

La génétique et la santé pédiatrique

Comment faire référence à ce module:

Rockman-Greenberg, C., Avard, D., Hanvey, L., Marcotte, M., & Fitzpatrick, J. (2014). Génétique et santé pédiatrique. 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

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 1 : Notions fondamentales de la génétique. 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

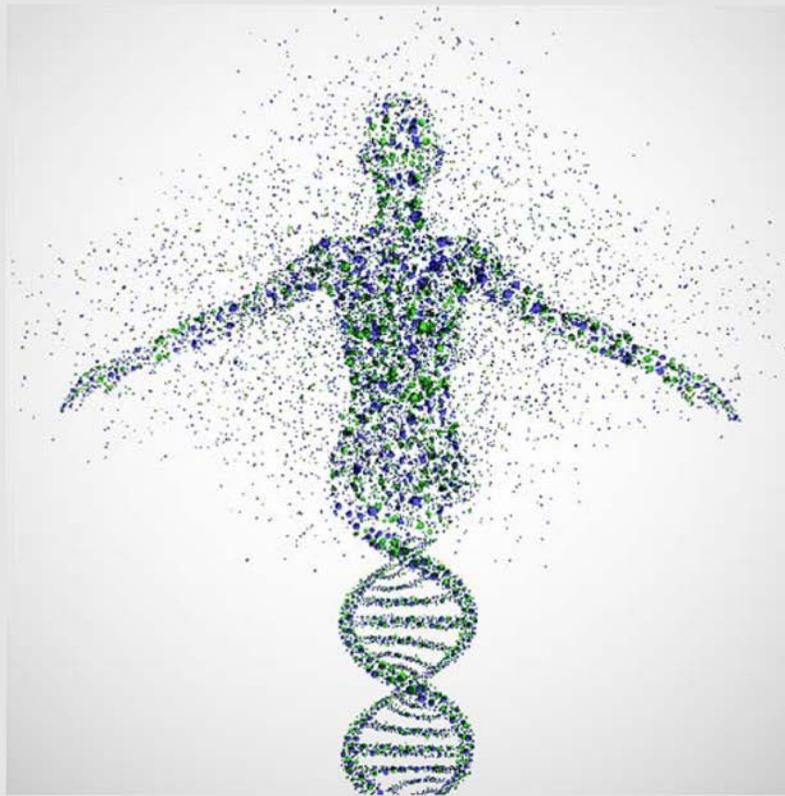


Winnipeg Regional
Health Authority
Caring for Health

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



1.1.1 La génétique et la santé des enfants – un peu de biologie



Crédit photographique : Shutterstock

Le génome est l'ensemble du matériel génétique d'une personne. Le génome humain se compose de quelque 20 000 gènes. Bien que chacun des gènes commande le développement et la santé d'une partie bien précise du corps humain, ils sont toutefois regroupés à plusieurs dans les structures physiques appelées chromosomes que l'on trouve dans le noyau de chaque cellule. Chaque humain a 23 paires de chromosomes, ce qui signifie qu'une personne a deux exemplaires (copies) de chacune de ses séquences de gènes. Un enfant reçoit ainsi une seule copie de chacun des gènes de sa mère et de son père. Le gène se compose d'acide désoxyribonucléique (ADN), lequel se veut pour ainsi dire les « instructions » génétiques qui définissent la personne.

Plusieurs sites Internet offrent de l'information plus complète sur le génome, par exemple:

- [SickKids](#), La section sur la génétique (Si on vous demande d'entrer en vous identifiant, vous pouvez appuyez sur « annuler » ou créez un profil d'utilisateur pour accéder au site.)
- [Utah Genetics Education](#) » (É.-U.), 'Tour of Basic Genetics' (en anglais ou espagnol)





1.1.2 Les gènes et leur fonctionnement



Crédit photographique : Shutterstock

Ce sont les gènes qui donnent la « recette » de chaque molécule dans l'organisme. Il existe des centaines de différents types de cellules dans le corps, tous définis par les fonctions et l'expression génétiques.

L'expression génétique est le mécanisme qui assure la traduction de l'information contenue dans un gène qui mènera au « produit génétique » ultime, soit une protéine. On parle ici pour ainsi dire d'activation et d'inactivation de gènes étant stimulés pour produire une protéine. Or, le bon développement de tous les organes du corps est fonction de l'expression des gènes : lesquels s'expriment, et à quel moment. Les gènes fonctionnent un peu à la façon d'un orchestre, s'activant ici et là, produisant des protéines qui agissent de concert les unes avec les autres dans le développement de la personne. Or, de nombreux facteurs peuvent influencer les instruments — les gènes — de cet orchestre des plus complexes.

La recherche a en effet démontré que des facteurs environnementaux et certaines expériences à la petite enfance peuvent chimiquement influencer l'expression génétique et, par conséquent, le fonctionnement des gènes.

Plusieurs sites Internet offrent de l'information plus complète sur les gènes, par exemple :

- [Utah Genetics Education](#) (É.-U.), la section 'Epigenetics' (en anglais ou espagnol)
- [DNA Learning Centre](#) (É.-U.) (en anglais)



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 2 : Maladies 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



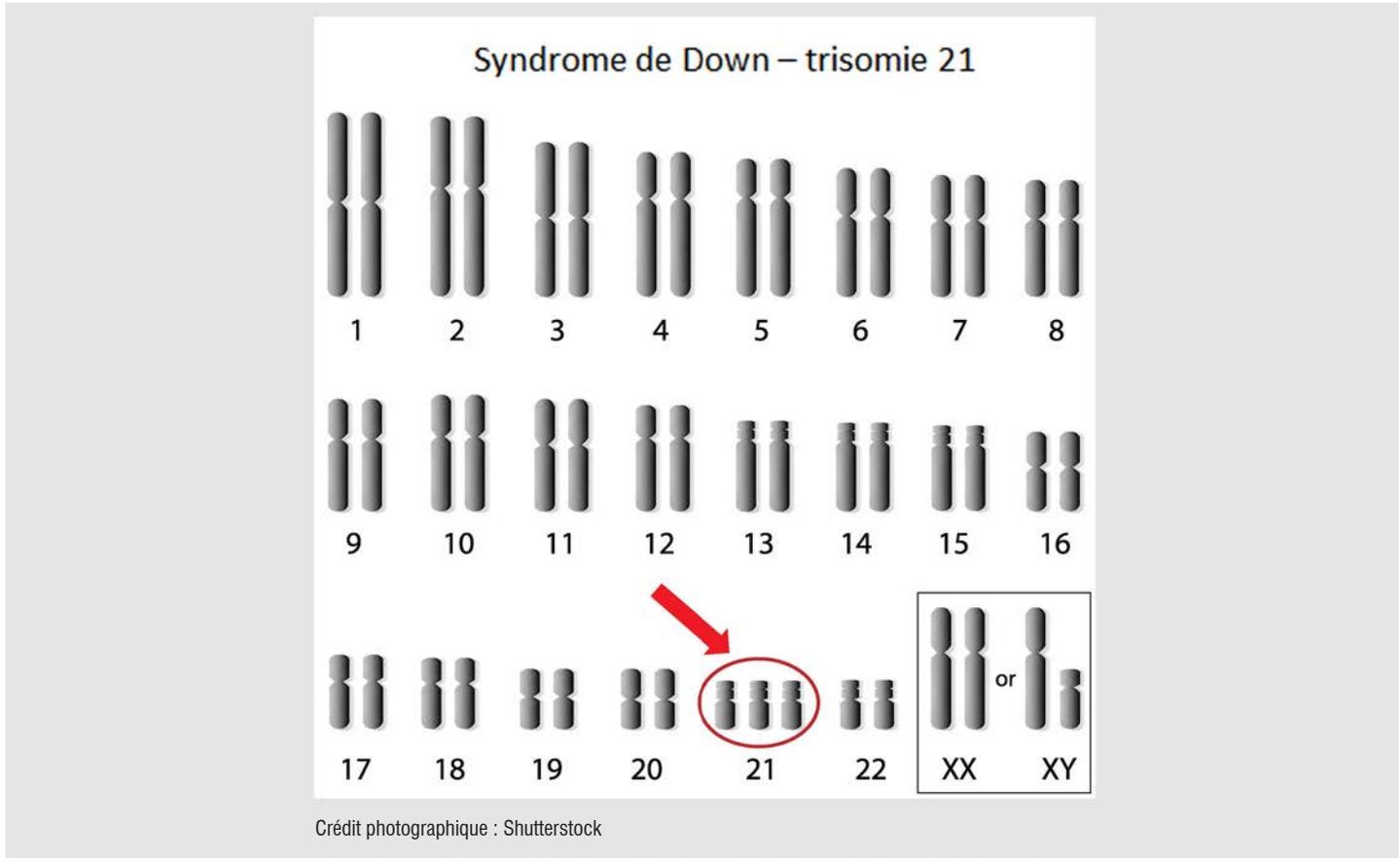
Winnipeg Regional
Health Authority
Caring for Health

Office régional de la
santé de Winnipeg

À l'écoute de notre santé



2.1.1 Anomalies chromosomiques



Des troubles ou anomalies chromosomiques surviennent lorsqu'il y a une quantité anormale de matériel génétique. Le nombre normal de chromosomes que l'on trouve dans chaque cellule est 46. On compte 22 paires d'autosomes (numérotées de 1 à 22), chacune ayant les mêmes gènes. La 23^e paire est celle qui détermine le sexe de la personne (l'allosome), les femmes ayant deux chromosomes X et les hommes, un X et un Y. À la différence des autosomes, les chromosomes X et Y contiennent des gènes différents. Mais il arrive qu'une personne présente un nombre anormal de chromosomes, un en plus, par exemple. C'est le cas des enfants atteints du syndrome de Down, qui ont trois « copies » du chromosome 21, plutôt que deux, d'où le nom trisomie 21 pour décrire ce trouble.

Pour en savoir davantage sur ces maladies et la façon dont elles se développent :

- [SickKids](#), la section sur la génétique (Si on vous demande d'entrer un identifiant, vous pouvez appuyez sur « annuler » ou créez un profil d'utilisateur pour accéder au site.)
- [Centers for Disease Control and Prevention](#) (É.-U.), 'Facts on Pediatric Genetics'





2.1.2 Maladies monogéniques



Crédit photographique : Shutterstock

Les maladies monogéniques sont causées par une anomalie ou une mutation affectant un seul gène. Ces troubles peuvent être graves ou sans conséquence; certains sont rares tandis que d'autres sont plutôt courants. Par exemple, l'hypercholestérolémie familiale est une maladie génétique monogénique courante qui peut entraîner un niveau élevé d'un mauvais type de cholestérol.

Les troubles monogéniques sont transmis par des gènes soit dominants, soit récessifs. La polypose colique familiale, par exemple (qui provoque souvent le cancer du côlon et du rectum), est une maladie monogénique causée par la mutation d'un gène dominant, c'est-à-dire qu'elle se développe même si ce n'est qu'une seule des deux copies du gène qui mute.

D'autres maladies monogéniques se développent seulement s'il y a mutation des deux copies d'un autosome, soit une de chaque parent. On parle alors d'hérédité récessive autosomique. Lorsqu'il y a mutation d'un seul gène récessif, la maladie ne se développe pas; on dit alors que la personne est porteuse du gène. La fibrose kystique, la maladie de Tay-Sachs et la drépanocytose sont quelques exemples de maladies monogéniques récessives autosomiques, c'est-à-dire qui ne se manifestent que si les deux copies du gène (une de chaque parent) ont muté.

Lorsqu'il y a mutation au niveau du chromosome déterminant le sexe de la personne, on parle d'une maladie dite liée au chromosome X, l'hémophilie par exemple.

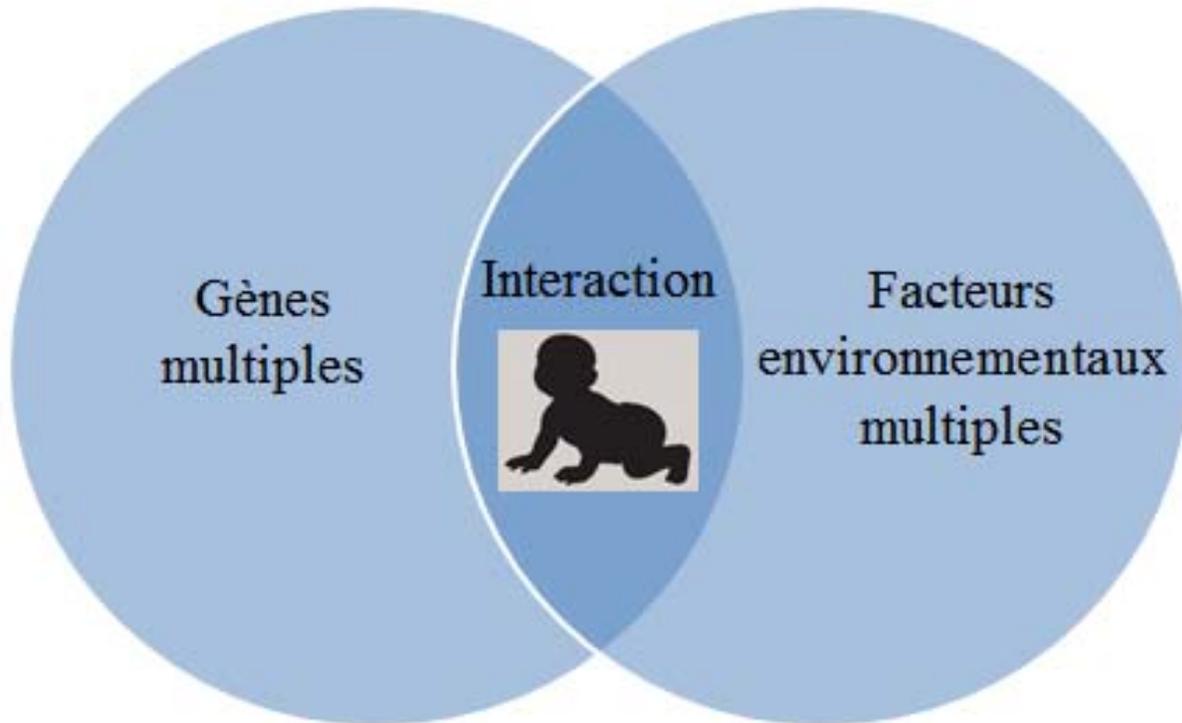
Pour en savoir davantage sur ces maladies et leurs origines génétiques :

- [Utah Genetics Education](#) (É.-U.)
- [National Coalition of Professional Education in Genetics](#) (É.-U.)
- [Genetic Alliance UK](#) (R.-U.)





2.1.3 Maladies multifactorielles et traits complexes



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

Les maladies génétiques multifactorielles (ou traits complexes) sont causées non seulement par des anomalies liées aux gènes mais aussi par d'autres facteurs, comme des habitudes de vie ou des éléments environnementaux. Parmi ces maladies figurent notamment le diabète, de nombreux cancers, des maladies du cœur et l'asthme. Ces troubles multifactoriels constituent en fait le plus vaste groupe de maladies génétiques, tant du point de vue des chiffres que de la lourdeur de leur incidence sur la santé des enfants et sur le réseau de santé dans son ensemble.

