

Le dépistage génétique prénatal C'est votre choix

Informez-vous sur les options
qui sont à votre disposition



Programme de dépistage génétique prénatal de la C.-B.

FAIT PARTIE DU PROGRAMME DE
SANTÉ PÉRINATALE DE LA C.-B.

BC Prenatal Genetic Screening Program

PART OF THE BC PERINATAL
HEALTH PROGRAM



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

www.bcprenatalscreening.ca

French

Bien que la majorité des bébés naissent en bonne santé, toutes les femmes sont susceptibles de donner naissance à un bébé qui a le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural. Cela même si elles ainsi que leurs familles sont en bonne santé.

Le dépistage génétique prénatal, qu'est-ce que c'est?

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

Le syndrome de Down, la trisomie 18 et l'anomalie du tube neural, qu'est-ce que c'est?

Le syndrome de Down se produit 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 modifie la façon dont le corps croît et se développe. Les personnes qui ont le syndrome de Down présentent des retards de développement intellectuel légers ou modérés. Elles risquent également de connaître d'autres problèmes de santé. Il n'est pas possible de prédire quelle sera la gravité de l'affection. Les personnes qui ont le syndrome de Down vivent en général jusqu'à la cinquantaine.

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

L'anomalie du tube neural se produit quand le cerveau ou la moelle épinière ne se forme pas correctement. Quand l'anomalie du tube neural touche la moelle épinière, elle est appelée spina-bifida. Il peut en résulter des handicaps physiques et mentaux. L'espérance de vie dépend de la gravité de la condition. Une anomalie du tube neural touchant le cerveau est appelée anencéphalie. Les bébés atteints d'une anencéphalie seront mort-nés ou mourront peu de temps après la naissance.



Quel est la chance de donner naissance à un bébé qui a une de ces conditions?

La chance de donner naissance à un bébé qui a le syndrome de Down est d'environ 1 sur 700 et de 1 sur 7 000 pour la trisomie 18. Ces chiffres représentent une moyenne pour les femmes quel que soit leur âge. En fait, la chance d'avoir un bébé qui a le syndrome de Down ou la trisomie 18 est moindre chez les jeunes femmes. Elle est plus élevée chez les femmes plus âgées.

Le dépistage prénatal vous indiquera votre chance de donner naissance à un bébé qui a le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural dans cette grossesse.

C'est à vous de décider si vous voulez faire un test de dépistage génétique prénatal.

Plus tôt vous voyez votre médecin ou sage-femme, plus d'options sont à votre disposition.

Âge de la mère (années)	Chance du syndrome de Down	Chance 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

Dans le cas où vous ou votre partenaire auriez eu un bébé avec le syndrome de Down ou avec une autre condition chromosomique, la chance sera plus élevée lors d'une autre grossesse.

La chance de donner naissance à un bébé avec une anomalie du tube neural est d'environ 1 sur 1 000 quel que soit l'âge de la mère.

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

Deux analyses de sang sont effectuées dans votre laboratoire local :

- **Analyse de sang n° 1** : entre 10 et un peu moins de 14 semaines de grossesse
- **Analyse de sang n° 2** : entre 15 et un peu moins de 21 semaines de grossesse

Si vous n'avez pas effectué la première analyse de sang, vous pouvez toujours faire la deuxième. Il est préférable d'effectuer les deux analyses de sang si cela est possible. Cela permet d'améliorer la fiabilité du résultat du dépistage.

Votre médecin ou sage-femme vous donnera les résultats du dépistage dans les 10 jours suivants la deuxième analyse de sang.



Si la chance de donner naissance à un bébé avec le syndrome de Down ou la trisomie 18 en raison de votre âge ou d'un historique de grossesse est élevée, on vous proposera d'effectuer une échographie spéciale. L'échographie serait effectuée en plus des analyses de sang. L'échographie mesure la quantité de liquide présent sous la peau à l'arrière du cou du bébé. On l'appelle **analyse de translucidité nucale ou test TN**. Le test TN est effectué entre 11 et un peu moins de 14 semaines de grossesse. Bien que le test TN fournisse plus d'informations pour le dépistage, les analyses de sang décrites à la page 3 permettent à elles seules un dépistage fiable.

