

La génétique et la santé pédiatrique

Comment faire référence à cette section:

Rockman-Greenberg, C., Avard, D., Hanvey, L., Marcotte, M., & Fitzpatrick, J. (2014). Génétique et santé pédiatrique : Section 4 : Dépistage et tests génétiques. Dans *La santé des enfants et des jeunes du Canada: Un Profil de l'ICSI*. Récupéré du site web <http://profile.cich.ca/fr/index.php/chapter2/>

Contributeurs:

Rédaction et révision:

Denise Avard
Jennifer Fitzpatrick
Louise Hanvey
Cheryl Rockman-Greenberg

Développement du projet, recherche, et revue:

Comité consultatif d'experts

Laura Arbour
Denise Avard
Pascal Borry
Pranesh Chakraborty
Jennifer Fitzpatrick
William Fraser
Jan Friedman
Louise Hanvey
Anne Junker
Bartha Maria Knoppers
Elaine Orrbine
Cheryl Rockman-Greenberg
Jacques P. Tremblay
Brenda Wilson
Durhane Wong-Rieger

Pour plus d'information à propos des membres du comité consultatif d'experts, veuillez [cliquer ici](#).

Autres

Denise Alcock
Jeannine Fraser
Aspasia Karalis
Meghan Marcotte
Kelly McClellan
Vaso Rahimzadeh
Karine Sénécal
Janice Sonnen
Robin Walker

Design graphique:

Shelley Callaghan
Louise Hanvey
Meghan Marcotte
Bert Schopf

Développement du site web:

[Accel Web Marketing](#)



Canadian Institute of Child Health
Institut canadien de la santé infantile



McGill



UNIVERSITY
OF MANITOBA



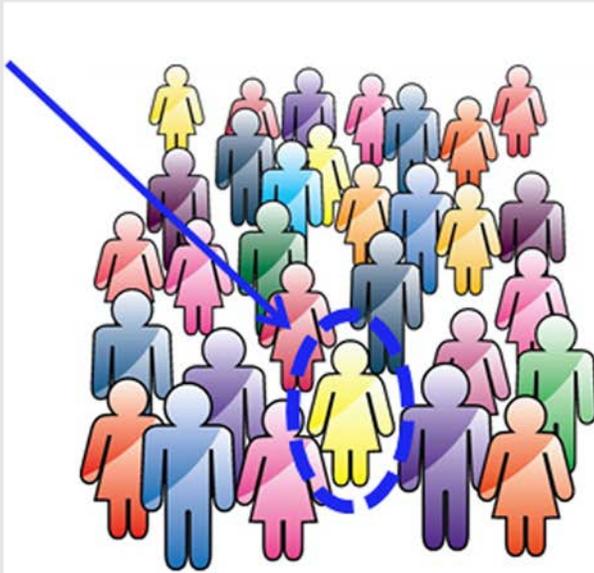
Winnipeg Regional
Health Authority
Caring for Health

Office régional de la
santé de Winnipeg
À l'écoute de notre santé



4.1.1 Introduction au dépistage et aux tests génétiques

Tests génétiques



Dépistage génétique



Graphique créé par l'ICSI avec une photo de Shutterstock.

Le dépistage et les tests génétiques sont deux choses bien différentes.

Le **test génétique** est administré sur une personne en particulier. Son objet est de diagnostiquer ou non une maladie génétique en se fondant sur les antécédents familiaux et les symptômes.

Le **dépistage génétique** vise des groupes de population plus à risque de maladies génétiques mais n'en présentant pas encore les symptômes. Offert soit à toute la population entière ou à des groupes ciblés, le dépistage vise à détecter la présence d'une maladie avant la manifestation de ses signes et symptômes, de manière à intervenir pour prévenir l'apparition de ces signes et symptômes. Le dépistage peut aussi servir à déterminer si une personne ou un couple sont porteurs d'une mutation récessive qui ne leur nuit pas mais qui pourrait poser un risque pour leur progéniture. Le dépistage est l'étape initiale, et peut entraîner la nécessité de réaliser d'autres tests afin de préciser le diagnostic.





4.2.1 Tests génétiques destinés aux enfants



Crédit photographique : Shutterstock

Il existe toute une variété de tests génétiques destinés aux enfants incluant les tests diagnostiques (ou tests génétiques) visant à diagnostiquer une (ou des) maladie(s) pouvant être traitée(s) pendant l'enfance — il s'agit là du type de tests le plus courant.

Il y a plusieurs autres tests génétiques disponibles aux enfants, cependant, ils ne sont pas tous recommandés pendant l'enfance. Par exemple, les tests génétiques visant à cerner des maladies qui ne se manifestent qu'à l'âge adulte comme certains types de cancer et de maladies cardiovasculaires et d'autres troubles monogéniques – ces tests ne sont généralement pas recommandés pendant l'enfance. Ainsi, les analyses de susceptibilité ou de prédiction visant à cerner les gens présentant un risque plus élevé de développer la maladie avant l'apparition des symptômes ne sont pas recommandés pendant l'enfance sauf parfois lorsqu'il s'agit d'hypertension, certains types de maladies du cœur, et de certains cancers héréditaires comme la polypose colique familiale. Certains tests peuvent être utilisés avec prudence dans certaines circonstances – par exemple, des tests pharmacogénétiques pour vérifier la réaction d'une personne à un médicament ou une thérapie.





4.2.2 Tests génétiques diagnostiques destinés aux enfants

Document de principes

Des directives sur le dépistage génétique des enfants en santé

Document de principes conjoint avec le Collège canadien de généticiens médicaux

L Arbour; Société canadienne de pédiatrie
Comité de bioéthique
Paediatr Child Health 2003;8(1):48-52



Les tests diagnostiques sont des tests génétiques visant à diagnostiquer une (ou des) maladie(s) pouvant être traitée(s) pendant l'enfance, la rétinoblastome (tumeur cancéreuse dans l'œil) par exemple.

Ces tests sont administrés afin de déterminer la façon de traiter ou gérer une maladie génétique présumée lorsqu'une thérapie est susceptible d'entraîner des résultats positifs pour l'enfant. On a recours à un test génétique lorsqu'un enfant présente des symptômes, afin de confirmer le diagnostic médical. On procède aussi à des tests de prédiction lorsque cela peut améliorer le suivi, le traitement ou la prévention chez un enfant en santé (sans symptômes) mais à risque de développer une maladie génétique.¹

La Société canadienne de pédiatrie et le Collège canadien de généticiens médicaux ont établi des lignes directrices visant les tests génétiques chez les enfants.

Survol des lignes directrices visant les tests génétiques chez les enfants en santé¹

- Le meilleur intérêt de l'enfant doit constituer la principale considération au moment d'envisager un test.
- Les parents doivent être informés des risques psychologiques et sociaux potentiels associés aux tests.
- Il convient de toujours prévoir un counseling approprié et des services en génétique.
- Des bienfaits médicaux opportuns doivent orienter les tests génétiques.
- Dans le cas de pathologies génétiques se révélant seulement à l'âge adulte, les tests devraient être reportés jusqu'à ce que l'enfant soit en âge de décider s'il désire obtenir ou non un diagnostic.
- Lorsque le but d'un test est de déterminer si l'enfant est porteur de maladies qui auront une incidence sur ses décisions en matière de reproduction, les tests sont déconseillés et doivent être reportés jusqu'à ce que la personne soit en âge de décider si elle veut subir de tels tests.
- Les cliniciens doivent considérer les demandes de tests génétiques présentées par des adolescents bien informés et aptes à prendre des décisions liées à la reproduction.

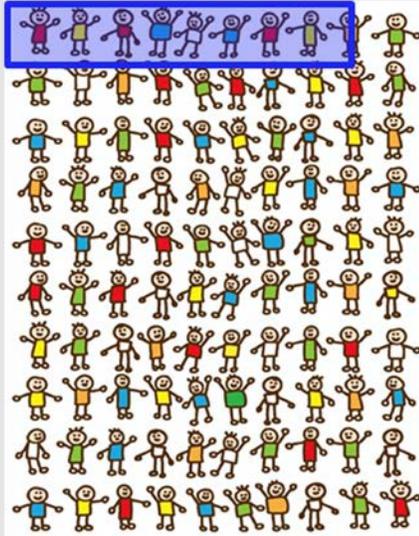
Pour lire les recommandations intégrales, [cliquer ici](#).

¹ Arbour L. Guidelines for genetic testing of healthy children. A joint statement with the Canadian College of Medical Geneticists Bioethics Committee, Canadian Paediatric Society (CPS) Ethics and Public Policy Committee, Canadian College of Medical Geneticists. Paediatrics & Child Health. 2003;8(1):42–5. Reference No. B03-01. Reaffirmed January 2011. Addendum April 2008.