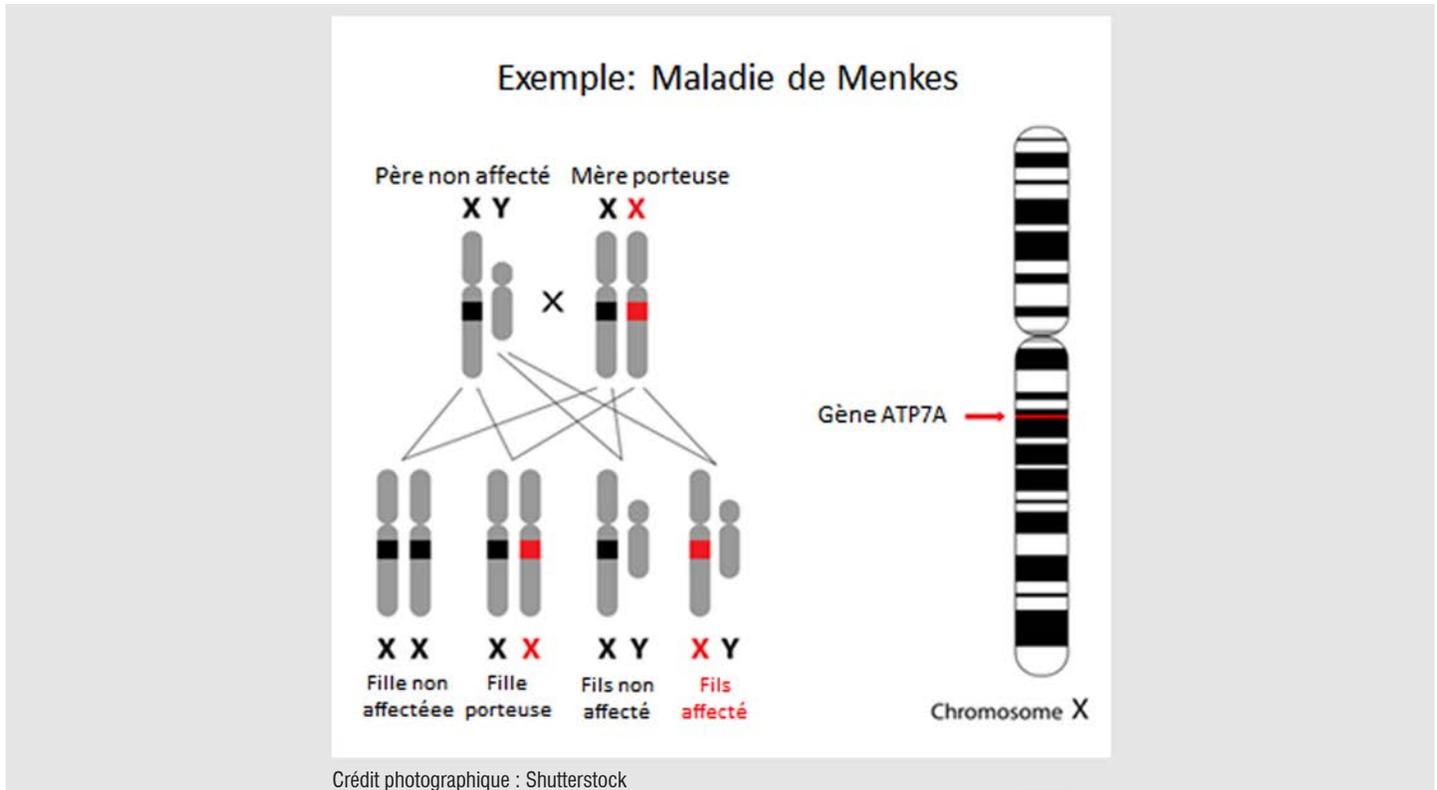
Pour en savoir davantage sur ces maladies et leurs origines génétiques :

- [Centers for Disease Control and Prevention, 'Facts on Pediatric Genetics'](#)
- [National Coalition of Professional Education in Genetics](#)
- [University of Kansas, Genetics Education Center](#)
- [Centre for Genetics Education](#)





2.1.4 Qu'est-ce qui cause les maladies génétiques?



La maladie de Menkes est une condition récessive causée par des mutations du gène sur le chromosome X qui est responsable pour le métabolisme du cuivre. Les niveaux de cuivre sont anormalement bas dans le foie et le cerveau et sont anormalement élevés dans les reins et la muqueuse intestinale. Cette condition affect principalement les garçons et est caractérisée par une naissance prématurée, une difficulté à mettre du poids, un squelette fragile, un développement physique ralenti, et plusieurs problèmes neurologiques.^{1,2}

Si les mutations de gènes ou de chromosomes peuvent être le résultat de la transmission génétique des parents, elles peuvent aussi survenir de façon inattendue, et souvent pour des raisons inconnues. Les mutations qui existaient déjà dans les gènes des parents sont dites héréditaires. Les nouvelles mutations qui surviennent au moment de la transmission du matériel génétique sont appelées de novo, ou néomutations. Il importe d'effectuer une anamnèse familiale approfondie afin de bien comprendre les facteurs de risque pour un enfant et sa famille sur le plan génétique.

Pour en savoir davantage sur l'hérédité :

- [SickKids](#), section 'Introduction à la génétique' (Si on vous demande d'entrer un identifiant, vous pouvez appuyer sur « annuler » ou créez un profil d'utilisateur pour accéder au site.)
- [Centers for Disease Control and Prevention](#), section 'Pediatric Genetics' (É.-U.)

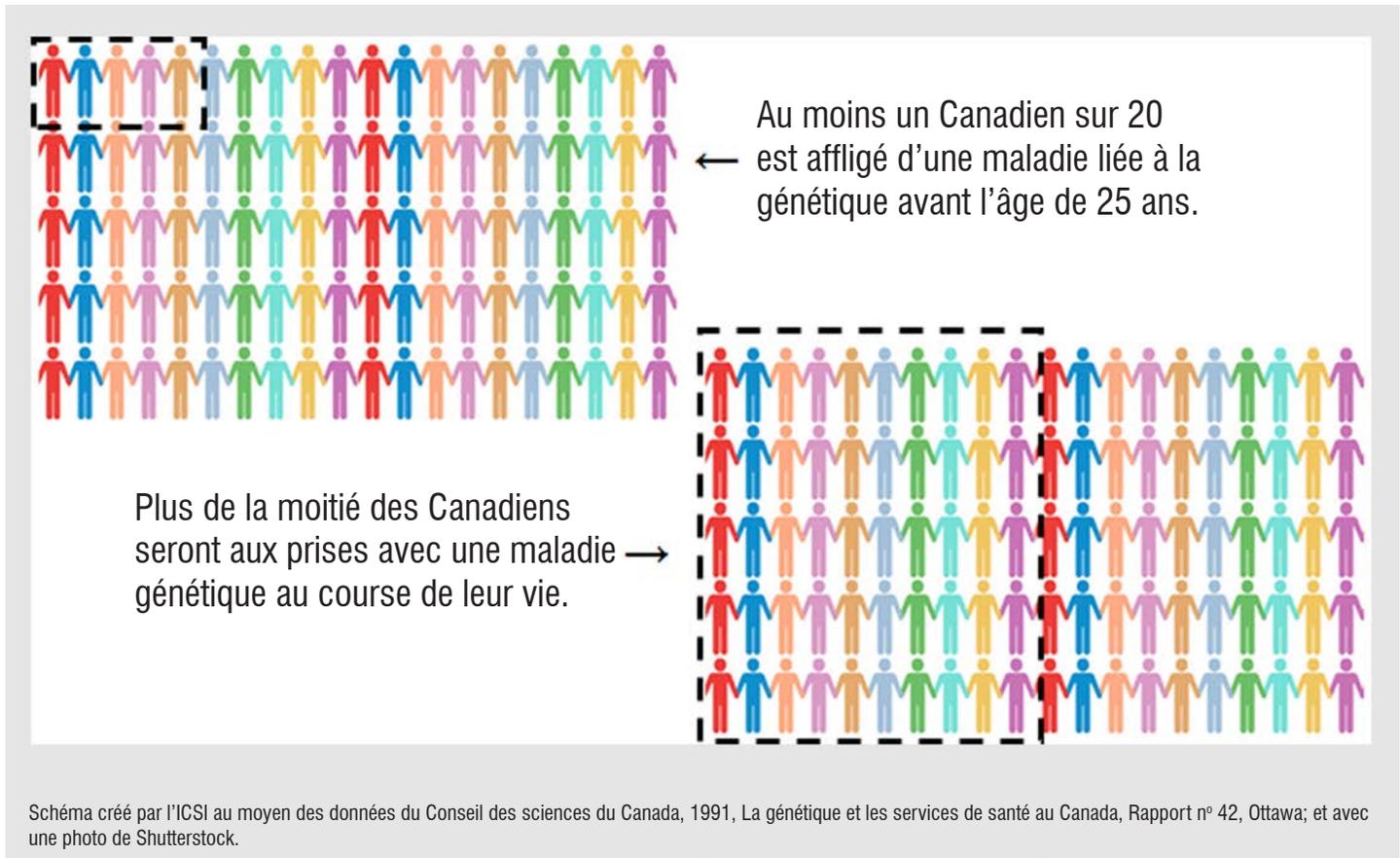
¹ <http://www.neosante.org/informations-maladie-a02061778.htm>;

² http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=565.0&Lng=FR





2.1.5 Combien d'enfants sont atteints de maladies génétiques?



Au Canada, on estime qu'au moins une personne sur 20 est affligée d'une maladie liée à la génétique avant l'âge de 25 ans. Autre statistique : plus de la moitié de la population sera aux prises avec une maladie génétique au cours de sa vie.¹

¹ Conseil des sciences du Canada. La génétique et les services de santé au Canada, Rapport no 42, Ottawa : Conseil des sciences du Canada, 1991





2.1.6 De quelle façon tout cela touche les enfants et les familles?



Crédit photographique : Shutterstock

Lorsqu'il y a doute ou confirmation de la présence d'une maladie génétique, un enfant et les membres de sa famille ont souvent besoin de soutien et de soins complexes, et souvent pendant une période de temps considérable. Les parents auront beaucoup de questions : Comment la maladie affectera la vie de leur enfant? Quelle est l'origine de la maladie (mutation héréditaire ou spontanée)? Quels sont les risques que cela se produise encore pour d'autres enfants à venir? Quelles seront leurs options s'ils décident d'envisager une autre grossesse? Les parents peuvent avoir des inquiétudes entourant la santé de leur enfant et leur propre santé, le respect de leur vie privée, les stigmates, la discrimination (etc.), et peuvent aussi ressentir de la culpabilité^{1,2}. D'autres membres de la famille peuvent aussi être inquiets pour leur santé et celle de leurs enfants. Comme il n'existe pas de traitement pour guérir ou traiter efficacement beaucoup de ces maladies génétiques, l'annonce d'un tel diagnostic peut être très difficile à encaisser pour tous les membres de la famille.

Les convictions personnelles, familiales, culturelles et religieuses influencent la façon dont les familles interprètent et partagent l'information concernant une maladie génétique. On constate une véritable explosion de savoir et d'information au chapitre des origines génétiques des maladies. Il est essentiel d'assurer que les familles ont accès aux services cliniques dont elles ont besoin.

¹ Wilcken, B. Ethical issues in genetics, *Journal of Paediatrics and Child Health*, 2011; 47:668–71.

² Association canadienne des conseillers en génétique; <https://caqc-acca.ca/content/view/12/26/>



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 3 : Services en génétique. 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



3.1.1 Qu'apportent aux enfants et familles les services en génétique?



Crédit photographique : Shutterstock

La génétique est un domaine clinique évoluant très rapidement, et les patients et familles sont confrontés à des questions de plus en plus complexes en ce qui concerne leurs soins de santé. Or, une famille ayant récemment reçu le diagnostic d'une maladie génétique a besoin de soutien tant médical qu'affectif.

Les diagnostics de maladies génétiques sont posés par des médecins formés pour reconnaître les signes et symptômes liés aux maladies génétiques et interpréter les résultats de tests génétiques. Ce sont des médecins généticiens.

Beaucoup d'autres médecins, tant généralistes que spécialistes, sont en mesure de diagnostiquer des maladies génétiques en examinant les antécédents familiaux ainsi que les signes et symptômes du patient.

Les conseillers en génétique sont des professionnels spécialement formés pour offrir soutien et conseils aux patients et familles avant et après une analyse génétique. Ils constituent une importante ressource pour les familles qui cherchent à mieux comprendre l'information qu'on leur offre dans le domaine de la génétique.





3.1.2 Quels services en génétique sont offerts aux enfants et familles du Canada?

87*

Médecins généticiens¹



269

Conseillers en génétique²



* Ce chiffre reflète le nombre de médecins généticiens œuvrant dans 16 des 17 centres universitaires de soins pédiatriques au Canada. Ceux travaillant à l'École de médecine du Nord de l'Ontario et dans des établissements autres que des centres universitaires de soins pédiatriques n'ont pas été comptés.

Graphique créé par l'ICSI au moyen des données du :

¹ Paediatric Chairs of Canada (PCC), Academic Workforce Survey; 2012, et

² l'Association canadienne des conseillers en génétique, 2013, registre des membres, et avec une photo de Shutterstock.

Les services en génétique sont offerts par des équipes interprofessionnelles œuvrant dans des cliniques spécialisées en la matière d'un bout à l'autre du pays. Or, deux importants membres de ces équipes sont le médecin généticien et le conseiller en génétique. On a répertorié 87 médecins généticiens au Canada; la plupart pratiquent en Colombie-Britannique, en Alberta, en Ontario et au Québec, bien qu'on en trouve aussi dans les autres provinces. La majorité œuvrent dans des centres universitaires et offrent des services de rayonnement dans les petites villes environnantes ainsi qu'en régions rurales et éloignées.

Au pays, c'est l'Association canadienne des conseillers en génétique qui accrédite les conseillers en génétique. En 2009, on comptait au Canada 269 conseillers en génétique agréés.

En parallèle aux services spécialisés en génétique, on compte plusieurs organismes communautaires au pays dont le mandat est d'offrir du soutien et de l'information aux familles aux prises avec une maladie génétique. Un répertoire ([Canadian Directory of Genetic Support Groups](#)) des 78 organismes offrant de tels services est présenté sur le site du London Health Sciences Centre. En tant qu'organisme cadre, l'[Organisation canadienne pour les maladies rares](#) soutient et défend les intervenants et victimes de nombreuses maladies génétiques.

Les analyses en laboratoire sont au cœur même de ces services. Tous les centres universitaires de soins pédiatriques offrent des analyses cytogénétiques, moléculaires ou biochimiques réalisées en laboratoire (peuvent varier d'un établissement à l'autre).





3.1.3 Qui peut consulter un médecin généticien?



Crédit photographique : Shutterstock

Les médecins généticiens sont des médecins qui, après avoir obtenu leur diplôme en médecine, suivent une formation spécialisée auprès du Collège canadien de généticiens médicaux, du Collège des médecins du Québec ou du Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada.

Les médecins généticiens évaluent les personnes souffrant potentiellement d'une maladie génétique, posent des diagnostics et offrent leurs conseils aux patients et aux familles. Aussi, nombre de médecins généticiens prodiguent des soins directs aux enfants et adultes atteints d'une maladie génétique. Bien que la plupart des maladies génétiques ne peuvent être guéries au moyen de traitements, les options de soins s'élargissent grandement depuis quelque temps.

Qui peut consulter un médecin généticien?