Communiquez avec votre médecin ou sage-femme sur les options de dépistage qui vous sont offertes.

Quel que soit votre choix, cela n'aura pas d'impact sur vos soins. Si vous souhaitez ne pas effectuer le dépistage, veuillez en informer votre médecin ou sage-femme.

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

Il vous sera proposé l'option d'effectuer un test qui déterminera avec certitude si votre bébé a le syndrome de Down ou la trisomie 18. Ce test est appelé un test diagnostique. Les types de tests diagnostiques sont : le prélèvement des villosités chorales (PVC) ou l'amniocentèse. Ce choix vous est proposé sans dépistage génétique prénatal préalable. Toutefois, vous pouvez choisir de commencer par le dépistage puis d'effectuer un test diagnostique en fonction des résultats. Vous pouvez également choisir de ne pas faire de dépistage génétique prénatal ou de test diagnostique.

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

Si vous êtes enceinte de moins de 14 semaines, il vous sera proposé d'effectuer le test TN et les analyses de sang pour le dépistage prénatal décrites à la page 3. Si le test TN n'est pas disponible ou si vous êtes enceinte depuis plus de 14 semaines, il vous sera proposé d'effectuer les analyses de sang décrites à la page 3. Si vous avez 35 ans ou plus à la naissance du bébé, il vous sera offert l'option d'un test diagnostique tel que décrit ci-dessus.

Les résultats des dépistages génétiques prénataux indiquent que la chance de ces conditions est faible pour la plupart des femmes.

Même si le dépistage est positif pour 1 femme sur 20, la majorité d'entre elles ne donneront pas naissance à un bébé qui a le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural.

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

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

Les résultats du dépistage prénatal montreront vraisemblablement que la chance que votre bébé ait une de ces conditions est faible. Ceci est appelé un résultat de « **dépistage négatif** ». Ce résultat est correct dans plus de 99,9 % des cas, mais cela ne signifie pas que votre bébé n'ait aucune chance d'avoir une de ces conditions.

Si le résultat indique une chance élevée que votre bébé ait une de ces conditions, il vous sera proposé d'effectuer un test diagnostique. Ceci est appelé un résultat de « **dépistage positif** ». Le résultat de ce dépistage prénatal ne signifie pas que votre bébé ait avec certitude cette condition. En fait, la plupart des femmes avec ce résultat n'ont pas de bébé avec ces conditions. Le test diagnostique permettra d'obtenir une réponse définitive.

Quel test diagnostique va-t-on me proposer si j'ai un résultat de dépistage positif pour une anomalie du tube neural?

Il vous sera proposé d'effectuer une échographie détaillée. Il vous sera également proposé un rendez-vous avec un docteur en médecine maternelle et fœtale ou avec un conseiller en génétique à l'une des cliniques de génétique médicale de Colombie-Britannique (Vancouver ou Victoria). Une échographie permet généralement de déterminer si votre bébé a une anomalie du tube neural.



Bien que le dépistage génétique prénatal vous indique la chance de donner naissance à un bébé avec le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural, vous aurez toujours besoin d'un test diagnostique tel qu'une amniocentèse pour en être certaine.

Quel test diagnostique va-t-on me proposer si j'ai un résultat de dépistage positif pour le syndrome de Down ou la trisomie 18?

Il vous sera proposé l'amniocentèse, qui permet de déterminer si votre bébé a réellement l'une de ces conditions. Certaines femmes choisiront l'amniocentèse et d'autres non. La décision vous appartient.

Qu'est-ce qu'est l'amniocentèse?

Une petite quantité de liquide est prélevée autour du bébé par introduction d'une fine aiguille dans votre ventre. La quantité prélevée correspond à quelques cuillerées à thé. Une échographie permet de guider l'aiguille afin de ne pas toucher le bébé. Ce prélèvement de liquide est destiné à déterminer si le bébé a le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une autre condition chromosomique. Le risque d'une fausse couche en cas d'amniocentèse est de 1 sur 200 (0,5 %).

Que se passe-t-il si le test diagnostique confirme que mon bébé a l'une de ces conditions?