4.2.3 Tests génétiques – maladies rares



On estime que 8,33% des Canadiens sont atteints d'une maladie rare. Parmi ces maladies, près de 80% présentent un élément génétique considérable.

Graphique créé par l'ICS au moyen des données de l'Organisation canadienne pour les maladies rares, www.raredisorders.ca, et une photo de Shutterstock

On compte plus de 7 000 maladies monogéniques. Individuellement, elles sont plutôt rares, mais collectivement, on peut leur attribuer un nombre considérable de décès d'enfants, de malades et de coûts de soins de santé. Bien souvent, les maladies rares ne sont jamais diagnostiquées, ou ne peuvent être traitées faute de traitements.

Près de 30 % des enfants souffrant d'une maladie génétique meurent avant leur premier anniversaire.¹ De ceux qui vivent au-delà de cet âge, beaucoup présentent un taux de décès comparativement élevé au cours de leur courte vie.^{2,3}

Les soins aux enfants souffrant d'une maladie rare coûtent cher au réseau de la santé. Par exemple, près du tiers des enfants hospitalisés souffrent de maladies rares.⁴ Ces enfants sont associés à un nombre disproportionné d'admissions à l'hôpital, leurs séjours sont plus longs et les coûts d'hospitalisation sont plus élevés.

En 2013, les Instituts de recherche en santé du Canada et Genome Canada ont financé une initiative de santé personnalisée visant les maladies rares intitulée « [CARE for RARE](#) » et pilotée par une équipe de collaboration représentant toutes les régions du Canada qui travaille à l'élargissement et à l'amélioration du diagnostic et du traitement des maladies rares.⁵

¹ Dodge JA, et al. The importance of rare diseases: from the gene to society. *Arch Dis Child*. 2011;96:791–2

² Dye DE, et al. The impact of single gene and chromosomal disorders on hospital admissions in an adult population. *J Community Genet*. 2011;2:81–90

³ Yoon PW, et al. Contribution of birth defects and genetic diseases to pediatric hospitalizations. A population-based study. *Arch Pediatr Adolesc Med*. 1997;151:1096–103

⁴ McCandless SE, Brunger JW, Cassidy SB. The burden of genetic disease on inpatient care in a children's hospital. *Am J Hum Genetics*. 2004;74(1):121–7.

⁵ Instituts de recherche en santé du Canada et Genome Canada. CARE FOR RARE, <http://care4rare.ca/about/overview/>

Signification

Le nombre relativement restreint d'enfants souffrant de maladies rares au Canada — et ailleurs dans le monde — rend plus difficile la recherche en la matière. Des initiatives gouvernementales ont récemment été lancées dans le but d'appuyer l'application et l'intégration de la recherche sur les maladies rares. [Orphanet Canada](#) et le [Consortium international sur les maladies rares](#) travaillent à accélérer la diffusion des résultats de recherche partout au monde ainsi que l'application des nouvelles connaissances.





4.3.1 Types de dépistage génétique



Dépistage préconception

Dépistage chez la femme
avant la grossesse



Dépistage prénatal

Dépistage chez la femme
pendant sa grossesse



Dépistage néonatal

Dépistage chez le nouveau-né
après sa naissance

Graphique créé par l'ICSI avec des photos de Shutterstock.

Le dépistage peut permettre de détecter de façon hâtive un problème de santé chez un enfant ou un adulte alors qu'il ne présente pas encore de signes de maladie. Il ne fournit toutefois pas un diagnostic définitif; il indique plutôt que des tests plus approfondis s'imposent. Il existe plusieurs types de dépistage génétique, qui varient selon la population visée et l'âge des sujets.





4.3.2 Principes généraux du dépistage génétique

Principes classiques de Wilson and Jungner



Graphique créé par l'ICSI avec des photos de Shutterstock.

Peu importe le type de dépistage, certains principes fondamentaux doivent toujours être respectés au moment de lancer une campagne.

Les principes du dépistage

- La maladie faisant l'objet du dépistage doit constituer un grave problème de santé.
- Il doit exister un traitement acceptable pour les patients souffrant de cette maladie.
- Il doit exister des établissements et des traitements accessibles.
- La maladie doit présenter des phases latente et symptomatique discernables.
- Il doit exister un test ou un examen pour confirmer la maladie.
- Le test doit être généralement accepté par la population.
- Le parcours naturel de la maladie, y compris sa transition de la phase latente à la phase « distinguable », doit être adéquatement compris.
- Des politiques consensuelles doivent définir qui doit être traité en tant que patient.
- Les coûts découlant du dépistage (liés au diagnostic et aux traitements, par exemple) ne doivent pas être disproportionnés par rapport aux frais médicaux qu'il en coûterait autrement.
- Le dépistage doit être une démarche en continu, et non une initiative ponctuelle.

Source : Wilson, J.M.G., Jungner, G., Principles and practice of screening for disease, Genève : Organisation mondiale de la santé. 1968.

Signification

Au moment de justifier une initiative de dépistage, il est important d'informer la population visée des bienfaits d'une telle campagne. Mais pour qu'il y ait bienfaits, il convient de surveiller le dépistage et d'assurer un suivi clinique approprié, selon les résultats obtenus au dépistage. Un accès hâtif aux traitements et au soutien augmente grandement le soulagement des symptômes, réduit les facteurs de risque et permet d'amorcer les mesures de surveillance des autres signes et symptômes.





4.3.3 Dépistage génétique avant la conception



Crédit photographique : Shutterstock

Le dépistage préconception a lieu avant le début de la grossesse. Plusieurs circonstances peuvent faire en sorte qu'une femme veuille subir un dépistage avant de concevoir un enfant. Bien que l'envergure du dépistage avant la conception au Canada soit inconnue, la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada a établi des [lignes directrices](#) visant les anamnèses préconception aux fins d'évaluation et de counseling.

Le dépistage avant de concevoir : pourquoi?

- Antécédents familiaux d'une maladie héréditaire (ex. : réaménagement familial des chromosomes)
- Diagnostic pendant la fécondation in vitro, avant l'implantation
- Diagnostic avant l'insémination artificielle
- Dépistage de maladies associées à des groupes culturels précis (ex. : la thalassémie chez les gens d'origine méditerranéenne ou d'Asie du Sud-Est, ou la maladie de Tay-Sachs chez les personnes juives ayant des origines en Europe de l'Est).

Signification

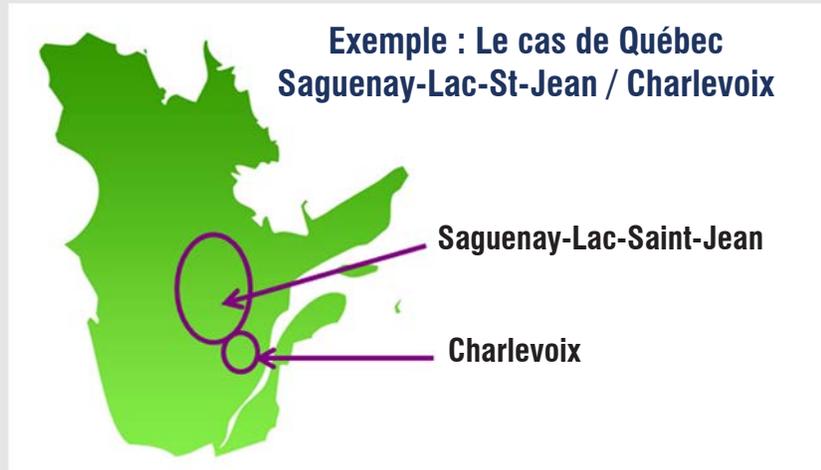
La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada indique que les données relatives à l'évaluation des risques de maladies génétiques, au dépistage préconception et aux tests sont encore trop insuffisantes pour que l'on puisse établir un guide concluant pour les professionnels de la santé.¹ La Société souligne que l'élaboration de nouveaux tests pourrait entraîner de nouveaux problèmes, comme ouvrir la voie à la discrimination génétique dans les demandes d'assurance-santé.

¹ Wilson, R.D., Genetic Considerations for a Woman's Pre-conception Evaluation, opinion no 253, janvier 2011, du comité de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, <http://www.sogc.org/guidelines/documents/qui253C01101E.pdf>.





4.3.4 Dépistage génétique avant la conception dans certaines populations



Graphique créé par l'ICSI avec une photo de Shutterstock.