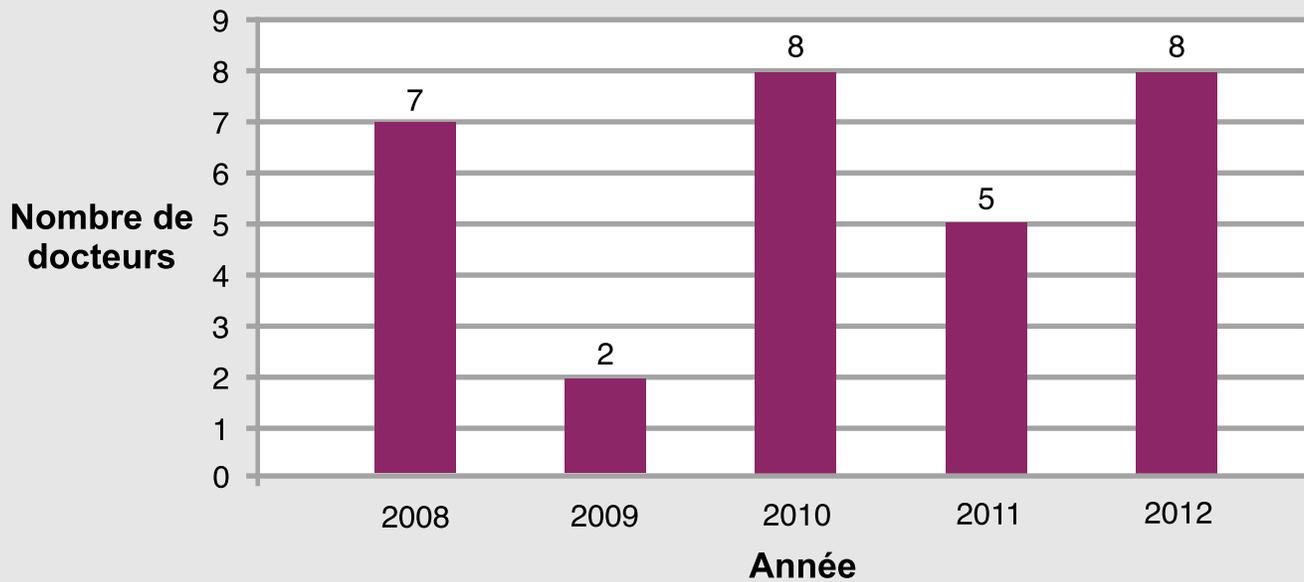
- Les personnes atteintes ou potentiellement atteintes d'une maladie génétique.
- Les proches d'une personne atteinte ou potentiellement atteinte d'une maladie génétique.
- Les enfants présentant des caractéristiques physiques différentes, des anomalies congénitales, des difficultés au niveau du développement, des difficultés d'apprentissage ou une combinaison de ces problèmes.
- Les personnes ayant des antécédents familiaux de cancer, comme du sein ou du côlon.
- Les couples ayant fait des fausses couches à répétition.
- Les couples ou familles en deuil d'un enfant décédé d'une maladie génétique connue ou soupçonnée.
- Les couples dont une anomalie potentiellement génétique a été détectée lors d'une ou plusieurs grossesses.

BMJ Careers, <http://careers.bmj.com/careers/advice/view-article.html?id=158>





3.1.4 Nombre de docteurs qui ont complété une formation spécialisée en médecine génétique au Canada, 2008 à 2012



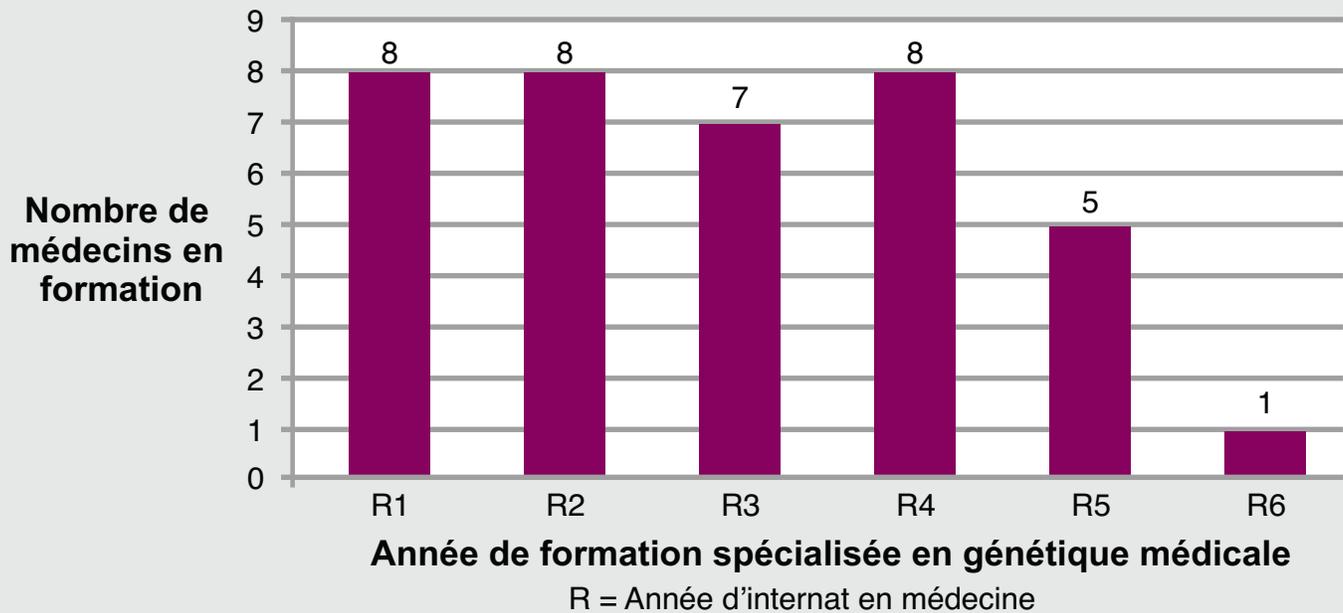
Graphique créé par l'ICSI avec les données du Système informatisé sur les stagiaires post-MD en formation clinique (CAPER), Recensement annuel des stagiaires post-MD, 2012-2013, http://caper.ca/~assets/documents/pdf_2012-13_CAPER_Census.pdf.

Les docteurs qui obtiennent une formation spécialisée en médecine génétique ne sont pas nombreux au Canada. De 2008 à 2012 (inclusivement), 30 docteurs ont obtenu cette formation, le nombre annuel variant de 2 à 8.





3.1.5 Nombre de médecins généticiens en formation postdoctorale, Canada, l'année de formation 2012–2013



Graphique créé par l'ICSI avec les données du Système informatisé sur les stagiaires post-MD en formation clinique (CAPER), Recensement annuel des stagiaires post-MD, 2012-2013, http://caper.ca/~assets/documents/pdf_2012-13_CAPER_Census.pdf.

En 2012-2013, on comptait 37 médecins en formation postdoctorale dans le domaine de la médecine génétique au Canada, tous distribués relativement également dans les cinq premières années de formation.

Des données du Système informatisé sur les stagiaires post-MD en formation clinique (CAPER), Recensement annuel des stagiaires post-MD, 2012-2013, http://caper.ca/~assets/documents/pdf_2012-13_CAPER_Census.pdf





3.1.6 Conseillers en génétique



Crédit photographique : Shutterstock

Les conseillers en génétique reçoivent une formation spécialisée et possèdent une expérience particulière en génétique médicale et en counseling. Au Canada, les conseillers en génétique doivent avoir fait une maîtrise ès sciences en counseling génétique dans un programme universitaire reconnu. C'est l'Association canadienne des conseillers en génétique qui accrédite la plupart des conseillers en génétique au pays.¹

Les conseillers en génétique offrent aux gens le soutien dont ils ont besoin pour prendre des décisions informées concernant leur santé et celle de leurs enfants. Ils travaillent habituellement dans des cliniques de génétique. Ils agissent aussi à titre d'éducateurs et de personnes-ressources auprès des autres professionnels de la santé et du public.²

¹ Association canadienne des conseillers en génétique, http://www.cagc-accg.ca/?page=1&locale=fr_CA

² Association canadienne des conseillers en génétique. Qu'est-ce qu'un(e) conseiller(ère) en génétique? Oakville, Canada : Association canadienne des conseillers en génétique, <http://www.cagc-accg.ca/doc/what%20is%20a%20genetic%20counselor%20-%20french.pdf>

Pour en savoir d'avantage sur les conseillers et le counseling en génétique :

- [Document PDF de l'Association canadienne des conseillers en génétique.](#)





3.1.7 Counseling en génétique



Crédit photographique : Shutterstock

Le counseling en génétique, c'est la communication avec les patients et familles à propos des questions qui émergent lorsqu'une personne est atteinte d'une maladie génétique ou qu'il y a un risque de maladie génétique au sein d'une famille. Les conseillers en génétique aident les gens et les familles à :

- comprendre l'information médicale concernant le diagnostic d'un enfant, la façon dont la maladie affectera sa santé et son bien-être, et les traitements et le soutien qui s'offrent à la famille;
- revoir leurs antécédents familiaux et médicaux;
- comprendre comment les maladies génétiques sont transmises d'une génération à l'autre;
- déterminer si des analyses peuvent être effectuées pour dépister une maladie génétique donnée;
- comprendre les risques associés à une maladie donnée;
- comprendre les options offertes en ce qui concerne les thérapies, afin que tous puissent prendre des décisions éclairées;
- comprendre les plus récentes découvertes et les derniers traitements;
- déterminer la meilleure marche à suivre compte tenu des risques, des objectifs de la famille et des considérations éthiques et religieuses;
- discuter des meilleures options de traitement en tenant compte des risques de récurrence;
- obtenir des aiguillages vers des médecins spécialistes, des réseaux de soutien et de défense des intérêts et autres groupes et ressources.^{1,2,3}

¹ Association canadienne des conseillers en génétique. Qu'est-ce qu'un(e) conseiller(ère) en génétique? Oakville, Canada : Association canadienne des conseillers en génétique, <http://www.cagc-accg.ca/doc/what%20is%20a%20genetic%20counselor%20-%20french.pdf>

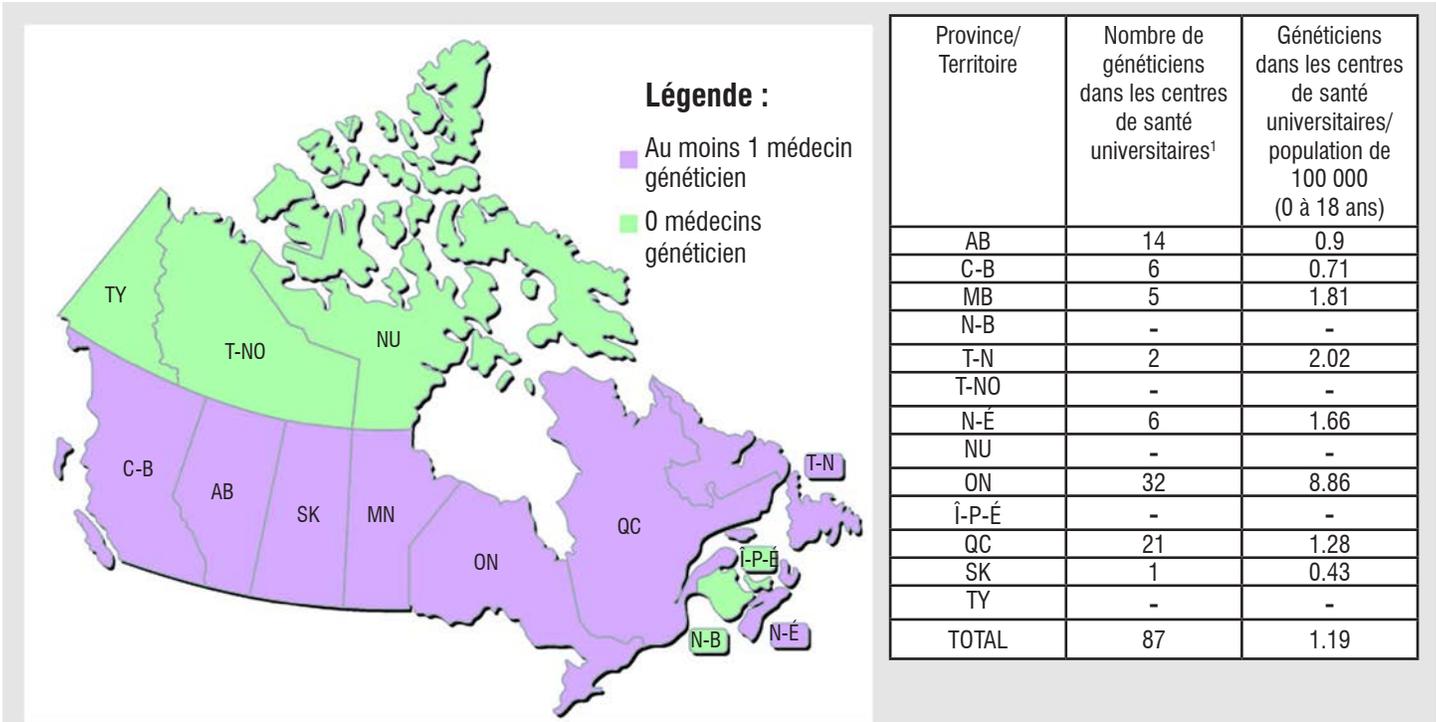
² Fraser, F.C., Genetic Counseling, American Journal of Human Genetics, 1974; 26:636–61, cité dans : Leeming, W. Looking Back on the Future of Genetic Counselling in Canada, Canadian Bulletin of Medical History/Bulletin canadien d'histoire de la médecine, 2013; 30:1

³ Johns Hopkins National Human Genome Research Institute, Making Sense of your Genes: A Guide to Genetic Counseling, Chicago : National Society of Genetic Counselors, Inc., et Washington : Genetic Alliance; 2008, <http://www.kumc.edu/gec/prof/guidetoqc.pdf>





3.1.8 Accès aux services – médecins généticiens



Sources : Statistique Canada, tableau CANSIM 051-0005, Estimations de la population, Canada, provinces et territoires (trimestriel), 1^{er} juillet 2013, Ottawa, Statistique Canada, 2013, <http://www5.statcan.gc.ca/cansim/a26?id=0510005&pattern=&p2=31&stByVal=1&p1=1&tabMode=dataTable&paSer=&csid=&retrLang=fr&lang=fr>; et Directeurs de pédiatrie du Canada, Academic Workforce Survey, 2012.

Parmi les 16 centres de soins pédiatriques universitaires du Canada, on compte 87 médecins généticiens.¹ Or, l'accès à ces professionnels et à leurs services varie d'une région à l'autre du pays. Par exemple, en Saskatchewan, on trouve en moyenne moins de un médecin généticien par population de 200 000 jeunes et enfants de 18 ans ou moins, tandis qu'en Ontario, c'est neuf médecins généticiens par groupe de 100 000. Ainsi, le ratio ontarien de généticiens auprès des 0-18 ans est 20 fois supérieur qu'en Saskatchewan.

¹ Ce chiffre reflète le nombre de médecins généticiens œuvrant dans 16 des 17 centres universitaires de soins pédiatriques au Canada. Ceux travaillant à l'École de médecine du Nord de l'Ontario et dans des établissements autres que des centres universitaires de soins pédiatriques n'ont pas été comptés.

