



### 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.<sup>1</sup>

<sup>1</sup> 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.