Le dépistage avant la conception vise à cerner les gens qui pourraient être porteurs de certaines maladies génétiques. Certains programmes de dépistage ciblent des groupes culturels particuliers présentant un risque plus élevé de maladies héréditaires. Certaines provinces offrent le dépistage préconception des troubles suivants :

- La drépanocytose chez les personnes d'ascendance africaine ou caribéenne;
- La thalassémie alpha ou bêta chez les gens d'origine méditerranéenne ou asiatique;
- La maladie de Tay-Sachs, la dysautonomie familiale, l'anémie de Fanconi et la maladie de Canavan chez les gens ayant des racines ashkénazes;
- Des maladies monogéniques propres à certaines populations (comme la fibrose kystique dans les communautés huttériennes).

Les régions du Saguenay-Lac-St-Jean et de Charlevoix (Québec)

- On trouve dans ces régions un nombre supérieur à la normale de personnes porteuses d'une des quatre maladies génétiques récessives autosomiques suivantes : l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, la forme canadienne-française du syndrome de Leigh, la tyrosinémie de type I et la neuropathie héréditaire sensitivomotrice avec agénésie du corps calleux.
- Si un des parents a des ancêtres dans ces régions (ou les deux), il existe un plus grand risque qu'il soit porteur de la maladie et, par conséquent, que les enfants à venir développent la maladie.
- Un projet pilote de dépistage combiné a donc été mis sur pied dans la région afin de cerner les porteurs de ces maladies (20 % de la population) parmi les adultes de 18 ans et plus ayant au moins un grand-parent originaire de ces régions québécoises et planifiant avoir un enfant.
- Le dépistage est volontaire et doit être effectué à la demande de la personne.
- Le dépistage est précédé d'une séance d'information visant à discuter des avantages et désavantages potentiels d'effectuer un tel dépistage.

Signification

Les programmes de dépistage génétique requièrent toutefois une planification minutieuse et l'engagement des intervenants de la collectivité afin d'assurer que les activités entraînent les bienfaits voulus et minimisent tout méfait potentiel.





4.3.5 Dépistage génétique prénatal

La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et le Collège canadien de généticiens médicaux ont publié des recommandations pour le dépistage prénatal.

JOINT SOGC-CCMG CLINICAL PRACTICE GUIDELINE

No. 261 (Replaces No. 187, February 2007)

Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy in Singleton Pregnancies

Le dépistage prénatal permet d'obtenir de l'information sur la santé du fœtus. Il permet de découvrir des maladies graves, comme des pathologies congénitales, génétiques ou chromosomiques. De façon générale, le dépistage prénatal est offert dans le cadre des soins prénataux de routine, à la façon du dépistage sérologique chez la mère ou lorsque la mère est à risque d'avoir un enfant souffrant d'une maladie grave en raison de son âge avancé ou d'antécédents familiaux préoccupants. Veuillez voir la page suivante pour plus d'informations à propos des programmes de dépistage génétique sanguin prénatal au Canada.

Lignes directrices visant le dépistage prénatal

La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et le Collège canadien de généticiens médicaux recommandent que le dépistage prénatal ne doit être effectué que lorsque la maladie en question est considérée suffisamment dangereuse pour nécessiter une intervention. Les deux organismes recommandent que tous les programmes de dépistage :

- soient de grande envergure et qu'on y prévoit de l'information pour les parents et les cliniciens facile à comprendre, afin de favoriser les décisions éclairées;
- soient accessibles en temps opportun et pourvus de mécanismes pour fournir des résultats et effectuer les aiguillages requis vers des tests de suivi ou des traitements;
- permettent aux femmes et aux familles de refuser le dépistage à tout moment;
- soient évalués;
- puissent intégrer la nouvelle technologie

Source : Chitayat, D., Langlois, S., Wilson, R.D., Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy in Singleton Pregnancies, lignes directrices conjointes no 261 (remplacent le n° 187, février 2007) de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et du Collège canadien de généticiens médicaux, <http://www.sogc.org/guidelines/documents/qui261CPG1107E.pdf>.





4.3.6 Programmes de dépistage génétique sanguin prénatal au Canada



Crédit photographique : Shutterstock

La plupart des programmes d'assurance-santé provinciaux et territoriaux couvrent les tests sanguins prénataux visant le dépistage d'anomalies chromosomiques (syndrome de Down, trisomie 18, anomalie du tube neural). Les programmes comprennent habituellement des services de coordination de l'information et d'évaluation, et la participation est au choix des femmes, quoique celles-ci tiennent également compte des conseils de leurs professionnels de la santé. Les provinces établissent chacune leurs propres politiques quant aux tests sanguins prénataux à utiliser dans les programmes offerts dans leur territoire. Ces choix sont habituellement déterminés de façon à favoriser l'accès à des organismes dotés d'équipement et de personnel suffisants.

[La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et le Collège canadien de généticiens médicaux](#) recommandent que toutes les Canadiennes enceintes, quel que soit leur âge, se fassent offrir la possibilité de subir un test sanguin prénatal pour le dépistage des anomalies chromosomiques fœtales graves les plus courantes. Elles devraient aussi se faire offrir une échographie au deuxième trimestre pour l'évaluation de l'anatomie du fœtus, évaluation qui devrait être accompagnée de counseling. La Société prescrit en outre des lignes directrices minimales pour les divers modes de dépistage offerts.¹

¹ Chitayat, D., Langlois, S., Wilson, R.D., Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy in Singleton Pregnancies, lignes directrices conjointes no 261 (remplacent le n° 187, février 2007) de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et du Collège canadien de généticiens médicaux, <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui261CPG1107E.pdf>

Dépistage par dosage de trois/quatre marqueurs

Dépistage par dosage de trois/quatre marqueurs est le programme de dépistage génétique sanguin le plus fréquemment utilisé au Canada. Il s'agit d'une prise sanguine chez la femme enceinte afin de dépister la présence d'une anomalie chromosomique précise au niveau du fœtus, par exemple :

- le syndrome de Down — présence de 47 chromosomes au lieu des 46 habituels, soit un chromosome 21 en plus;
- la trisomie 18 — présence d'une troisième copie du chromosome 18, au lieu des deux habituelles;
- l'anomalie du tube neural — ouverture dans la moelle épinière ou au cerveau qui se produit très tôt dans le développement.

Signification

Les résultats de tests de dépistage peuvent susciter toute une combinaison d'émotions chez une femme et sa famille, dont du stress, de l'anxiété, du soulagement ainsi que des interrogations quant aux personnes avec lesquelles partager l'information. Il est essentiel que les femmes reçoivent du counseling professionnel en génétique, afin d'obtenir le soutien psychologique dont elles ont besoin et de se faire expliquer les résultats de leurs tests. Ce soutien doit être offert par des professionnels de la santé, dont des médecins généticiens et des conseillers en génétique, lesquels connaissent bien les difficultés et les contraintes avant, pendant et après un test de dépistage. Les familles ont besoin d'un tel soutien. La décision de subir ou non un test prénatal est un choix bien personnel qui prend appui sur les valeurs et le vécu des gens. Certaines familles veulent connaître leurs risques de maladies génétiques afin de pouvoir se préparer à l'éventualité de prendre soin d'un enfant atteint d'une maladie génétique, d'autres voudront avoir toute l'information possible afin de les aider à décider de continuer la grossesse ou de l'interrompre, et d'autres encore voudront avoir de l'information pour planifier des grossesses éventuelles.





4.3.7 Modes de dépistage prénatal non effractif



Crédit photographique : Shutterstock

Suivant le dépistage, on peut effectuer des tests génétiques pendant la grossesse afin de vérifier la présence du syndrome de Down, de la trisomie 18 ou d'autres maladies. Il existe deux grands types de tests génétiques pour les femmes enceintes, l'amniocentèse et le prélèvement de villosités chorales, quoique ces interventions augmentent le risque de fausse couche.

Or, il existe de nouveaux tests de dépistage non effractifs que l'on effectue au moyen d'un échantillon de sang de la mère. On y analyse les traces d'information génétique (ADN) du bébé qui y sont contenues. Ces tests sont plus fiables que les autres, présentent un taux de détection plus élevé (99 % dans le cas du syndrome de Down) et peuvent être affectés tôt dans la grossesse (à 10 semaines).

Le recours à des tests prénataux non effractifs varie d'une province à l'autre. Les femmes peuvent se faire tester dans des cabinets privés (services payants) en Colombie-Britannique¹, au Manitoba et en Ontario² en tant qu'alternative à l'amniocentèse. Au Québec, les patientes peuvent obtenir ce test dans les laboratoires privés.