Si le test confirme que votre bébé a le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural, des personnes seront à vos côtés pour vous aider. Votre médecin ou sage-femme, ainsi que des généticiens médicaux ou des conseillers en génétique, sont là pour examiner avec vous vos options et vous aider à prendre la décision qui est la bonne pour vous. Les choix qui vous sont offerts incluent l'interruption de grossesse, la poursuite de la grossesse ou donner votre bébé en adoption.

Prise de décision

Le dépistage génétique prénatal, est-ce le bon choix pour moi?

Beaucoup de femmes ont des difficultés à décider de faire ou non un dépistage génétique prénatal. Voici quelques questions que vous devez vous poser avant de prendre votre décision.

- Est-ce que je veux savoir avant sa naissance si mon bébé a le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural?
- Compte tenu de la possibilité d'une fausse couche (1 sur 200) par suite d'une amniocentèse, est-ce que je ferais ce test diagnostique en cas de résultat de dépistage positif?
- Si je découvre que mon bébé a le syndrome de Down ou la trisomie 18, que vais-je faire de cette information? Est-ce que je choisirai d'interrompre ma grossesse? Est-ce que je choisirai de poursuivre ma grossesse? Est-ce que je me servirai de cette information afin de me préparer à avoir un enfant avec des besoins particuliers? Est-ce que je considérerai la possibilité de donner mon bébé en adoption?
- Comment cette information affectera mes sentiments pendant toute la grossesse? Un résultat de dépistage positif m'inquiétera-il outre mesure?

Facteurs à prendre en compte

- Les résultats des dépistages génétiques prénataux indiquent que la chance de l'une de ces conditions est faible pour la plupart des femmes.
- Même en cas de dépistage positif, la majorité de ces femmes ne donneront pas naissance à des bébés avec le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural.
- Le dépistage prénatal permet de détecter la majorité des bébés qui ont le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural, mais pas tous.
- Parfois le dépistage prénatal peut permettre de détecter d'autres conditions médicales présentes dans le bébé.
- Il est important de savoir qu'il n'existe pas de test permettant de détecter tous les types de condition physique ou mentale.
- Communiquez avec votre médecin ou sage-femme pour obtenir toutes les informations nécessaires pour prendre votre décision.

Programme de dépistage génétique prénatal de la C.-B.

FAIT PARTIE DU PROGRAMME DE SANTÉ PÉRINATALE DE LA C.-B.

BC Prenatal Genetic Screening Program

PART OF THE BC PERINATAL HEALTH PROGRAM



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

Février 2010

Vous pourrez trouver plus d'informations sur le dépistage génétique prénatal sur notre site Internet

www.bcprenatalscreening.ca (en anglais)

Pour toutes questions ou renseignements complémentaires, communiquez avec votre médecin ou sage-femme.

Autres informations susceptibles de vous être utiles

Le BC Prenatal Genetic Screening Program (programme de dépistage génétique prénatal de la C.-B.) fait partie du Provincial Health Services Authority's BC Perinatal Health Program (programme de santé périnatale de la C.-B. de la région 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 test diagnostique est nécessaire il se fera dans d'autres centres de C.-B. Indépendamment du point de collecte, l'information sur le dépistage génétique prénatal est fournie au BC Prenatal Genetic Screening Program et, combinée avec d'autres informations reçues, elle est utilisée pour le développement de tests plus sûrs et plus précis, pour mesurer et évaluer les résultats afin de diffuser les nouvelles données ou connaissances.

Nous nous engageons à protéger la confidentialité des informations personnelles

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, utiliser et divulguer des informations personnelles que dans le cadre de la section 26 (c) du 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.) et autres dispositions législatives. Nous prenons toutes les précautions possibles pour nous assurer que les informations personnelles sont traitées confidentiellement, ne sont utilisées que pour les besoins décrits ci-dessus et qu'elles sont enregistrées de façon sécuritaire. Les rapports générés à partir de l'information sont toujours sous forme résumée et n'incluent pas les noms ou autres renseignements d'identification. Si vous avez des questions relatives à la collecte, l'utilisation ou la divulgation de vos informations personnelles, veuillez contacter le BC Prenatal Genetic Screening Program au (604) 875-3772.