Signification

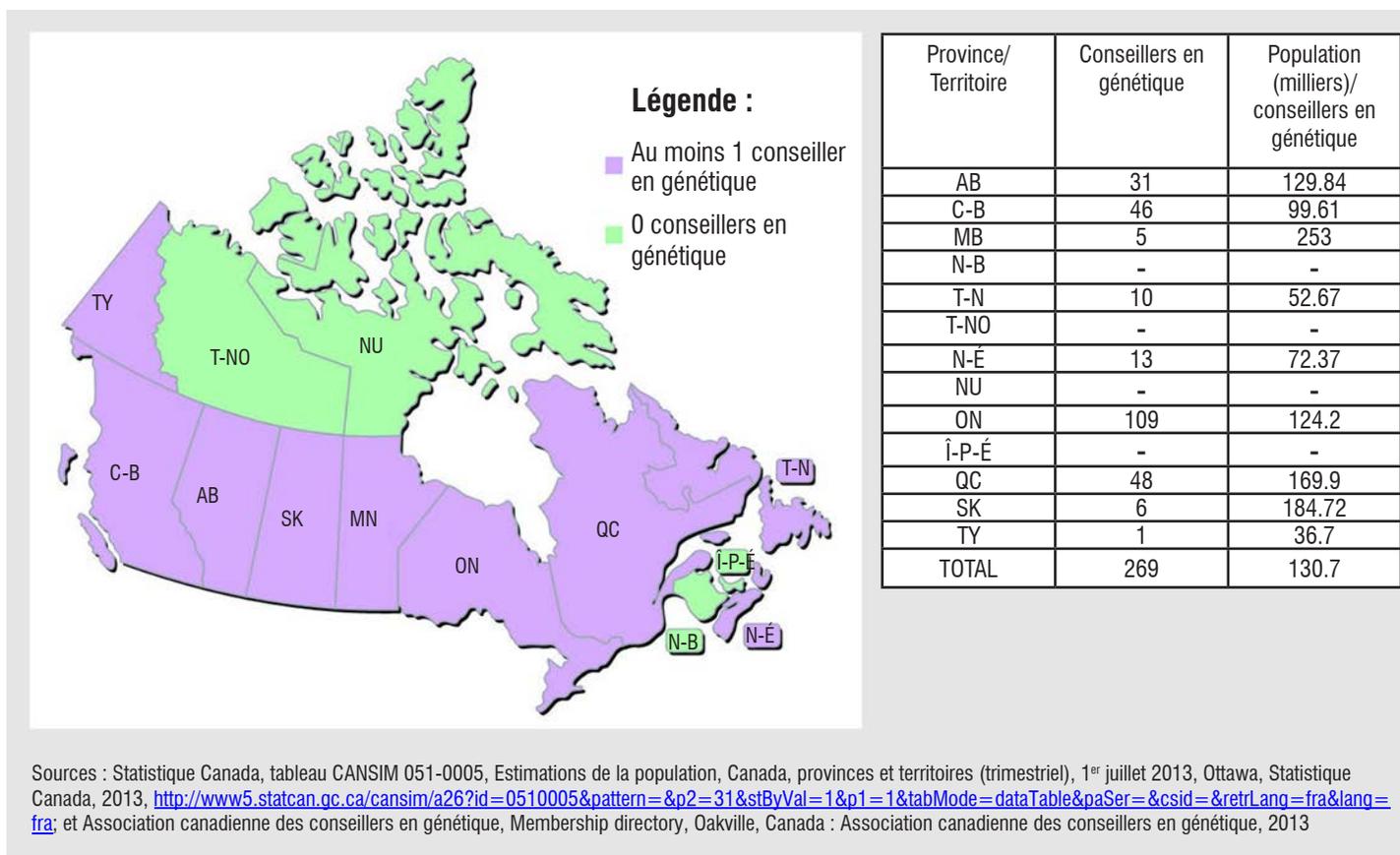
Le manque d'accès aux cliniques et professionnels de la génétique entraîne des listes d'attente et des délais. Les délais d'attente varient énormément d'une région à l'autre du pays. Dans certaines provinces, les délais dépassent parfois les douze mois.² Or, de tels temps d'attente retardent la détection des maladies génétiques et empêchent les interventions en temps opportun. Dans plusieurs cas, ces délais peuvent entraîner l'aggravation de la maladie et l'augmentation des coûts liés aux traitements. Aussi, la durée et le coût des déplacements requis pour se rendre aux centres de soins spécialisés souvent situés à bonne distance d'où vivent les gens ou même dans une autre province ou un autre territoire s'ajoutent au fardeau des familles, des enfants et des jeunes qui ont besoin de soins. En outre, plus le temps passe, plus les parents et enfants ont des préoccupations et questions laissées sans réponse.

² Information sur les délais d'attente en Nouvelle-Écosse, consultations en génétique, <http://waittimes.novascotia.ca/procedure/genetic-consultation>.





3.1.9 Accès aux services – conseillers en génétique



On compte 269 conseillers en génétique au Canada.¹ Ce chiffre comprend tous les conseillers en génétique membres de l'Association canadienne des conseillers en génétique, certains d'entre eux desservant des populations particulières. L'accès à ces professionnels et à leurs services varie d'une région à l'autre du pays. Par exemple, en Colombie-Britannique, on dénombre un conseiller par tranche de 100 000 personnes, tandis qu'en Ontario, c'est un par 124 000 habitants et au Québec, un par 169 000 habitants, alors qu'en Saskatchewan, c'est un pour 184 000 personnes et au Manitoba, un pour 253 000.

¹ Association canadienne des conseillers en génétique, Membership directory, Oakville, Canada : Association canadienne des conseillers en génétique, 2013.

Signification

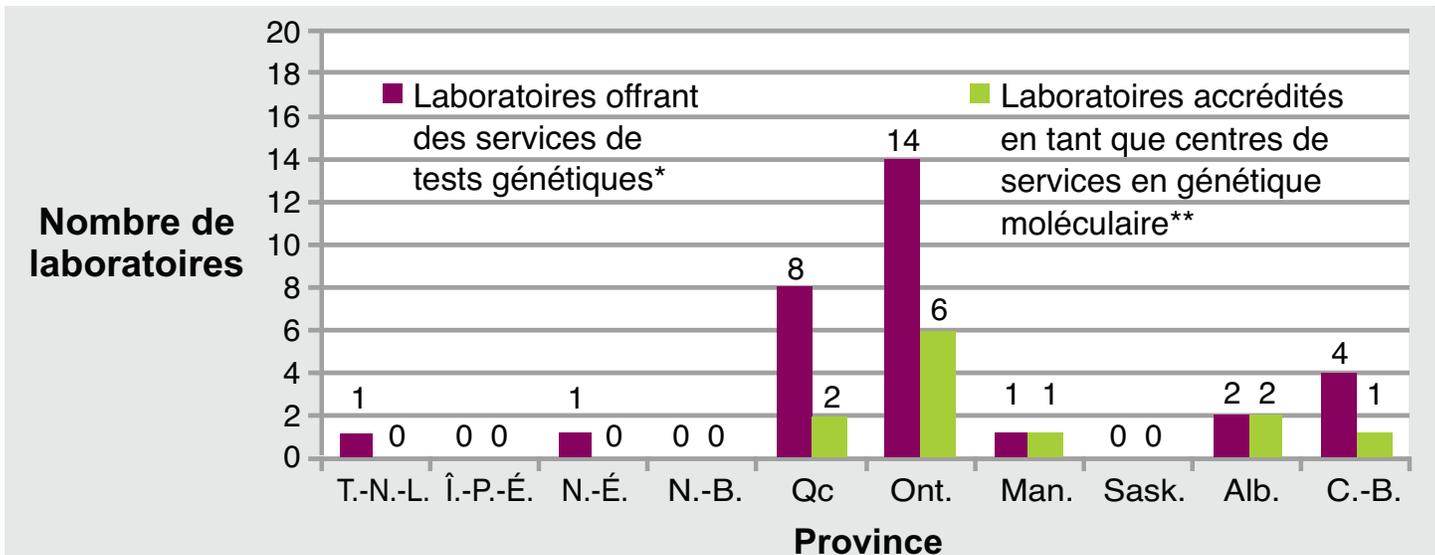
Le counseling en génétique est une partie essentielle et intégrale de la gamme de soins offerts aux enfants et familles aux prises avec une maladie génétique ou à risque d'en être touchés. Lorsqu'une clinique de génétique ne dispose pas d'un nombre suffisant de médecins généticiens et de conseillers en génétique par rapport à la population desservie, les listes d'attente peuvent être très longues. Pour de nombreux enfants, et particulièrement ceux souffrant d'un retard de développement, un diagnostic hâtif et un aiguillage en temps opportun vers les traitements et le soutien requis sont essentiels à un développement optimal.

La plupart des centres de génétique employant des conseillers en génétique sont situés dans les grandes villes, c'est pourquoi les régions canadiennes rurales et éloignées ont un accès limité à ces services, sauf là où il y a des cliniques satellites ou des services de télésanté. Hélas, il n'existe pas de données décrivant les délais d'attente pour ces enfants et familles ni le nombre de centres offrant régulièrement des services satellites ou par téléconférence ou télésanté. Il serait pourtant essentiel de recueillir des données sur les services et les délais d'attente, et de définir des points de référence concernant les services et la combinaison d'effectifs requis.





3.1.10 Laboratoires effectuant des tests génétiques et ceux accrédités en tant que centres de services en génétique, Canada[†]



* Nombre de laboratoires offrant des services des tests génétiques (site web GeneTests www.genetests.org)

** Centres de services en génétique moléculaire accrédités par le Collège canadien de généticiens médicaux (www.ccmg.medical.org)

† Les données au sujet des laboratoires offrant des services de tests génétiques sont de l'année 2014. Les données au sujet des laboratoires accrédités en tant que centres de services en génétique sont de l'année 2008.

Graphique créé par l'ICSI avec les données de: Somerville, M.J., Allingham-Hawkins, D.J. Regulation of Genetic Testing/Service in Canada, tiré de: Kristoffersson, U., Schmidtke, J., Cassiman, J., éditeurs, Quality issues in clinical genetic services, Dordrecht, Heidelberg, Londres, New York: Springer, 2012, p. 87.

Les laboratoires offrant des services spécialisés de tests génétiques sont accrédités à l'échelle provinciale, chaque province ayant son propre système. Au Canada, on compte 35 laboratoires effectuant ce genre d'analyses. De ce groupe, douze sont accrédités par le Collège canadien de généticiens médicaux en tant que centres de services en génétique, et ont pignon sur rue dans sept provinces. Mais comme ces centres ne sont pas tenus de faire rapport de leurs activités, il est probable que ces chiffres soient inférieurs au nombre réel de centres accrédités.¹

Pour une liste des laboratoires qui offrent des services en génétique, veuillez visiter le [site web Gene Tests](http://www.genetests.org) (en anglais seulement).

Signification

Au Canada, l'administration des soins de santé relève des provinces et territoires, et cela nuit parfois à la collaboration entre les diverses régions du pays au chapitre des services de tests génétiques¹. D'autre part, plusieurs centres ne disposent pas du financement nécessaire pour appliquer les plus récentes technologies permettant de réaliser rapidement les analyses à la satisfaction des patients et des familles. Aussi, la gamme des services de laboratoire n'est pas uniforme d'une région à l'autre du pays.

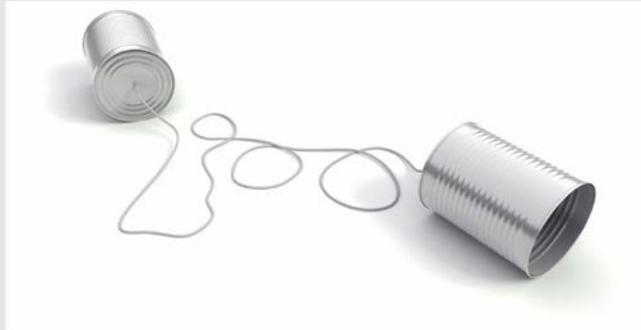
De nombreux facteurs influencent la décision d'offrir ou non des services de tests génétiques dans une région donnée, notamment la prévalence des maladies génétiques dans la population et la validité des tests. Il convient aussi de tenir compte de facteurs déontologiques, juridiques, sociaux et financiers. Enfin, il est souvent difficile de dépister les maladies rares.

¹ Somerville, M.J., Allingham-Hawkins, D.J. Regulation of Genetic Testing/Service in Canada, tiré de: Kristoffersson, U., Schmidtke, J., Cassiman, J., éditeurs, Quality issues in clinical genetic services, Dordrecht, Heidelberg, Londres, New York: Springer, 2012, pp. 83-90.





3.1.11 Communication au sein des familles



Crédit photographique : Shutterstock

Les résultats d'un test génétique sont utiles non seulement au jeune patient et sa famille immédiate, mais aussi aux membres de la famille élargie. Toutefois, les gens ne sont pas tous enclins à communiquer de l'information génétique et les résultats de tests aux autres membres de la famille. La communication au sein des familles est complexe et délicate, et nécessite d'abord et avant tout que l'enfant et sa famille immédiate sachent absorber et comprendre de l'information difficile à saisir concernant la santé. Souvent, l'annonce du diagnostic d'une maladie génétique à la famille élargie dépend des liens entre les divers membres de la famille. Certains patients considèrent que leur diagnostic est une question très privée, tandis que d'autres ne se sentent tout simplement pas assez « proches » de leur parenté pour leur communiquer une telle nouvelle. Et comme les médecins sont tenus de respecter la confidentialité de leurs patients, la décision d'annoncer le diagnostic à la famille élargie est un fardeau qui repose entièrement sur les épaules de la famille directe.^{1,2}

Les professionnels de la santé ont toutefois un rôle considérable à jouer à cet égard puisqu'ils sont appelés à guider la communication de cette information au sein des familles. La transmission d'information appropriée à l'âge et de conseils personnalisés est la pierre angulaire d'un counseling efficace dans le domaine des maladies génétiques infantiles.

¹ Nycum G, Avard D, Knoppers B. Intra-familial obligations to communicate genetic risk information: what foundations? what forms? McGill Journal of Law & Health. 2009;3:21-48.

² Godard B, Hurlimann T, Letendre M, Égalité N. Guidelines for disclosing genetic information to family members: from development to use. Familial Cancer. 2006;5(103):116.

Signification

Les patients sont peut-être les mieux placés pour anticiper les volontés de leurs proches en ce qui concerne la communication de l'information de la génétique familiale; ça se peut qu'ils ne voudront pas savoir. Lorsqu'un patient souhaite divulguer l'information le concernant, le rôle des professionnels de la santé est de l'encourager et de l'aider à communiquer clairement avec ses proches. Dans de très rares circonstances, lorsqu'il y a des risques graves et élevés, un médecin a le droit de communiquer de l'information aux membres de la famille élargie si toutes ses tentatives de convaincre le patient de le faire lui-même ont échoué.³ Cela dit, il devient grandement nécessaire d'établir de meilleures lignes directrices et politiques concernant la communication entre le patient et les membres de sa famille qui devraient notamment prévoir la façon d'inclure les enfants dans de telles discussions en fonction des facteurs suivants : l'âge, le niveau de compréhension, la disponibilité des traitements ou la possibilité de prévenir la maladie, et la possibilité ou non d'amorcer le dépistage clinique ou des tests génétiques selon l'âge du jeune patient.⁴

³ Zawati, M.H., Parry, D., Thorogood, A., Nguyen, M.T., Boycott, K.M., Rosenblatt, D., Knoppers, B.M., Reporting results from whole-genome and whole-exome sequencing in clinical practice: a proposal for Canada? Journal of Medical Genetics. Publié en ligne le 27 septembre 2013.

⁴ Black, L., McClellan, K.A., Avard, D., Knoppers, B.M., Intrafamilial Disclosure of risk for hereditary breast and ovarian cancer: points to consider. Journal of Community Genetics, 2013; 4:203-14.



