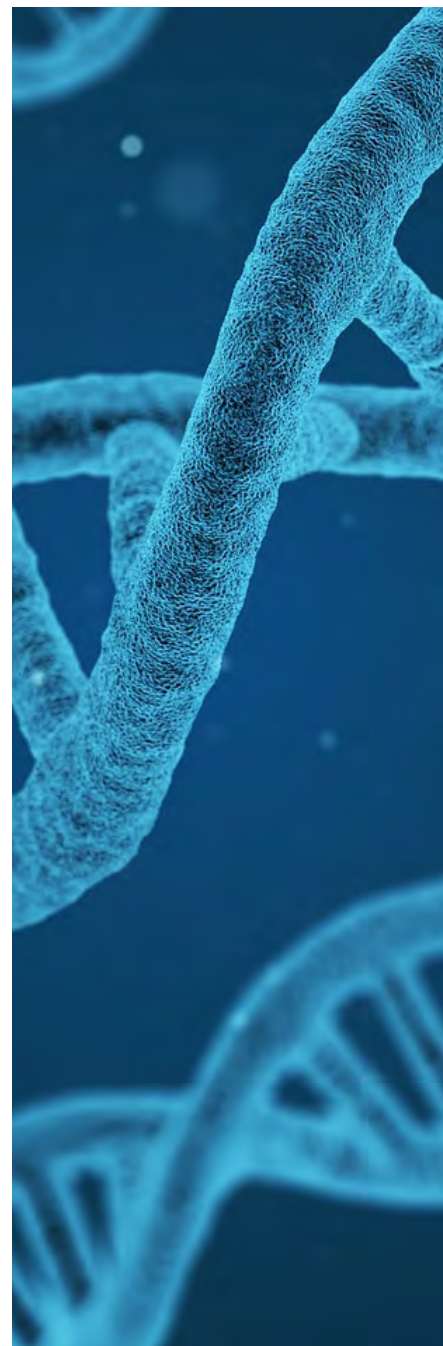
Les personnes atteintes de trisomie 21 sont uniques et ont chacune leurs propres forces et défis. Mais elles souffrent toutes d'une certaine déficience intellectuelle. Ce qui signifie que la plupart mettront plus de temps à apprendre. Plus tard dans la vie, les personnes atteintes de trisomie 21 peuvent 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 jusqu'à environ 60 ans. La plupart mènent aujourd'hui une vie plus autonome que jamais. De nombreux adultes atteints de trisomie 21 mènent une vie satisfaisante, peuvent faire des études, travailler et participer à la vie de la communauté.



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 les 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 ce n'est pas le cas de 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. Ce type de résultat est plus fréquent avec 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 chorales 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. Parler avec des professionnels de la santé, des membres de la famille, des amis ou des conseillers, et se renseigner sur d'autres tests possibles, peut vous aider à prendre votre décision.

En savoir plus sur l'une de ces maladies génétiques pourrait-il vous aider 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 plus étroits. 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 professionnel de la santé peut vous aider à l'organiser.



Dépistages offerts

1 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.

2 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 disponible. 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.

3 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 indiqués sur notre site Web, notamment :

- Avoir 40 ans ou plus au moment de la naissance;
- Avoir eu une grossesse précédente avec une trisomie 18, 21 ou 13;
- Être enceinte de jumeaux.

Si vous ne répondez pas aux critères, mais vous souhaitez quand même faire un DPNI, vous pouvez le payer vous-même. Votre professionnel de la santé devra quand même l'organiser pour vous.

Si vous choisissez le DPNI, vous n'avez pas besoin de faire le dépistage du premier trimestre optimisé ou le dépistage du second trimestre, mais il est quand même recommandé de faire l'échographie des semaines 11-14, sans prise de sang, afin d'en savoir plus 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 seront envoyés à votre professionnel de la santé environ cinq jours ouvrables après votre prise de sang. Ils vous indiqueront s'il y a une possibilité élevée (« résultat positif ») ou faible (« résultat négatif ») que le bébé soit atteint d'une trisomie 18 ou 21.

– Résultat négatif

La plupart des gens obtiennent un résultat négatif, ce qui indique que le bébé a une faible possibilité d'être atteint d'une 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 professionnel de la santé s'occupe de votre grossesse ne changera probablement pas.

+ Résultat positif

Un résultat positif indique qu'il y a une possibilité plus élevée que le bébé soit atteint d'une trisomie 18 ou 21, mais cela ne veut pas dire qu'il en sera certainement atteint. 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 le 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 option est de faire un test diagnostique : soit un prélèvement de villosités chorales (PVC), qui analyse un échantillon de tissu placentaire, soit une amniocentèse, qui analyse le liquide amniotique. L'un ou l'autre de ces tests indiquera avec certitude si votre bébé a 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 sont indiqués comme « *risque élevé* » ou « *risque faible* ». 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 un PVC ou une amniocentèse reste nécessaire pour le confirmer avec certitude.

Vous pourriez souhaiter consulter 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 options sont de faire l'un des autres dépistages, des échographies ou un test diagnostique (PVC ou amniocentèse).

Remarque : les termes « résultat positif », « résultat négatif », « risque élevé » et « faible risque » sont ceux utilisés dans les rapports des laboratoires de l'Ontario.



Vous avez d'autres questions?

Nous sommes ici pour vous aider.

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

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

✉ PSO@BORNOntario.ca