La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada recommande le respect de lignes directrices appropriées au moment d'effectuer un test de dépistage prénatal non effractif. Elle recommande ce genre de test en tant qu'option après qu'un test sérologique ou une échographie ait donné un résultat positif, pour les femmes ne souhaitant pas faire l'objet d'une intervention effractive. La détection hâtive d'un résultat positif peut améliorer le pronostic et les chances de traitement. La Société prévient toutefois qu'il faudra d'autres études pour déterminer si le test est assez fiable pour être utilisé en tant que principal moyen de dépistage pour les grossesses en général (à risque moyen).³

¹ BC Prenatal Genetic Screening Program, <http://www.perinatalervicesbc.ca/ScreeningPrograms/PrenatalGeneticScreening/healthcare-providers/nonInvasivePrenatalTesting/default.htm>

² Prenatal Screening Ontario. For Parents: Non-invasive Prenatal Testing (NIPT) Factsheet. 2012. http://www.mountsinai.on.ca/care/pdmg/NIPT%20info%20sheet%20for%20parents%2029_11_2012.pdf

³ Langlois S, Brock J. Current status in non-invasive prenatal detection of down syndrome, trisomy 18, and trisomy 13 using cell-free DNA in maternal plasma. SOGC Committee Opinion No. 287, February 2013. J Obstet Gynaecol Can. 2013;35(2):177-81

Signification

Les tests de dépistage prénataux non effractifs devront faire l'objet de recherches plus poussées. Le personnel de Génome Canada, le Dr François Rousseau de l'Université Laval et Sylvie Langlois à l'Université de la Colombie-Britannique figurent parmi les principaux chercheurs interprofessionnels d'une étude réalisée dans huit universités canadiennes et cinq en Europe. Ces chercheurs entendent comparer l'efficacité de diverses technologies visant à détecter les maladies génétiques d'un fœtus dans le sang de la mère.⁴

Le dépistage prénatal non effractif n'est pas couvert par les assurances au Canada, bien que les femmes peuvent y avoir recours en pratique privée, si elles en ont les moyens.

Les décisions que doivent prendre les familles en ce qui concerne le dépistage génétique sont complexes. Lorsqu'il est possible qu'un fœtus hérite d'un grave problème de santé, les choses se compliquent encore davantage pour une mère et son entourage. L'accès à des services adéquats de counseling et de soutien est alors essentiel. Il convient aussi de bien renseigner les femmes et les familles, et d'assurer que celles-ci comprennent bien les implications de leurs décisions et qu'elles puissent prendre des décisions éclairées.

⁴ Rousseau F, Langlois S. Personalized genomics for prenatal aneuploidy screening using maternal blood (Pegasus). GénomeQuébec Inc. <http://www.genomequebec.com/156-en/project/personalized-genomics-for-prenatal-aneuploidy-screening-using-maternal-blood-pegasus-.html>





4.3.8 Dépistage génétique néonatal



Crédit photographique : Shutterstock

Le dépistage génétique néonatal vise à détecter des maladies rares et graves pouvant être aisément et rapidement traitées avant que des symptômes plus préoccupants n'apparaissent. De tels tests de dépistage peuvent faire la différence entre un nourrisson en santé qui se développe normalement, et un enfant handicapé à vie ou qui meurt à l'enfance.

Jouissant d'une efficacité généralisée et bien établie, les programmes de dépistage néonatal existent depuis plus de 50 ans au Canada et dans la plupart des pays occidentaux. Jusqu'ici, le dépistage auprès des nourrissons se limite aux maladies pour lesquelles une détection et un traitement précoces offrent à l'enfant des bienfaits directs sur sa santé. Ce test s'effectue habituellement en prélevant une petite goutte de sang au talon du bébé 24 à 48 heures après sa naissance, et en l'appliquant sur un papier filtre prévu à cet effet.





4.3.9 Tests de dépistage néonatal couramment effectués, Canada, 2013

	Fibrose kystique	Hyperthyroïdie congénitale	Drépano-cytose	Audition	Galactosémie	Déficience en acyl-coenzyme déhydrogénase de chaîne moyenne	Phénylcétonurie (PCU)
T.-N.-L.		A		B		A	A
Î.-P.-É.		A		A		A	A
N.-É.	C	A	C	A	C	A	A
N.-B.		A		A		A	A
Qc		A	C	B/C		A	A
Ont.	A	A	A	A	A	A	A
Man.	A	A	B	B	A	A	A
Sask.	A	Exigé par la loi		B	A	A	Exigé par la loi
Alb.	A	A		B		A	A
C.-B.	A	A	A	A	A	A	A
YK	A	A	A	B	A	A	A
NT	A	A		B		A	A
NU-Kitimeot	A	A				A	A
NU-Kivilliq		A		B	A	A	A
NU-Baffin		A		B		A	A

A = Toujours offert sans être exigé.

C = Exigé ou généralement offert, mais non encore mis en œuvre.

B = Offert à certains groupes de population ou sur demande.

Graphique créé par l'ICSI avec les données du rapport: *Newborn Screening in Canada Status Report, mise à jour du 21 juin 2013*, Organisation canadienne pour les maladies rares; <http://raredisorders.ca/documents/CanadaJune21.pdf>.

Au Canada, chaque province et territoire a mis sur pied un programme de dépistage néonatal. Les maladies que les tests cherchent à détecter varient toutefois considérablement d'une région à l'autre du pays étant donné qu'il n'existe pas de normes d'échelle nationale quant aux troubles à dépister. Toutes les provinces font le dépistage de la phénylcétonurie, de l'hyperthyroïdie congénitale et de la déficience en acyl-coenzyme déhydrogénase de chaîne moyenne. La Saskatchewan est la seule province à exiger par la loi le dépistage de l'hyperthyroïdie congénitale et de la phénylcétonurie. Par ailleurs, plusieurs provinces et territoires dépistent aussi des maladies comme la fibrose kystique et autres troubles métaboliques et endocriniens.

Quelques nouveaux tests ont vu le jour ces dernières années. Certaines provinces ont augmenté le nombre de maladies devant faire l'objet d'un dépistage alors que d'autres, non. L'[Organisation canadienne pour les maladies rares](#) a établi la liste de toutes les maladies visées par les programmes de dépistage néonatal des divers territoires canadiens.

Le consentement au dépistage néonatal est habituellement implicite, mais les parents ont le droit de le refuser. La plupart des provinces ont établi des lignes directrices prévoyant la signature de documents officiels lorsque les parents refusent que leur nouveau-né fasse l'objet de dépistage.

Signification

Au Canada, les programmes de dépistage néonatal visent les maladies qui réagissent bien aux traitements hâtifs, et dont on peut ainsi grandement diminuer la gravité et ainsi considérablement améliorer le bien-être de l'enfant. Toutefois, la gestion de ces maladies et les traitements qu'elles exigent sont un engagement à vie qui peut être à la fois éprouvant et coûteux. Nombreuses sont les provinces qui utilisent la technologie de la spectrométrie de masse en tandem pour le dépistage chez les nouveau-nés, laquelle permet de détecter près d'une quarantaine de maladies métaboliques héréditaires, comme le prescrit les lignes directrices de l'American College of Medical Genetics¹. Des politiques visant le dépistage chez les nouveau-nés plus uniformes devront être établies au pays, les pratiques variant trop d'une région canadienne à l'autre.

¹ Green RC, Berg JS, Grody WW, Kalia SS, Korf BR, Martin CL, et al. ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing. Bethesda, MD : American College of Medical Genetics and Genomics; 2013. http://www.acmg.net/docs/ACMG_Releases_Highly-Anticipated_Recommendations_on_Incidental_Findings_in_Clinical_Exome_and_Genome_Sequencing.pdf





4.3.10 Dépistage néonatal de maladies génétiques particulières – la phénylcétonurie

PCU

Chaque année, quelque
300
nouveau-nés canadiens
sont atteints de la PCU
dès la naissance.

Graphique créé par l'ICSI au moyen des données du Waisbren SE, Doherty LB, Baily IV, et al: The New England Maternal PKU Project: identification of at-risk women. Am J Public Health 1988; 78: 789-792 et avec une photo de Shutterstock.

La phénylcétonurie (PCU) est une rare maladie génétique qui fait en sorte que le bébé ne peut métaboliser (digérer) un acide aminé essentiel appelé « phénylalanine » trouvé dans les aliments protéinés. Non traitée, cette maladie peut entraîner des lésions cérébrales causées par une concentration élevée de phénylalanine. La phénylcétonurie est héréditaire; les deux parents doivent être porteurs du gène muté responsable de fournir des instructions sur la fabrication d'un enzyme appelé « phénylalanine hydroxylase ». L'enfant doit avoir deux copies du gène muté, une de chaque parent, pour que la maladie se développe.¹ La phénylcétonurie est rare : en Amérique du Nord, environ un nouveau-né sur 12 000 en reçoit le diagnostic, ce qui se traduit par 300 bébés au Canada chaque année.²

¹ A.D.A.M Medical Encyclopedia, US National Library of Medicine. PubMed Health. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmedhealth/PMH0002150/> (récupéré le 1^{er} juin, 2012.)