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



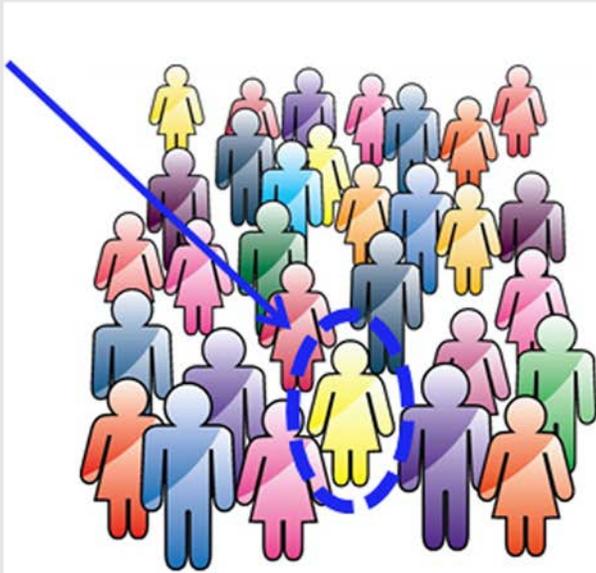
Winnipeg Regional
Health Authority
Caring for Health

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.

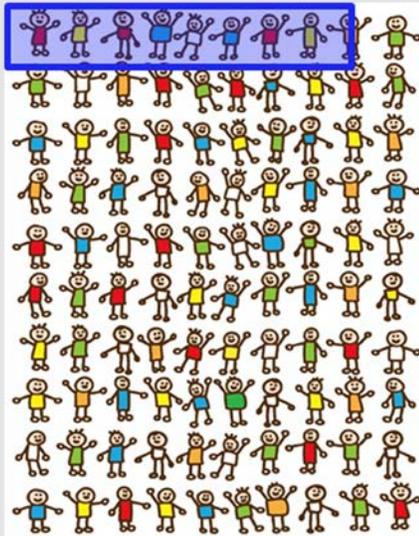
Pour lire les recommandations intégrales, [cliquer ici](#).

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

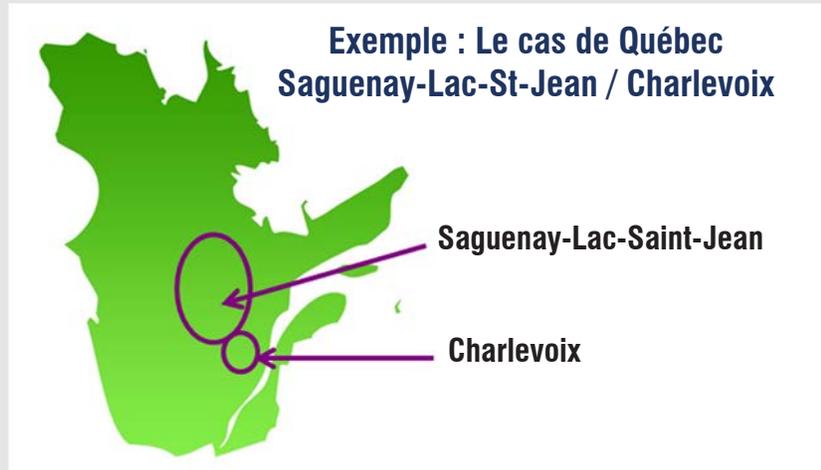
La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada indique que les données relatives à l'évaluation des risques de maladies génétiques, au dépistage préconception et aux tests sont encore trop insuffisantes pour que l'on puisse établir un guide concluant pour les professionnels de la santé.¹ La Société 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

**P
C
U**

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

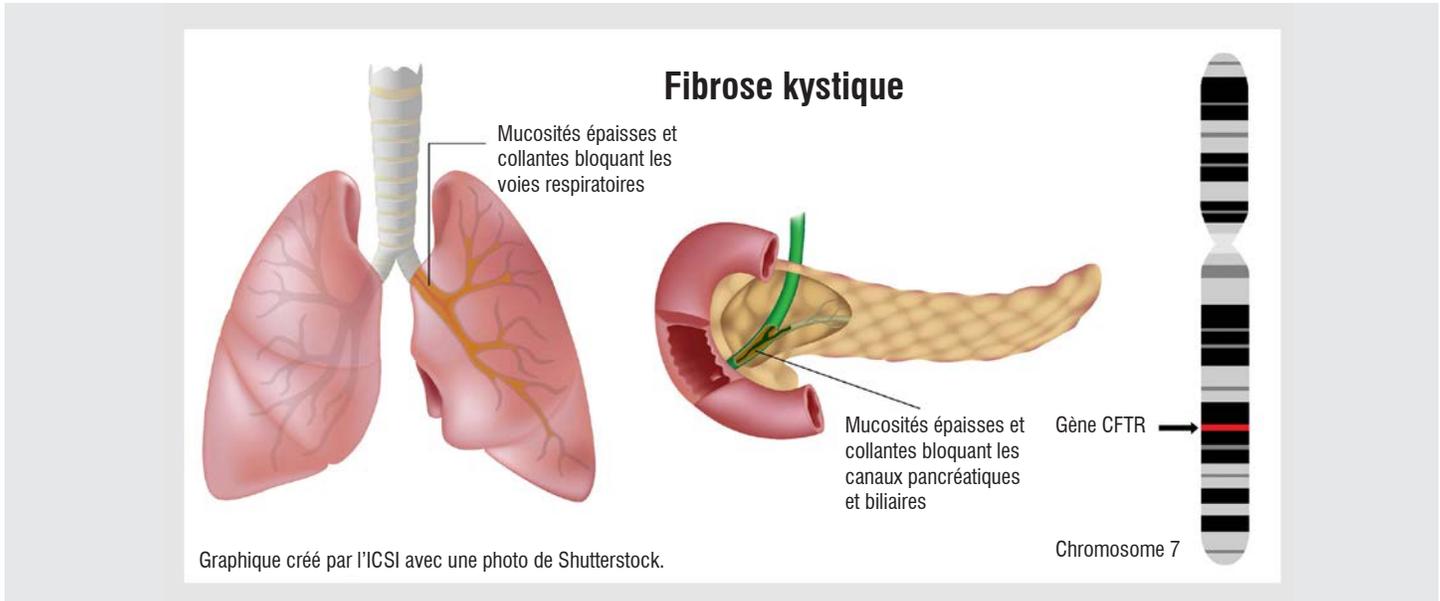
Graphique créé par l'ICSI avec les données de la Canadian PKU and Allied Disorders, <http://canpku.org/images/pdf/coverage-pku-2012.pdf> (récupéré en avril 2012).

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

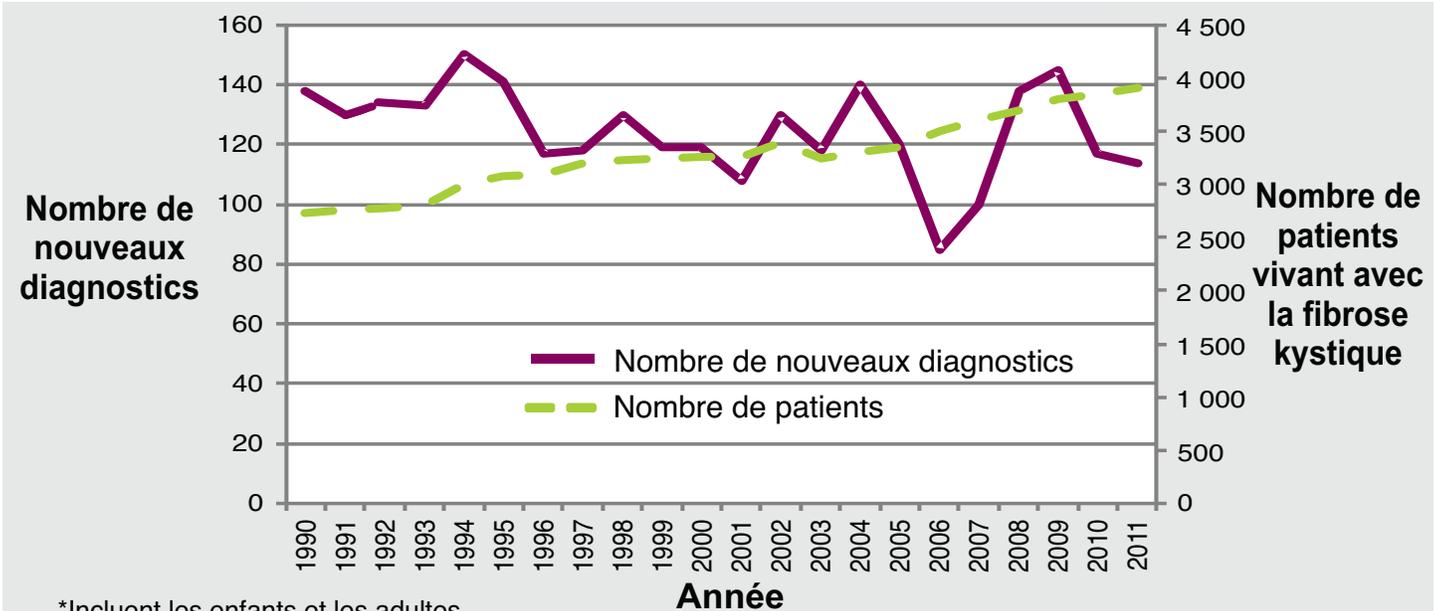
- Au Canada, un nouveau-né sur 3 600 est atteint de la fibrose kystique.
- Un sur deux est diagnostiqué dans les six premiers mois, tandis que 73 % le sont dans les deux premières années de vie.
- L'âge médian des personnes aux prises avec la fibrose kystique est 20 ans, et 43 % des gens vivant avec 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.

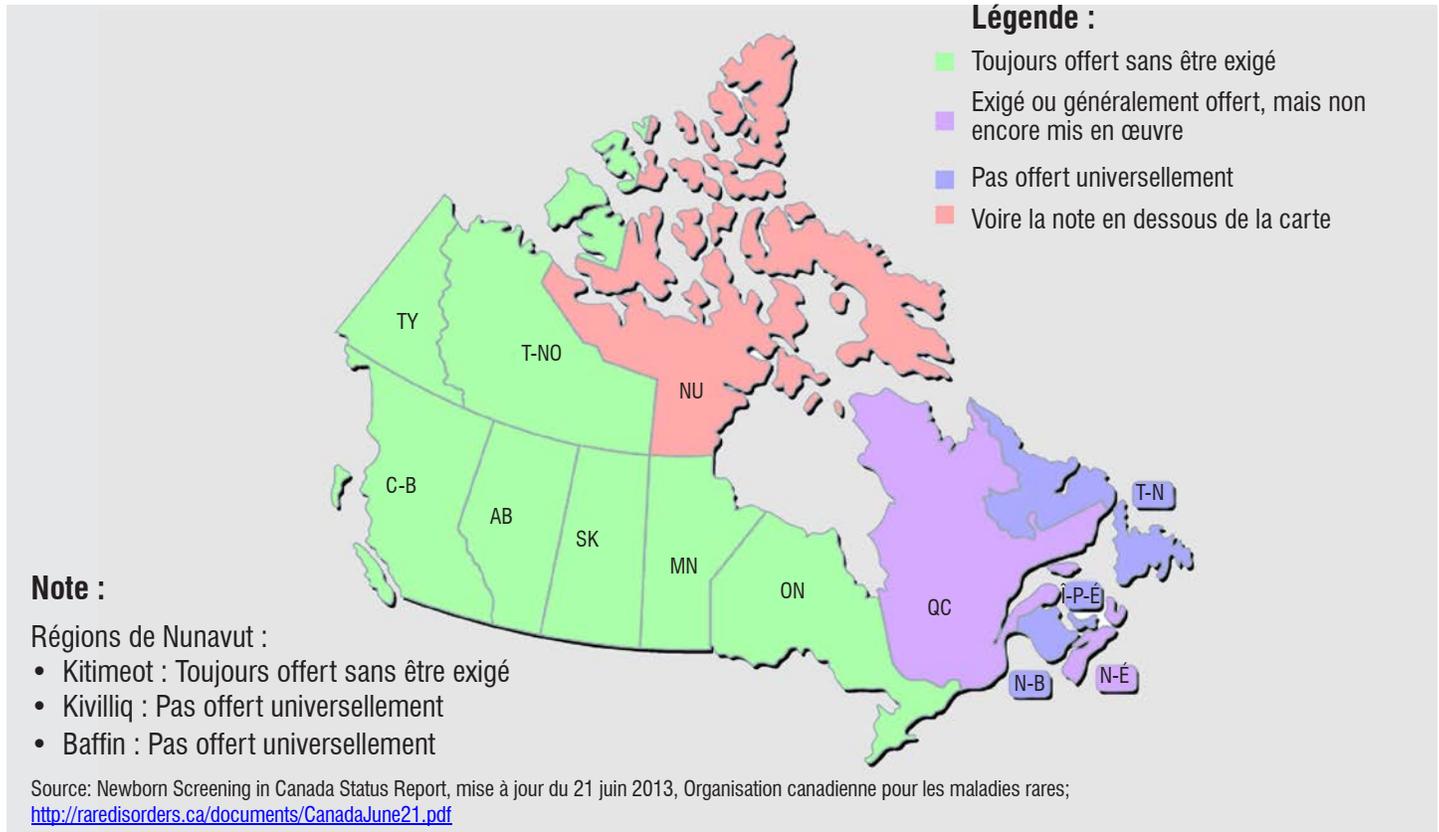
Graphique créé par l'ICSI au moyen de données issues du Canadian Cystic Fibrosis Patient Data Registry Report 2010 et du Registre canadien sur la fibrose kystique, Rapport annuel de 2011, Fibrose kystique Canada, www.fibrosekystique.ca.

