



### 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-Britannique<sup>1</sup>, au Manitoba et en Ontario<sup>2</sup> 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).<sup>3</sup>

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

<sup>2</sup> 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](http://www.mountsinai.on.ca/care/pdmg/NIPT%20info%20sheet%20for%20parents%2029_11_2012.pdf)

<sup>3</sup> 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.<sup>4</sup>

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.

<sup>4</sup> 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>

