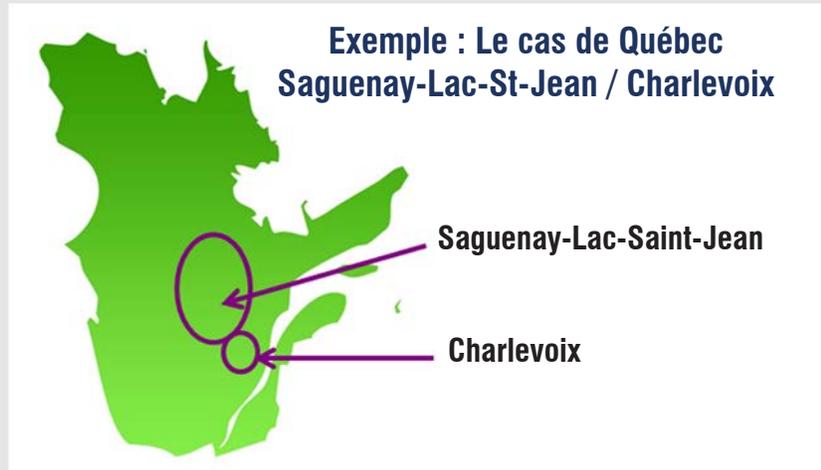




### 4.3.4 Dépistage génétique avant la conception dans certaines populations



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.