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

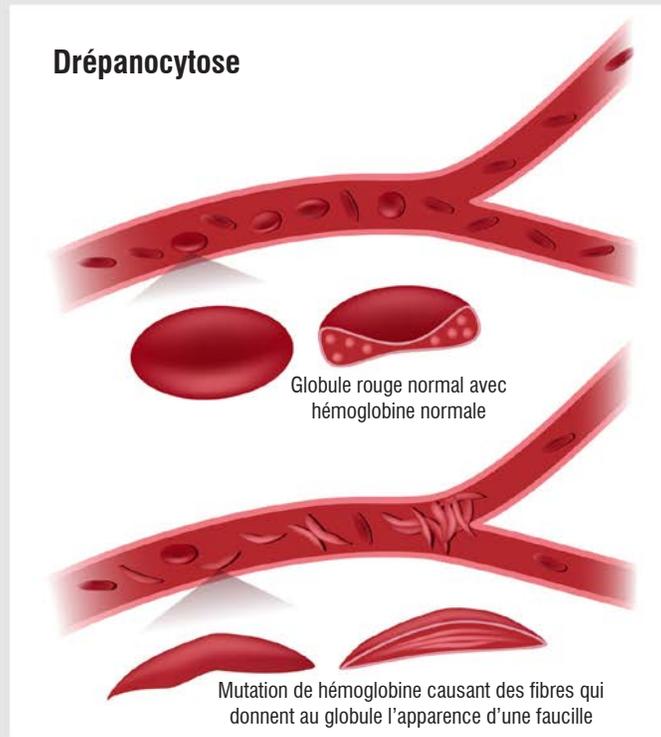
Signification

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

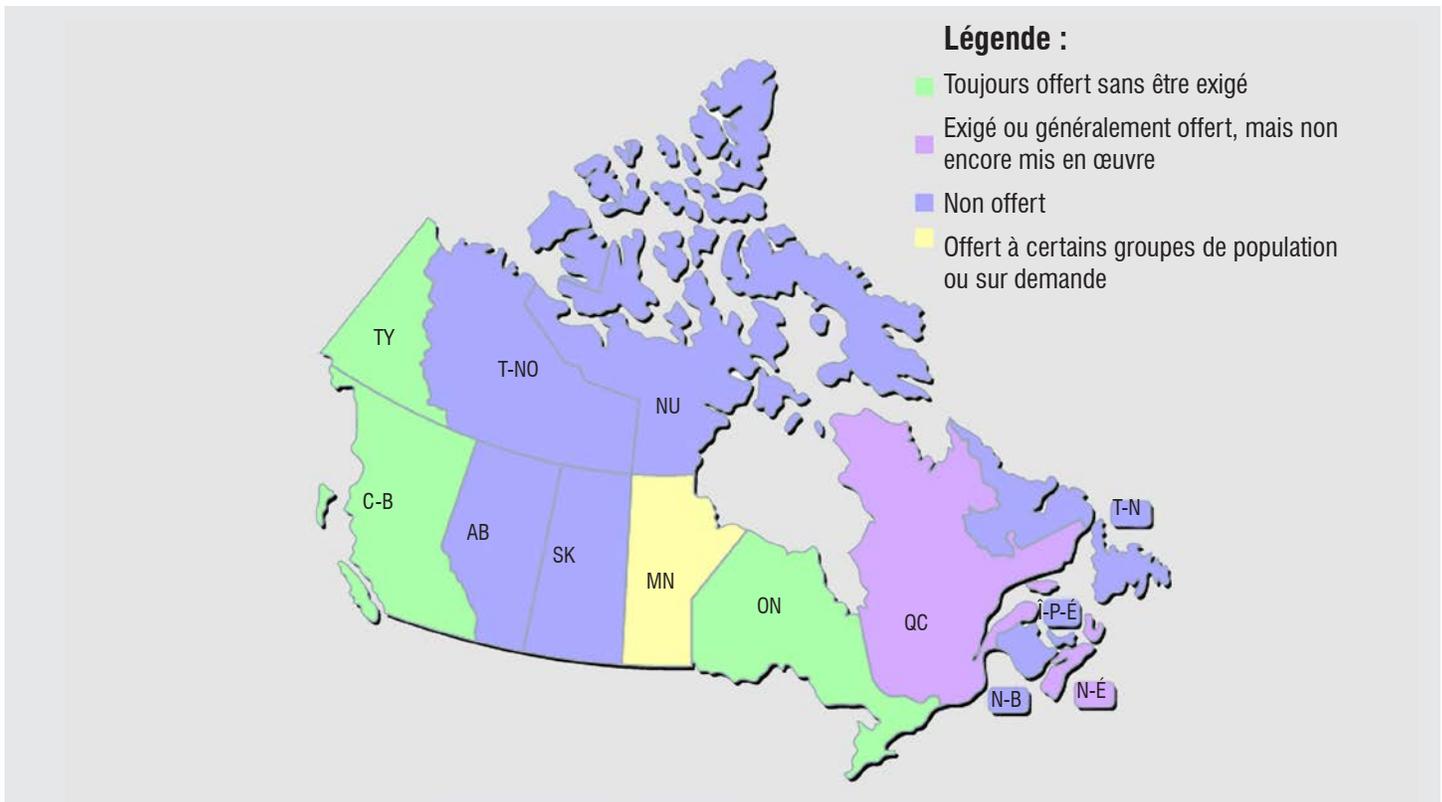
¹ Association d'anémie falciforme du Canada, <http://www.sicklecelldisease.ca/education/general-knowledge/>

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.

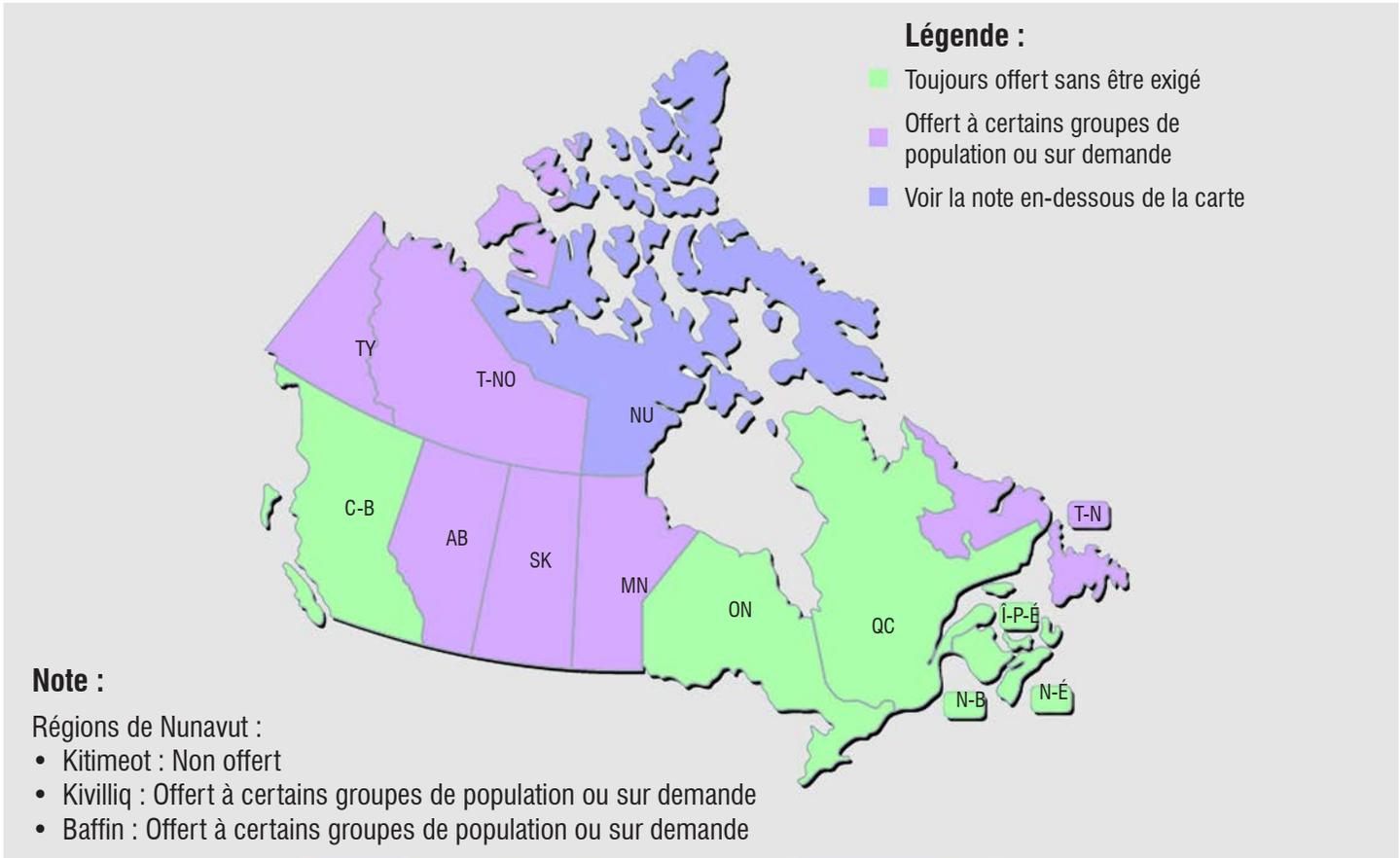
² Organisation des Nations Unies, 63^e séance, point 155 à l'ordre du jour, résolution adoptée par l'Assemblée générale, 2009, <http://www.worldlii.org/int/other/UNGARsn/2008/277.pdf>.

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



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 5 : Anomalies congénitales. 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

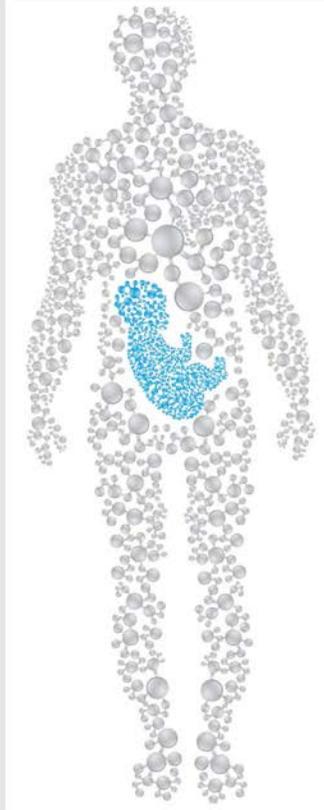


Winnipeg Regional
Health Authority
Caring for Health

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



5.1.1 Que sont les anomalies congénitales?



Crédit photographique : Shutterstock

Les anomalies congénitales (parfois appelées « handicap à la naissance ») surviennent pendant le développement prénatal. Il peut s'agir d'anomalies structurelles, fonctionnelles ou métaboliques. Ces anomalies présentes à la naissance sont souvent diagnostiquées seulement plus tard dans la vie. Elles peuvent donner lieu à des handicaps physiques ou mentaux, nuire au développement de l'enfant et, lorsque très graves, causer la mort.¹

Les anomalies congénitales sont une importante cause de décès chez les fœtus et nourrissons², et peuvent grandement influencer la qualité de vie. De plus, elles entraînent de lourds coûts pour les familles et le secteur de la santé.³

¹ Définition adaptée de : Santé Canada, Les anomalies congénitales au Canada : rapport sur la santé périnatale, 2002, Ottawa : Travaux publics et Services gouvernementaux Canada, 2002.

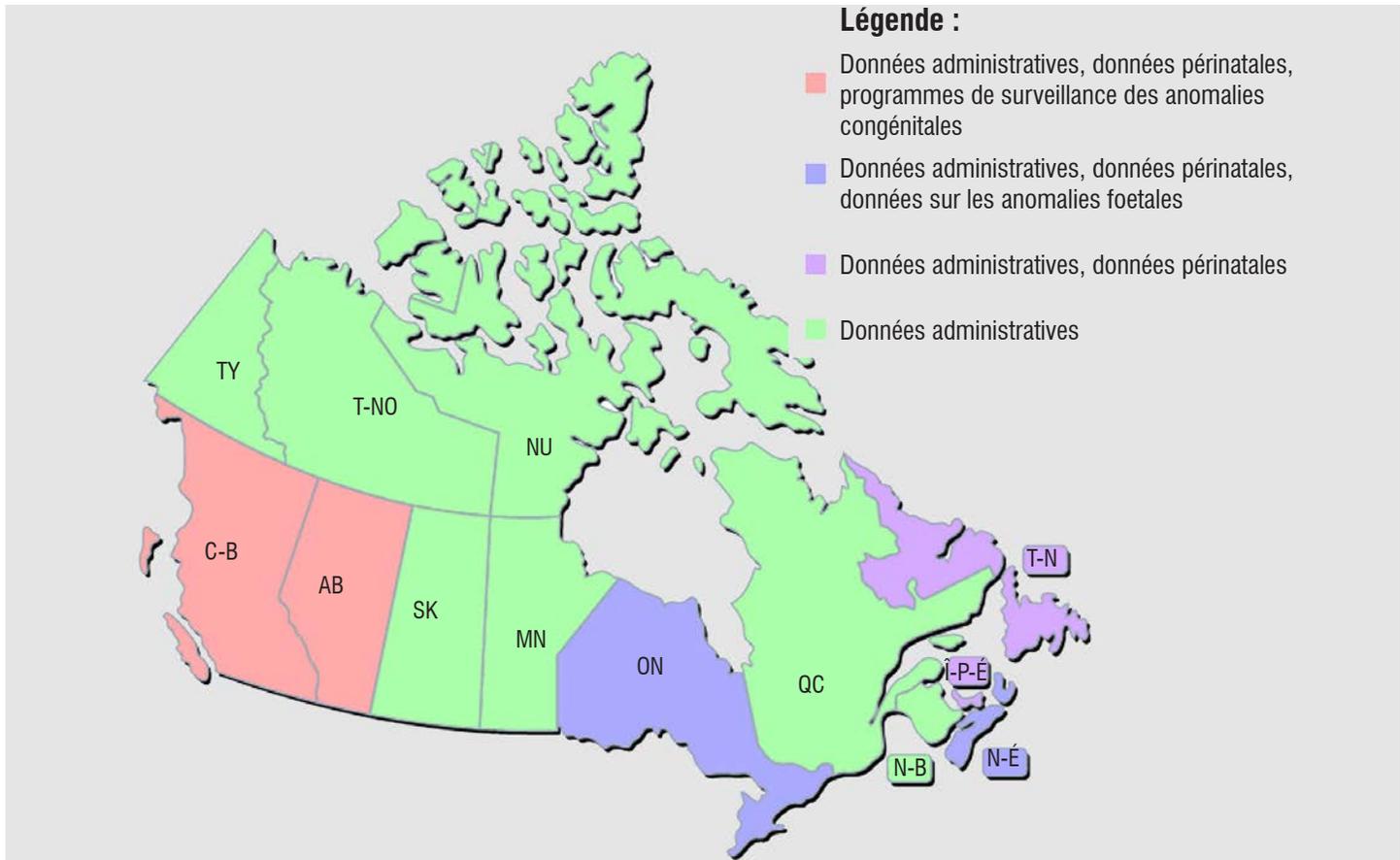
² Lowry, R., Sibbald, B., Bedard, T., Alberta Congenital Anomalies Surveillance System Eighth Report 1980–2007, gouvernement de l'Alberta, rapport 1-45, et Rapport sur la santé périnatale au Canada, 2008, Ottawa : Agence de la santé publique du Canada, 2009.

³ Agence de la santé publique du Canada et le Réseau canadien de surveillance des anomalies congénitales, Vers une surveillance accrue des anomalies congénitales au Canada, Ottawa, 2008





5.1.2 Surveillance des anomalies congénitales



Le Système canadien de surveillance des anomalies congénitales (SCSAC) amasse et analyse les données fournies par les hôpitaux et les systèmes provinciaux de surveillance des anomalies congénitales. Toutefois, la collecte et l'enregistrement de données relatives aux anomalies congénitales ne sont pas des activités normalisées à l'échelle du pays.¹ Les divers territoires canadiens ne font pas le dépistage des mêmes troubles, n'utilisent pas les mêmes sources de données, et évaluent différemment l'occurrence des anomalies congénitales dans la population. Par exemple, certaines provinces recueillent des données sur les anomalies que présentent les fœtus issus de grossesses interrompues en raison d'un diagnostic prénatal, et d'autres, pas.^{1,2}

¹ Little, J., Potter, B., Allanson, J., Caulfield, T., Carroll, J.C., Wilson, B. Canada : génomique et santé publique. *Public Health genomics*. 2009; 12:112–120.

² Groupe de travail sur les données démographiques et les indicateurs de risques du Réseau canadien de surveillance des anomalies congénitales, Agence de la santé publique du Canada, *Surveillance des anomalies congénitales au Canada : Résultats d'une enquête menée en 2006-2007 sur la disponibilité de certaines variables dans les provinces et territoires canadiens*, Ottawa : Agence de la santé publique du Canada, 2010

Signification

Le manque d'uniformité rend difficile la comparaison des données d'une région canadienne à l'autre. Une nouvelle initiative visant à améliorer la collecte de données en consolidant la surveillance au niveau provincial/territorial sera mise sur pied, afin de combler les lacunes en ce qui concerne la collecte et la déclaration des données. Les anomalies congénitales sont une importante cause de maladies chroniques, d'incapacité et de décès chez les enfants. Il importe d'établir des mécanismes normalisés de codification de l'information relative aux anomalies congénitales, et d'améliorer l'enregistrement et la surveillance des données. Aussi, il conviendrait d'approfondir la recherche sur les causes des anomalies congénitales.