² Waisbren SE, Doherty LB, Baily IV, et al. The New England Maternal PKU Project: identification of at-risk women. Am J Public Health. 1988;78:789-92.

Signification

Il est possible d'éviter les lésions cérébrales et retards du développement attribuables à la phénylcétonurie seulement si celle-ci est détectée hâtivement, soit dès que possible après la naissance, généralement à l'âge de 7 à 10 jours, et si les traitements sont amorcés sans délais. La thérapie la plus efficace est une diète spéciale très faible en phénylalanine qui doit être suivie toute la vie. Les nourrissons et enfants atteints de la phénylcétonurie doivent recevoir un lait spécialement formulé ainsi que des produits alimentaires particuliers faibles en protéines.

On en est présentement à étudier d'autres options de traitement, comme des médicaments capables de réduire les concentrations en phénylalanine et ainsi améliorer la qualité de vie des gens atteints de la phénylcétonurie. Il est à noter que lorsqu'une jeune femme atteinte de la maladie atteint l'âge d'avoir des enfants, il est très important qu'elle tienne compte de son diagnostic; elle devra suivre une diète très stricte avant et pendant sa grossesse afin d'assurer que son bébé soit en santé.





4.3.11 Dépistage néonatal de maladies génétiques particulières — accès au traitement contre la phénylcétonurie (PCU), Canada, 2012

Province	Lait pour bébé	Aliments faibles en protéines	Livraison chez le patient
T.-N.-L.	✓ Seulement deux marques	✓ Aliments de base seulement - pâtes, mélanges à pain, pâtes à pizza, fromage	✓
Î.-P.-É.	✓		
N.-É.	✓	✓ Aliments de base seulement - mélange à gâteaux, pâtes, craquelins, biscottes	✓ si éloigné des cliniques
N.-B.	✓	✓ Aliments de base seulement - mélange à pain, farine, pâtes	✓
Qc	✓	✓ Jusqu'à 1 500 \$/an (Cambrooke Foods)	✓ si éloigné des cliniques CSSS
Ont.	✓	✓	✓
Man.	✓	✓ Jusqu'à 120 \$/m (0-12 ans); jusqu'à 250 \$/m (13-18 ans)	✓ si éloigné des cliniques
Sask.	✓	✓	✓ si éloigné des cliniques
Alb.	✓	✓	
C.-B.	✓		✓ si hors des basses-terres continentales

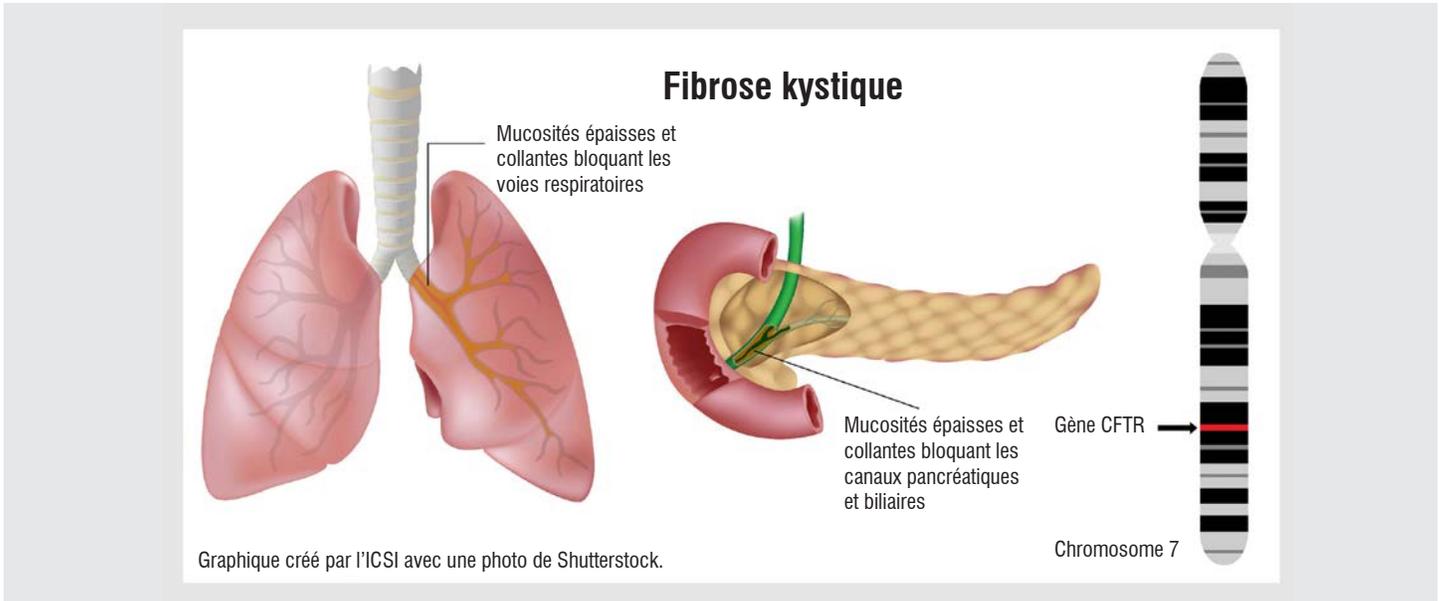
Graphique créé par l'ICSI avec les données de la Canadian PKU and Allied Disorders, <http://canpku.org/images/pdf/coverage-pku-2012.pdf> (récupéré en avril 2012).

Le coût du lait spécialement formulé est couvert par l'assurance-santé dans toutes les provinces pour toute personne possédant sa carte santé. Toutefois, les autres volets du traitement, les produits alimentaires spéciaux par exemple, ne sont pas couverts partout au pays, et il en est de même pour les coûts d'expédition du lait et des aliments spéciaux. De plus, le coût des produits conçus pour enfants atteints de la phénylcétonurie est beaucoup plus élevé que celui des produits ordinaires.





4.3.12 Dépistage néonatal de maladies génétiques particulières – la fibrose kystique



La fibrose kystique est une maladie génétique héréditaire; les deux parents doivent être porteurs d'une copie du gène causant la maladie (le gène CFTR), et les deux doivent transmettre cette copie à l'enfant. Ce n'est que lorsque l'enfant reçoit une copie du gène anormal de chacun de ses deux parents qu'il développe la fibrose kystique.

La fibrose kystique est une maladie grave qui affecte grandement la vie de tous les jours. Les gens qui en sont atteints n'en sont pas tous affectés de la même façon, bien que le symptôme le plus courant soit une accumulation de mucosités dans les poumons rendant la respiration difficile. Des mucosités et des protéines peuvent aussi s'accumuler dans l'appareil digestif, nuisant à la digestion et à l'absorption des nutriments. Bien que la fibrose kystique touche tant les enfants que les adultes, la plupart de ses victimes reçoivent leur diagnostic lorsqu'ils sont nourrissons.

La maladie est traitée au moyen de thérapies respiratoires et alimentaires visant à aider l'organisme à absorber les éléments nutritif et à éviter la congestion due aux épaisses mucosités. Les nouveau-nés ayant reçu un diagnostic de fibrose kystique ont besoin de soins spécialisés, et sont habituellement suivis par les équipes interpersonnelles spécialisées en la matière œuvrant dans les hôpitaux pédiatriques partout au pays.¹

¹ [Fibrose kystique Canada. À propos de la FK](#)