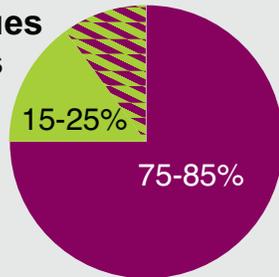




5.1.3 Causes des anomalies congénitales

Maladies génétiques reconnues Causes monogéniques ou chromosomiques

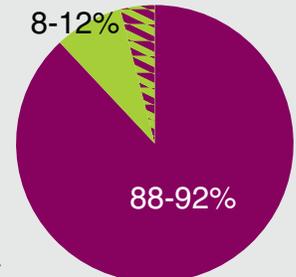
15% à 25% sont
attribuables à des
maladies génétiques
reconnues



Facteurs environnementaux

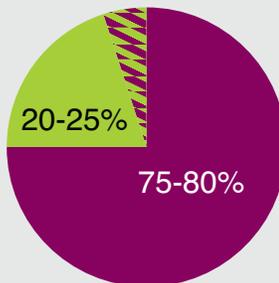
Maladies ou exposition
à des médicaments ou
produits chimiques par
la mère

8% à 12 % sont
attribuables à des
facteurs environnementaux



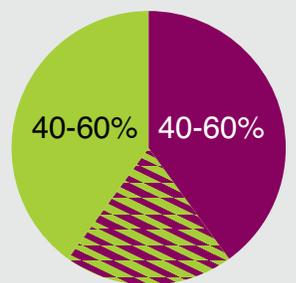
Hérédité multifactorielle*

20% à 25% sont
attribuables à
l'hérédité
multifactorielle



Causes inconnues

40% à 60% sont
attribuables à des
causes inconnues



*Une anomalie congénitale est considérée d'origine multifactorielle (ou polygénique) lorsqu'elle est le résultat de la combinaison de facteurs environnementaux et d'anomalies génétiques ayant nui au développement embryonnaire normal. On parle de maladie héréditaire multifactorielle lorsqu'il y a apparence d'une cause génétique, mais qu'il est impossible de confirmer une hérédité mendélienne. L'hérédité multifactorielle est l'étiologie sous-jacente de la plupart des anomalies congénitales les plus courantes.

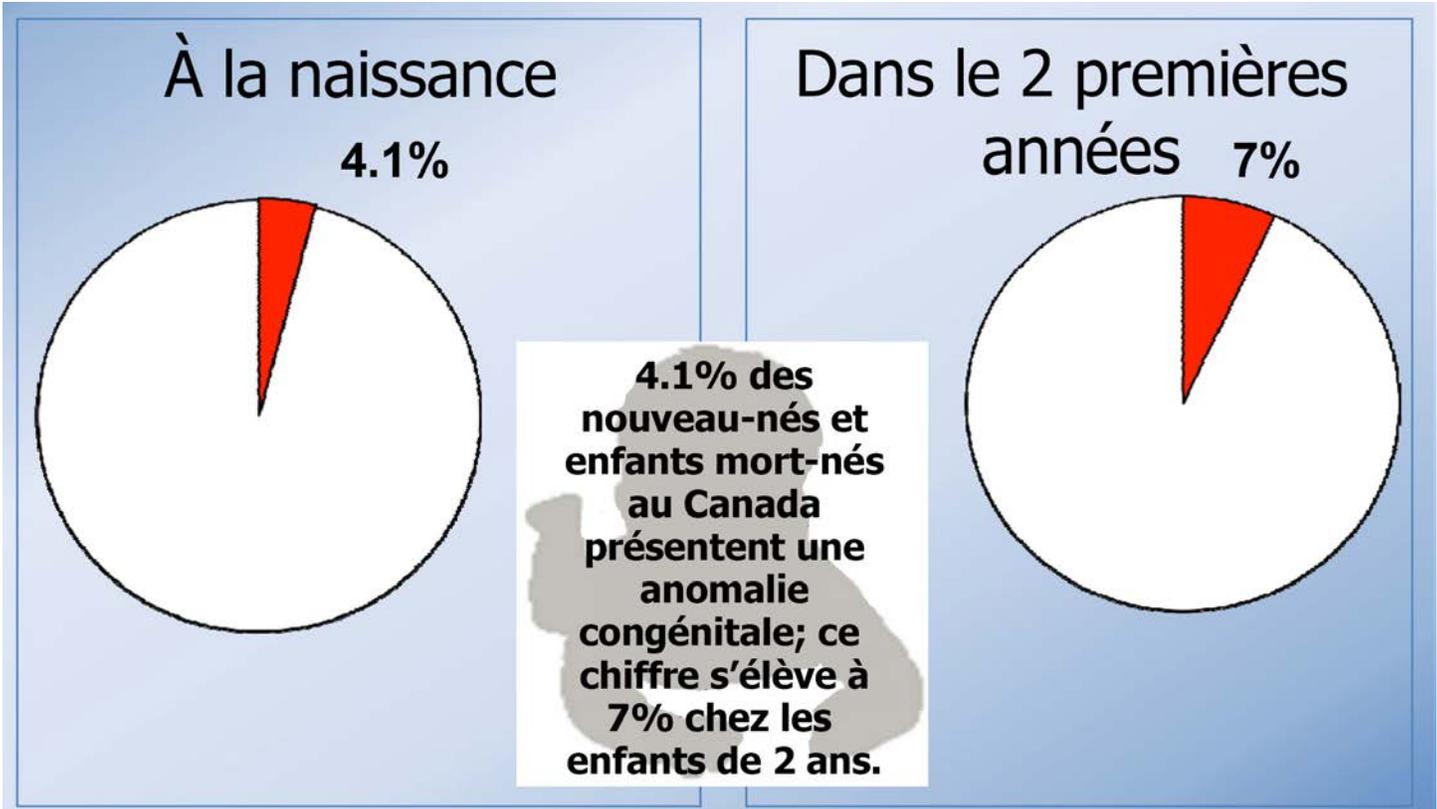
Graphique créé par l'ICSI avec des données du rapport de la Santé Canada: Les anomalies congénitales au Canada : rapport sur la santé périnatale, 2002, Ottawa : Travaux publics et Services gouvernementaux Canada, 2002.

Certaines anomalies congénitales sont causées par des mutations au niveau d'un seul gène ou par l'altération d'un chromosome, tandis que d'autres sont le résultat d'une exposition à des contaminants environnementaux ou à des médicaments pendant la grossesse ou encore, d'une combinaison de facteurs génétiques et environnementaux. Toutefois, la cause de la plupart des anomalies congénitales demeure inconnue. La plupart des enfants souffrant d'une anomalie congénitale ont une mère sans antécédents de troubles génétiques, et n'ont pas été exposés à des facteurs de risque.





5.1.4 Prévalence des anomalies congénitales au Canada



Graphique créé par l'ICSI au moyen de données de Santé Canada, Les anomalies congénitales au Canada : rapport sur la santé périnatale, 2002, Ottawa : Travaux publics et Services gouvernementaux Canada, 2002; et une photo de Shutterstock.

En 2007, 4,1 % des nouveau-nés au Canada (y compris les enfants mort-nés) ont présenté une anomalie congénitale. On estime que les anomalies congénitales majeures toucheraient environ 3 % des naissances¹, et environ 7 % des enfants de 2 ans.²

Un enfant peut naître avec plusieurs anomalies congénitales de gravité variée. Les bébés nés avec une anomalie grave (anencéphalie, trisomie 13, trisomie 18, malformation cardiaque inopérable, etc.) en meurent souvent. Mais les anomalies congénitales ne sont pas toutes graves, et beaucoup peuvent être corrigées au moyen de traitements.

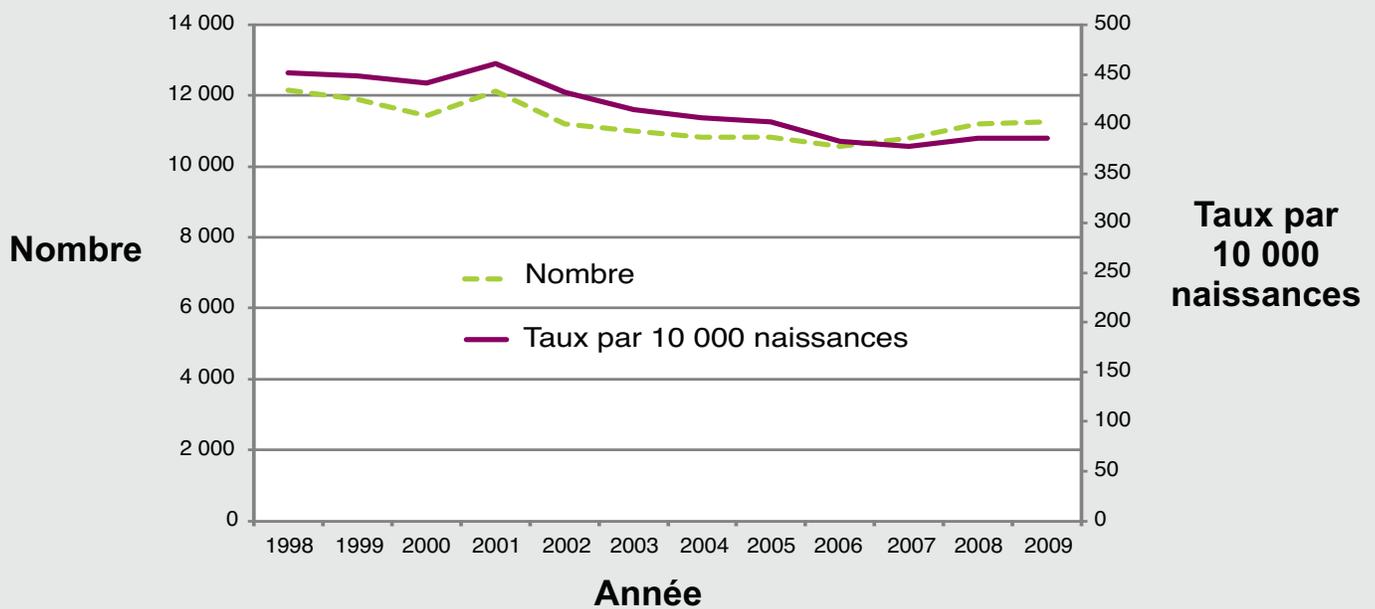
¹ Groupe de travail sur les données démographiques et les indicateurs de risques du Réseau canadien de surveillance des anomalies congénitales, Agence de la santé publique du Canada, Surveillance des anomalies congénitales au Canada : Résultats d'une enquête menée en 2006-2007 sur la disponibilité de certaines variables dans les provinces et territoires canadiens, Ottawa : Agence de la santé publique du Canada, 2010.

² Santé Canada, Les anomalies congénitales au Canada : rapport sur la santé périnatale, 2002, Ottawa : Travaux publics et Services gouvernementaux Canada, 2002





5.1.5 Prévalence des anomalies congénitales à la naissance, par année, Canada (excluant le Québec*), 1998 à 2009



*Le Québec a été exclu en raison d'un manque de données pour certaines années.

Graphique créé par l'ICSI avec des données adaptées du tableau B1.1, du rapport 'Anomalies congénitales au Canada 2013 : Rapport de surveillance sur la santé périnatale', Ottawa : Agence de la santé publique du Canada, 2013.

De façon générale, le nombre absolu de bébés nés avec une anomalie congénitale au Canada et le taux par 10 000 naissances ont diminué de 1998 à 2009. La proportion a en effet passé de 451,2 à 385,2 par 10 000 naissances, une diminution d'environ 15 %. Ce phénomène pourrait être attribuable à la diminution de la prévalence de certaines anomalies courantes, comme c'est le cas de l'anomalie du tube neural [[lien au rapport](#)] ou encore, à des irrégularités dans la collecte de données.

Il est à noter, toutefois, que certaines anomalies congénitales, la malformation dite « gastroschisis » par exemple (intestins situés hors de la paroi abdominale), voient leur prévalence augmenter. La cause exacte de cette augmentation demeure cependant incertaine.¹ La diminution du taux d'anomalies chez les nouveau-nés est notable au fil du temps, pour finir à 400 par 10 000 en 2009. Pourtant, le taux d'anomalies congénitales chez les enfants mort-nés a légèrement augmenté, principalement en raison de l'augmentation de la proportion d'enfants mort-nés de très faible poids (moins de 750 g).²

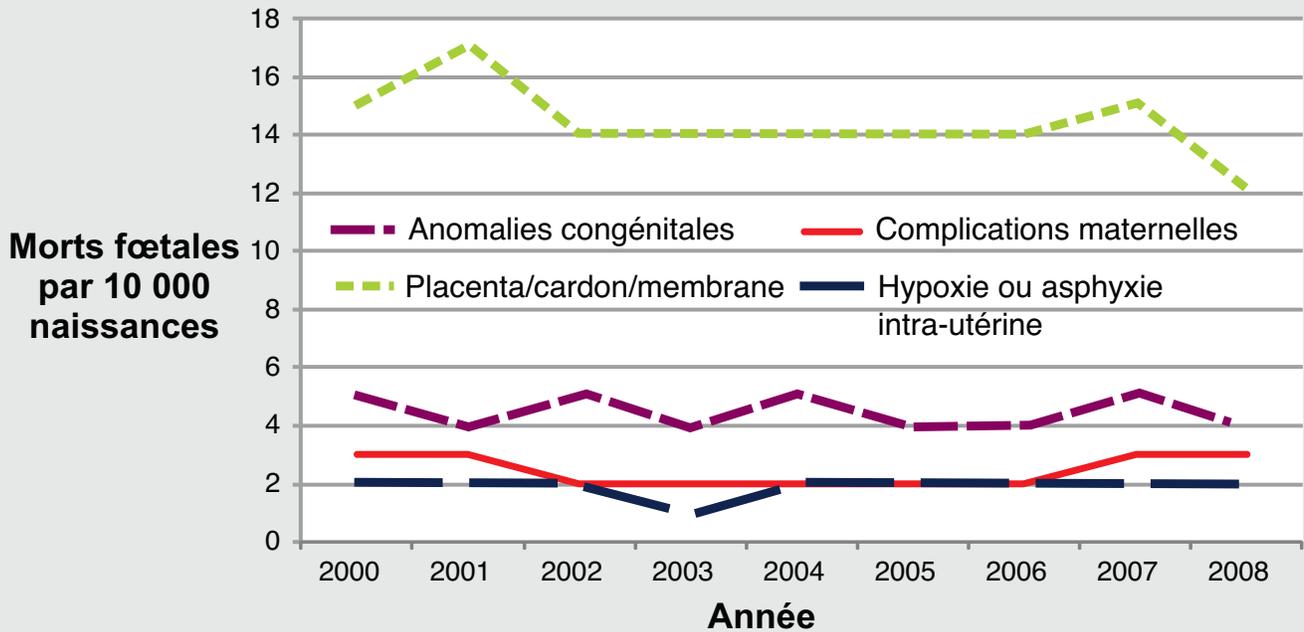
¹ Réseau canadien de chirurgie pédiatrique, CAPSNet 2012 Annual Report, version 1, février 2013, http://www.capsnetwork.org/portal/Portals/0/CAPSNet/Annual%20Reports/CAPSNet%20AR%202012%20-%20FINAL_Feb%202013.pdf.

² Agence de la santé publique du Canada, Anomalies congénitales au Canada 2013 : Rapport de surveillance sur la santé périnatale, Ottawa : Agence de la santé publique du Canada, 2013





5.2.1 Taux de morts fœtales (bébés de plus de 500 g) par cause, Canada (excluant l'Ontario*), 2000 à 2008



* L'Ontario a été exclu en raison d'un manque de données pour certaines années.

Graphique créé par l'ICSI avec des données de l'Agence de la santé publique du Canada, du rapport 'Indicateurs de la santé périnatale au Canada, 2011', Ottawa : Agence de la santé publique du Canada, 2012.