Quelques faits entourant la fibrose kystique

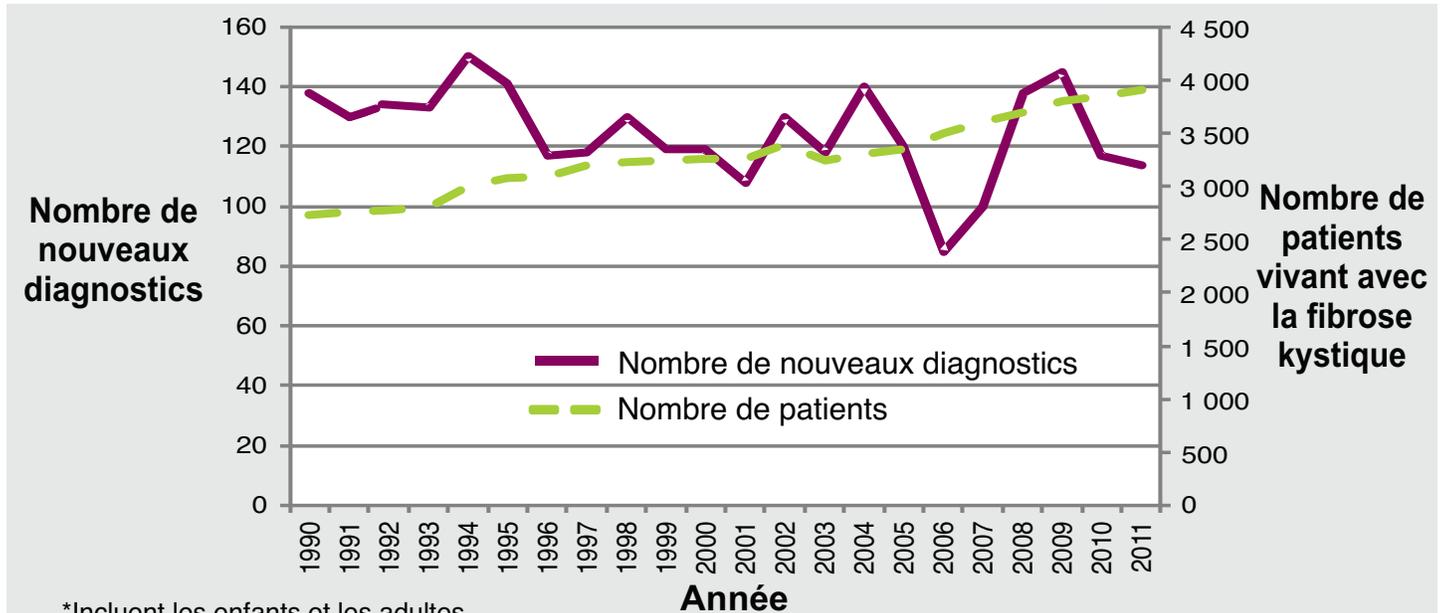
- Au Canada, un nouveau-né sur 3 600 est atteint de la fibrose kystique.
- Un sur deux est diagnostiqué dans les six premiers mois, tandis que 73 % le sont dans les deux premières années de vie.
- L'âge médian des personnes aux prises avec la fibrose kystique est 20 ans, et 43 % des gens vivant avec la fibrose kystique ont 18 ans ou moins.
- En 2011, on a recensé 114 personnes atteintes de la maladie.
- Auparavant, les enfants atteints de fibrose kystique mouraient très jeunes, mais maintenant, les gens vivent en moyenne jusqu'à la trentaine et même la quarantaine.
- Le dépistage néonatal de la fibrose kystique peut aider à améliorer les résultats pour les personnes qui reçoivent un diagnostic, par exemple, elles peuvent avoir moins d'hospitalisations et une meilleure qualité de vie.

Source : Fibrose kystique Canada, Registre canadien sur la fibrose kystique, Rapport annuel de 2011, <http://www.cysticfibrosis.ca/cf-care/cf-registry/?lang=fr>





4.3.13 Dépistage néonatal génétique — nombre de patients vivant avec la fibrose kystique* vus en clinique et nombre de nouveaux diagnostics, Canada, 1990 à 2011



*Incluent les enfants et les adultes.

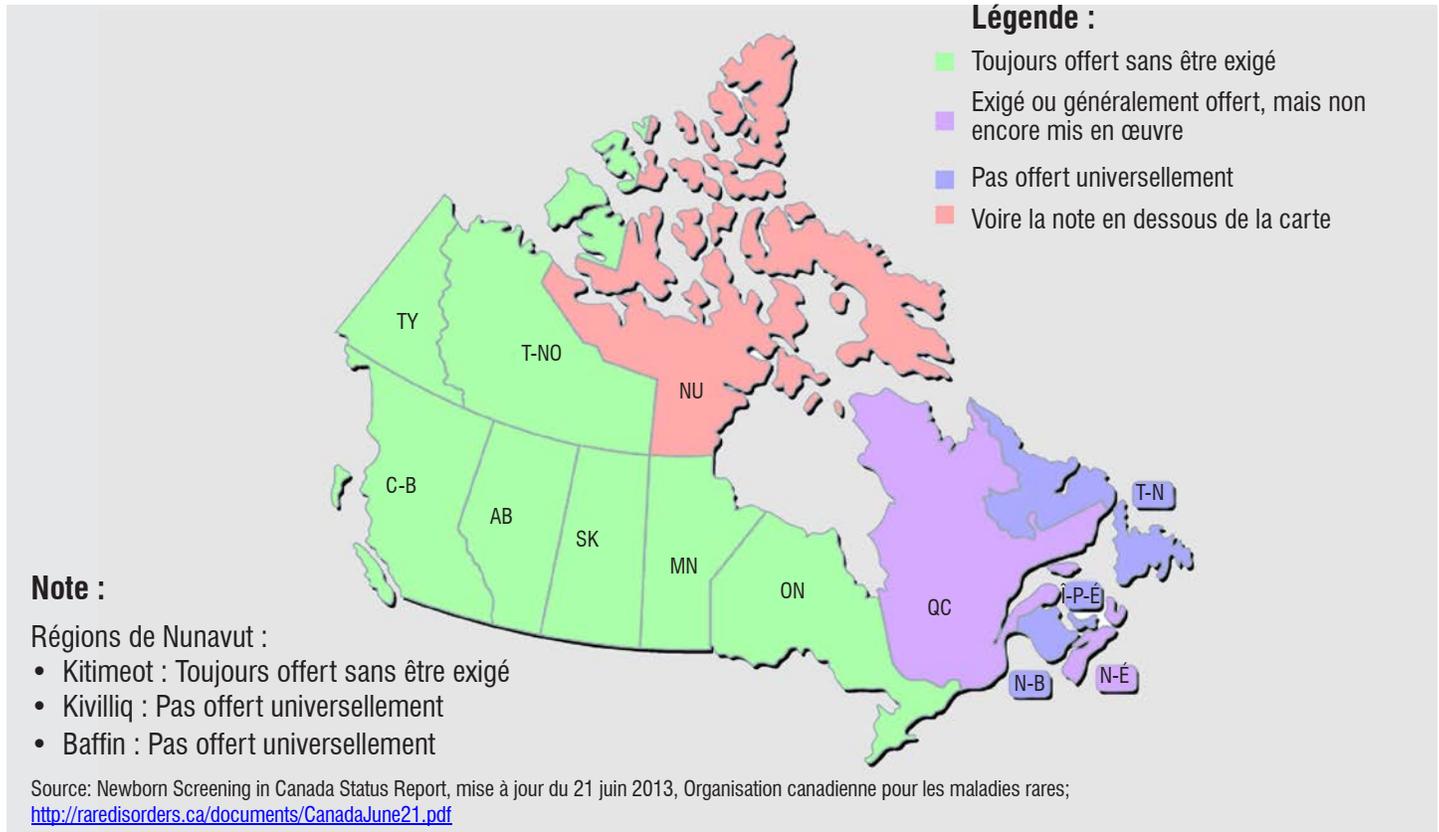
Graphique créé par l'ICESI au moyen de données issues du Canadian Cystic Fibrosis Patient Data Registry Report 2010 et du Registre canadien sur la fibrose kystique, Rapport annuel de 2011, Fibrose kystique Canada, www.fibrosekystique.ca.

En 2011, 114 Canadiens ont reçu un diagnostic de fibrose kystique. Les chiffres étaient moindres de 2004 à 2006, mais ont augmenté de 2007 à 2009. Cette augmentation pourrait être attribuable en partie à l'introduction de programmes de dépistage néonatal dans plusieurs provinces. En 2011, 3 913 personnes atteintes de la fibrose kystique étaient suivies dans des cliniques spécialisées et, de ce groupe, 1 675 avaient moins de 18 ans.





4.3.14 Dépistage néonatal de maladies génétiques particulières — la fibrose kystique, disponibilité des tests



Huit provinces/territoires offrent le dépistage de la fibrose kystique auprès des nouveau-nés.

Le diagnostic hâtif de la fibrose kystique et l'amorce précoce des traitements peuvent réduire les hospitalisations et améliorer la qualité de vie et l'espérance de vie des patients. Lorsque les gens ne font pas l'objet d'un dépistage dès la naissance, ils reçoivent souvent leur diagnostic seulement lorsque se manifestent des symptômes, soit à un moment où il peut être difficile de réparer les dommages déjà causés aux poumons et au système digestif. La recherche a démontré que le fait de diagnostiquer la fibrose kystique dès la naissance favorise la grandeur, le poids, les fonctions nutritionnelles et pulmonaires et les habiletés cognitives.^{1,2,3}

¹ Dépistage néonatal de la fibrose kystique, Fibrose kystique Canada, <http://www.cysticfibrosis.ca/advocacy/newborn-screening/?lang=fr>

² Farrell, P.M., Kosorok, M.R., Rock, M.J., Laxova, A., Zeng, L., Lai, H.C., Hoffman, G. et coll., Early diagnosis of cystic fibrosis through neonatal screening prevents severe malnutrition and improves long-term growth, Wisconsin Cystic Fibrosis Neonatal Screening Study Group, Pediatrics, 2001; 107(1):1-13

³ Southern, K.W., Merelle, M.M., Dankert-Roelse, J.E., Nagelkerke, A.F., Newborn screening for cystic fibrosis, Cochrane Database of Systematic Reviews, 2009; (1):CD001402

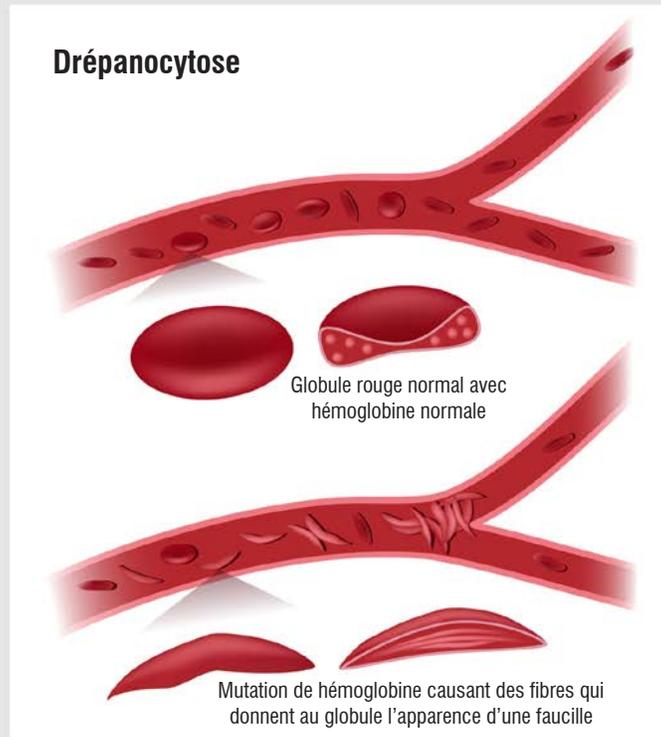
Signification

Le dépistage néonatal de la fibrose kystique soulève plusieurs questions d'éthique. Comme ces tests peuvent cerner non seulement les bébés atteints de la maladie, mais aussi ceux qui sont porteurs du gène la causant, certains sont pour et d'autres sont contre l'idée de communiquer cette information aux parents. En effet, lorsque des parents apprennent que leur enfant est porteur de la maladie, ils peuvent être très préoccupés par les implications à long terme d'un tel diagnostic en ce qui concerne la santé de leur enfant ainsi que la leur. Tout cela peut être très stressant.





4.3.15 Dépistage néonatal de maladies génétiques particulières — la drépanocytose



Crédit photographique : Shutterstock

Les signes et symptômes de la drépanocytose varient. Certains n'ont que de légers symptômes, tandis que d'autres en sont lourdement affligés et doivent souvent être admis à l'hôpital pour des traitements. La drépanocytose est présente dès la naissance, mais beaucoup de nourrissons n'ont pas de symptômes avant l'âge de quatre mois.

La drépanocytose est une maladie génétique qui est donc transmise d'un parent à un enfant. Le diagnostic de cette maladie a souvent de graves conséquences physiques, psychologiques et sociales sur les patients et les familles. Certains enfants atteints de la drépanocytose vivent en plutôt bonne santé, mais d'autres sont souvent hospitalisés pour recevoir des soins aigus. La détection hâtive de la drépanocytose est essentielle à la prévention de complications.

Différents traitements et médicaments peuvent contribuer à soulager les symptômes de la drépanocytose, lesquels peuvent comprendre de l'anémie, des infections ou de la douleur¹, ou encore, des complications.

¹ Association d'anémie falciforme du Canada, <http://www.sicklecelldisease.ca/>

La drépanocytose (également appelée anémie falciforme) est une maladie qui affecte l'hémoglobine contenue dans les globules rouges du sang. Elle est souvent diagnostiquée au cours de l'enfance, mais peut aussi être détectée chez le nouveau-né.

Pour de l'information à propos des programmes de dépistage néonatal de la drépanocytose à travers du Canada, [cliquez ici](#).

Pour en savoir davantage sur la drépanocytose : L'anémie falciforme, [Guide pour la famille](#) de l'Hôpital de Montréal pour enfants et du Centre universitaire de santé McGill





4.3.16 Dépistage néonatal de maladies génétiques particulières — quelques faits entourant la drépanocytose



...c'est le nombre de Canadiens qui
vivent avec la drépanocytose.

1 bébé canadien sur
2 500 naît avec la
drépanocytose.



En fait, chaque
année, 100 à 150
nouveau-nés en
reçoivent le
diagnostique.

Graphique créé par l'ICSI au moyen des données de l'Association d'anémie falciforme du Canada, <http://www.sicklecelldisease.ca/education/general-knowledge/>
et des images de Shutterstock.

La drépanocytose affecte des millions de personnes partout dans le monde. Au Canada, on compte environ 2 000 personnes aux prises avec cette maladie. Près de un bébé né au Canada sur 2 500 en est atteint.¹ La drépanocytose est plus courante dans les familles d'ascendance africaine, bien que les enfants d'origine moyen-orientale, méditerranéenne, africaine subsaharienne et asiatique y sont souvent aussi prédisposés.

La Société canadienne de pédiatrie recommande que tous les enfants et les jeunes qui arrivent au Canada de pays où l'incidence de la drépanocytose est courante et qui n'ont pas de documents de santé fiables soient testés.²

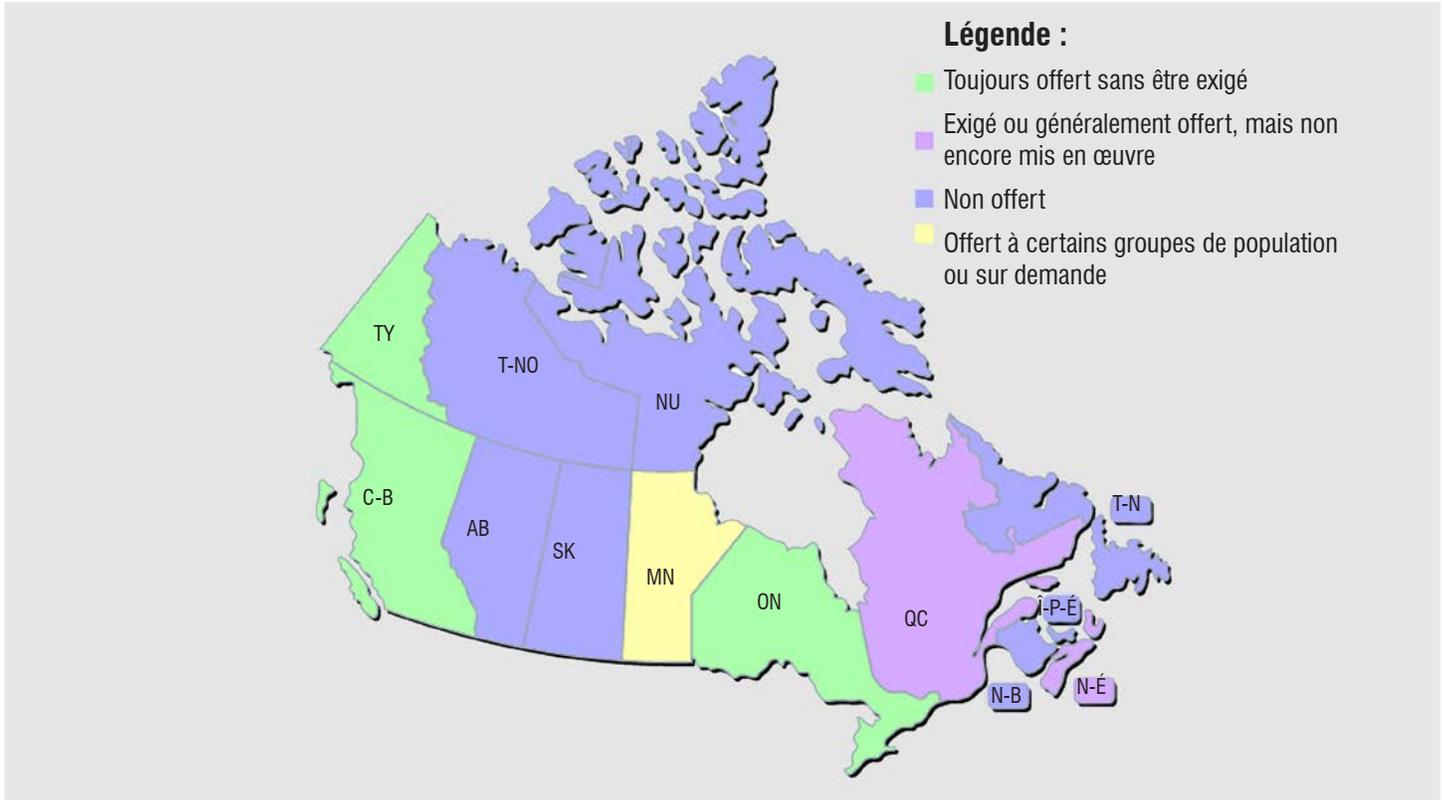
¹ Association d'anémie falciforme du Canada, <http://www.sicklecelldisease.ca/education/general-knowledge/>

² Société canadienne de pédiatrie, Caring for Kids New to Canada, <http://www.enfantsneocanadiens.ca/conditions/sickle-cell>





4.3.17 Maladies génétiques particulières – dépistage néonatal de la drépanocytose



L'Ontario, la Colombie-Britannique et le Yukon sont les seules régions au Canada à offrir universellement le dépistage néonatal de la drépanocytose. Le Manitoba offre les tests à certains groupes de population, sur demande. En Nouvelle-Écosse et au Québec, le dépistage est exigé ou offert universellement, mais non encore mis en œuvre.¹

¹ Organisation canadienne pour les maladies rares, Newborn Screening in Canada Status Report, 21 juin 2013, <http://raredisorders.ca/documents/CanadaJune21.pdf>

Signification

Les Nations Unies et l'Organisation mondiale de la santé reconnaissent que la drépanocytose est l'une des plus importantes maladies génétiques au monde. Par conséquent, l'Assemblée générale de l'ONU a demandé aux États membres, dont le Canada, d'appuyer les efforts mondiaux déployés pour lutter contre cette maladie. Ces efforts comprennent la mise sur pied de programmes de santé publique de dépistage néonatal et la réalisation de recherches fondamentales sur la drépanocytose². Au Canada, certains revendiquent une stratégie nationale sur la drépanocytose et les troubles thalassémiques. Un projet de loi a en effet été déposé à la Chambre des communes en 2011, mais n'a pas progressé au-delà de sa première lecture³. La principale question contestée est le fait que le dépistage détecte aussi les personnes porteuses de la maladie, ce qui peut soulever des dilemmes chez les parents, n'avantage pas nécessairement la santé de l'enfant et, si le diagnostic est mal compris, peut nuire au bien-être psychosocial de la personne porteuse.

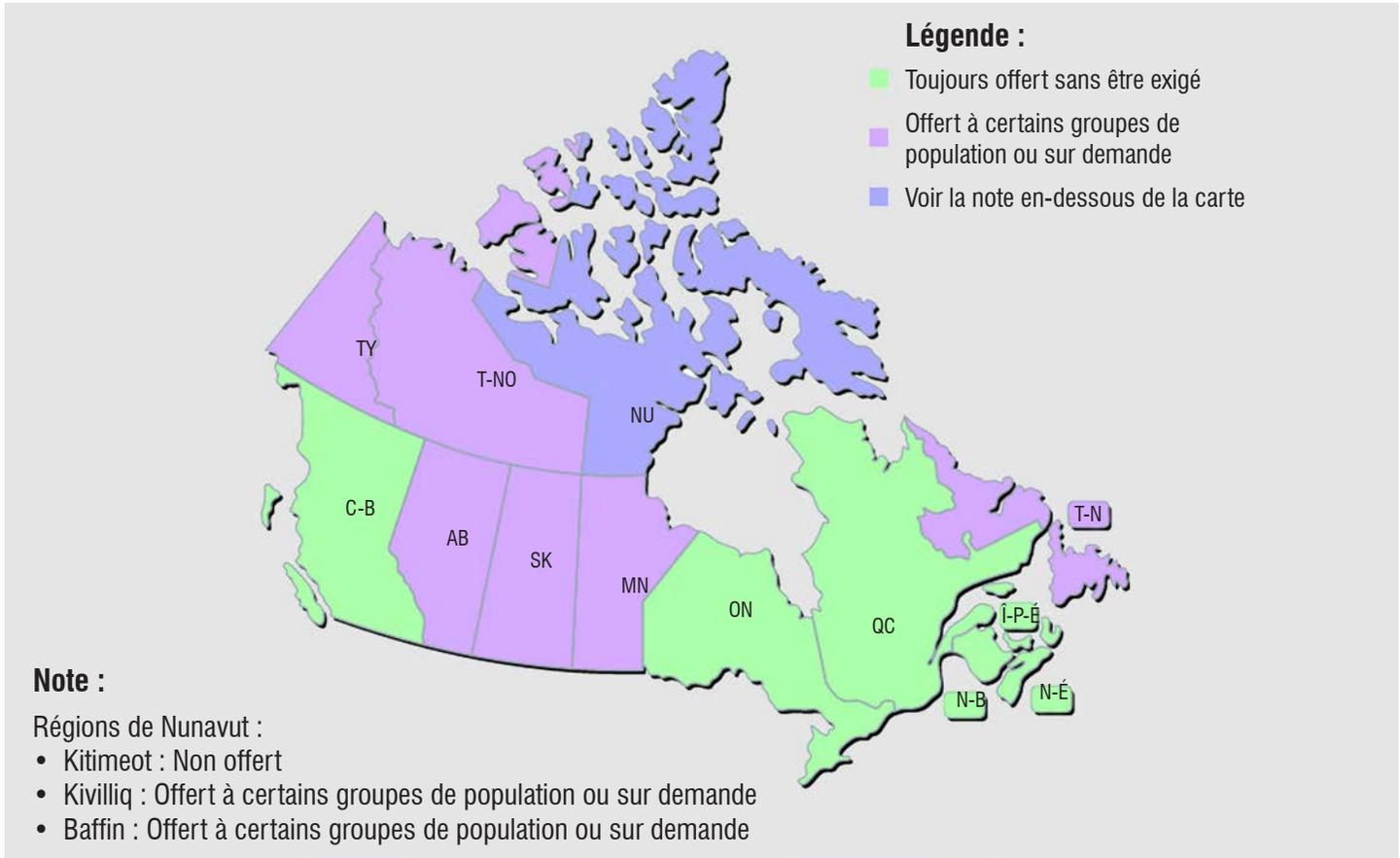
² Organisation des Nations Unies, 63^e séance, point 155 à l'ordre du jour, résolution adoptée par l'Assemblée générale, 2009, <http://www.worldlii.org/int/other/UNGARsn/2008/277.pdf>.

³ Chambre des communes du Canada, Projet de loi C-221, Loi concernant une stratégie nationale globale sur la drépanocytose et les thalassémies, <http://www.parl.gc.ca/HousePublications/Publication.aspx?DocId=5092338&Language=E&Mode=1&File=4>





4.3.18 Maladies génétiques particulières – les troubles de l'audition



Au Canada, près de un à trois nouveau-nés sur 1 000 naissances souffrent d'un problème d'audition permanent. Chaque année, de 380 à 1 200 nouveau-nés reçoivent le diagnostic d'un grave problème d'audition. Dans environ 50 % des cas, c'est la génétique qui est à blâmer. Toutefois, lorsqu'un trouble de l'ouïe est diagnostiqué chez un nouveau-né, on a de meilleures chances d'amorcer les traitements rapidement et ainsi obtenir de bons résultats, par rapport aux enfants qui reçoivent leur diagnostic à un âge plus avancé.¹

La [Société canadienne de pédiatrie](#) recommande le dépistage néonatal des troubles de l'audition pour tous les nouveau-nés au Canada. Il n'en est toutefois pas ainsi partout au pays. Présentement, cinq provinces effectuent systématiquement le dépistage des troubles de l'audition chez les nouveau-nés, les autres l'offrant aux groupes de population les plus à risque.

¹ Patel, H., Feldman, M., Le dépistage universel des troubles de l'audition chez les nouveau nés, énoncé de position de la Société canadienne de pédiatrie. Société canadienne de pédiatrie, Comité de la pédiatrie communautaire. Paediatrics & Child Health, 2011; 16(5):301-5