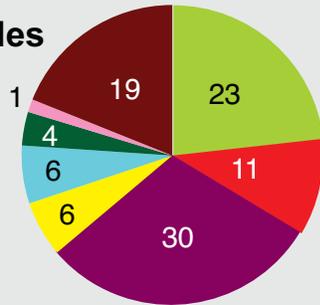
Les anomalies congénitales sont la deuxième principale cause de morts fœtales. De 2000 à 2008, le taux de morts fœtales dues à des anomalies congénitales a peu varié, passant de 4 à 5 par 10 000 naissances.



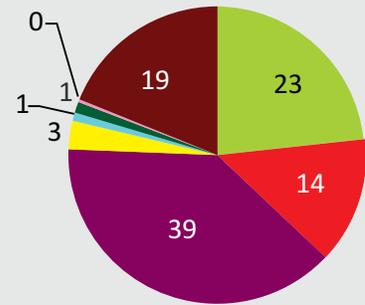


5.2.2 Causes des morts néonatales, postnéonatales et totales, Canada (excluant l'Ontario*), 2003 à 2007

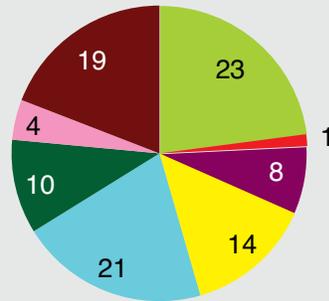
Décès de tous les nourrissons âgés de 0 à 364 jours



Décès des nouveau-nés âgés de 0 à 27 jours



Décès des nourrissons postnéonataux âgés de 28 à 364 jours



- Anomalies congénitales
- Immaturité
- Syndrome de mort subite du nourrisson
- Causes externes
- Asphyxie
- Infection
- Causes inconnues
- Autres

*L'Ontario a été exclu dans un souci de qualité des données.

Graphique créé par l'ICSI utilisant des données de l'Agence de la santé publique du Canada, du rapport 'Indicateurs de la santé périnatale au Canada, 2011', Ottawa : Agence de la santé publique du Canada, 2012.

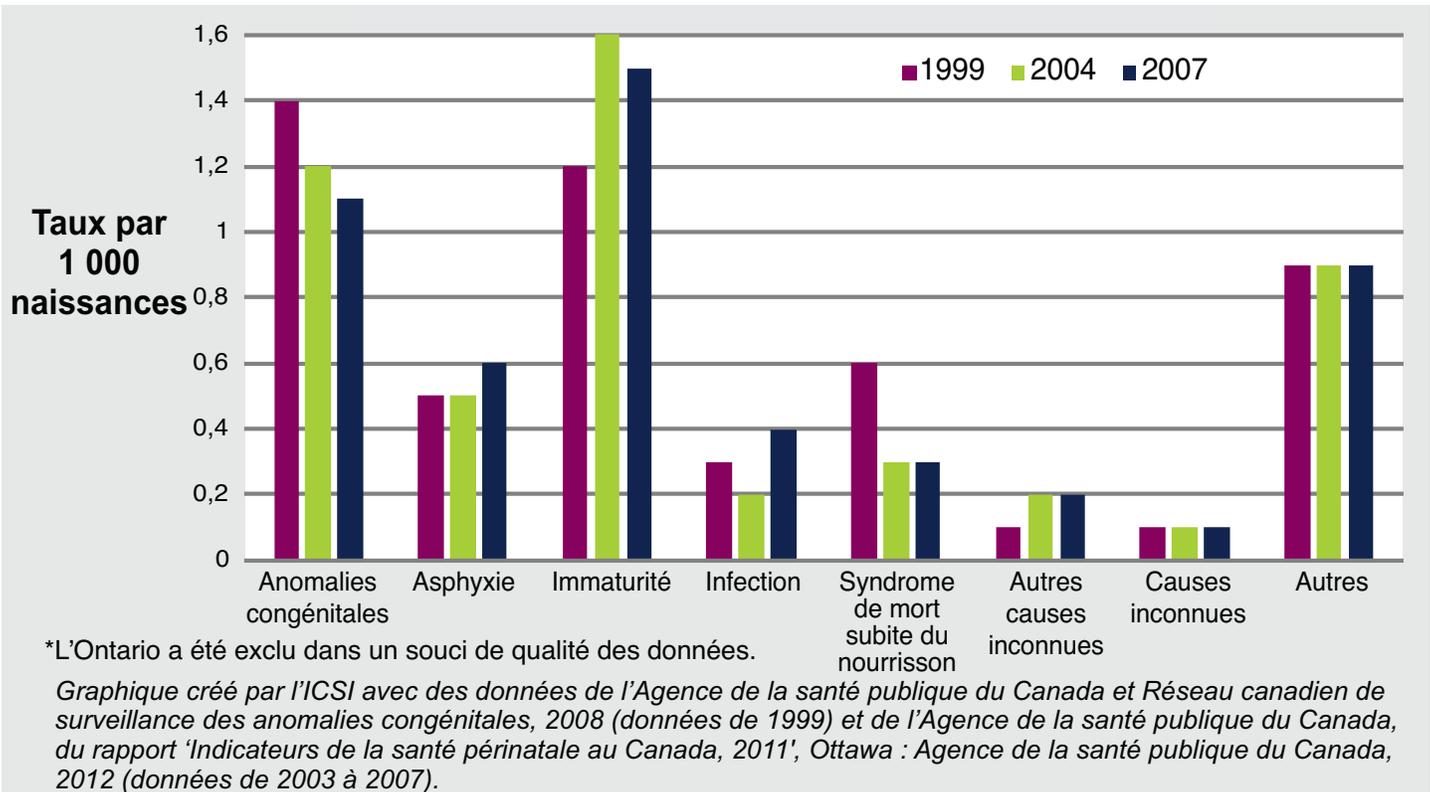
Les anomalies congénitales sont une des principales causes de la mortalité chez les nourrissons; elles sont la principale cause des décès des bébés âgés de 28 jours à 1 an (période postnéonatale), et la deuxième plus importante chez les nouveau-nés ayant moins de 28 jours (période néonatale).¹

¹ Agence de la santé publique du Canada, Indicateurs de la santé périnatale au Canada, 2011, Ottawa : Agence de la santé publique du Canada, 2012





5.2.3 Causes des décès des nourrissons, Canada (excluant l'Ontario*), 1999, 2004, et 2007



Bien que les anomalies congénitales soient l'une des principales causes de décès chez les nourrissons au Canada, les chiffres sont toutefois à la baisse.¹ L'Agence de la santé publique du Canada a indiqué que cette diminution serait attribuable au nombre croissant de diagnostics prénataux et d'interruptions de grossesses lorsqu'il y a diagnostic d'une anomalie congénitale.²

¹ Agence de la santé publique du Canada, Indicateurs de la santé périnatale au Canada, 2011, Ottawa : Agence de la santé publique du Canada, 2012.

² Agence de la santé publique du Canada et Réseau canadien de surveillance des anomalies congénitales, 2008

Signification

Il est important de surveiller les anomalies congénitales et leurs liens potentiels avec des facteurs environnementaux, étant donné que le génome humain réagit à l'environnement de façon très dynamique.³ Comme il convient de favoriser une bonne planification des services de santé, il faudrait améliorer les méthodes de collecte de données concernant les anomalies congénitales au Canada afin de disposer d'information plus fiable et accessible.

³ Santé Canada, Les anomalies congénitales au Canada : rapport sur la santé périnatale, 2002, Ottawa : Travaux publics et Services gouvernementaux Canada, 2002





5.3.1 Trois anomalies congénitales courantes

Syndrome de Down

Anomalie du tube neural

Malformations cardiaques congénitales

Graphique créé par l'ICSI.

Les anomalies congénitales sont nombreuses. On examinera maintenant trois des anomalies congénitales les plus courantes : le syndrome de Down, l'anomalie du tube neural et les malformations cardiaques congénitales.





5.3.2 Anomalies congénitales courantes – le syndrome de Down



Crédit photographique : Shutterstock

La plupart des enfants atteints du syndrome de Down ont une copie supplémentaire du chromosome 21; au lieu d'avoir deux chromosomes 21, ils en ont trois. Il s'agit de la trisomie 21. Près de 95 % des victimes du syndrome de Down ont la trisomie 21. La manifestation du syndrome varie d'une personne à l'autre; les problèmes de fonctions mentales, de comportement et de développement ainsi que les autres symptômes peuvent être de légers à très graves.¹

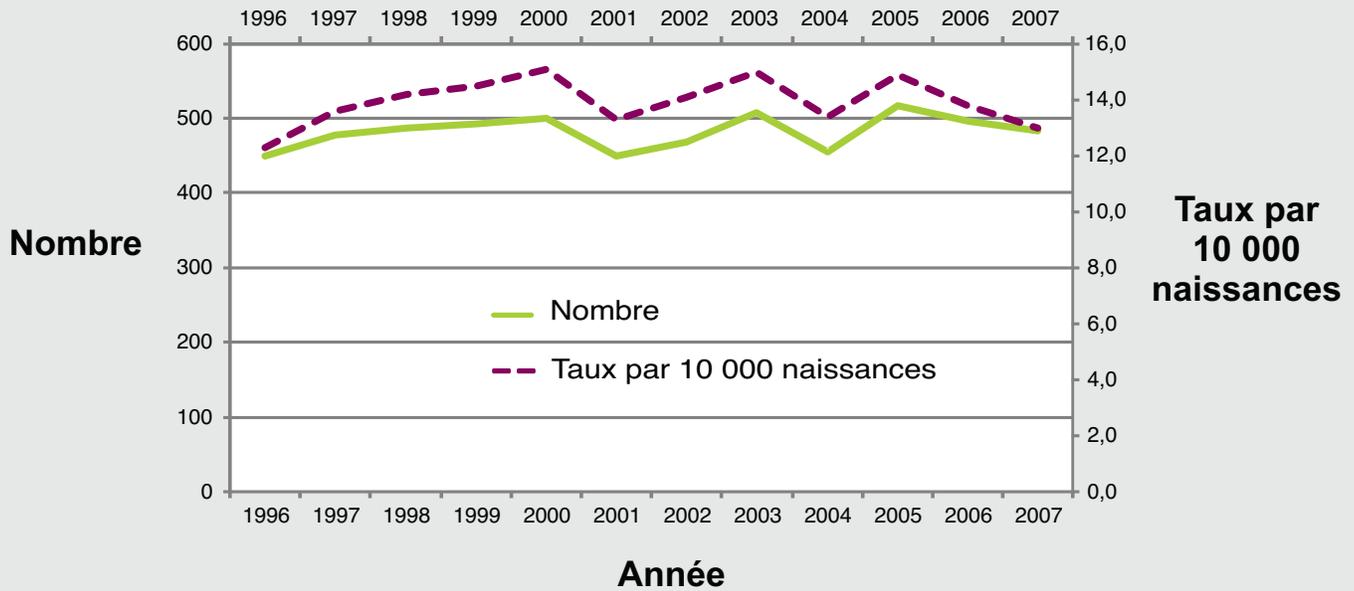
Bien que les risques pour une femme d'avoir un enfant atteint du syndrome de Down augmentent avec l'âge, les femmes de tous âges peuvent donner naissance à un bébé trisomique. On estime que 80 % des enfants atteints du syndrome sont nés de femmes de moins de 35 ans.¹

¹ Société canadienne du syndrome de Down, Your Child with Down Syndrome,
http://www.cdss.ca/images/pdf/brochures/english/your_child_with_down_syndrome_english.pdf





5.3.3 Anomalies congénitales courantes – les taux du syndrome de Down au Canada, de 1996 à 2007



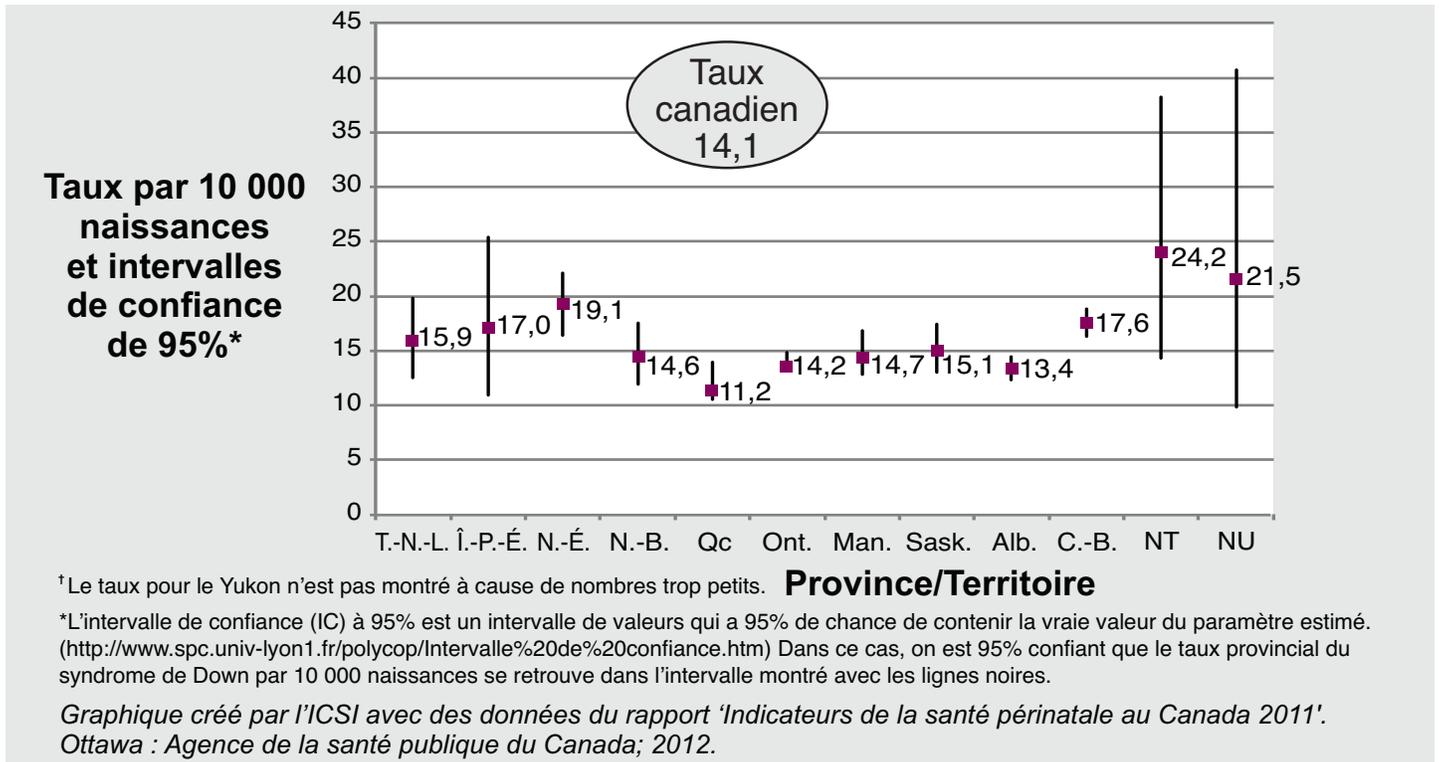
Graphique créé par l'ICSI avec des données du rapport 'Indicateurs de la santé périnatale au Canada 2011'.
Ottawa : Agence de la santé publique du Canada; 2012.

Aucune tendance claire n'est apparue dans les taux du syndrome de Down depuis 1996. En 2007, le taux était de 13,0 pour 10 000 naissances, ou approximativement 483 bébés nés avec le syndrome de Down.





5.3.4 Anomalies congénitales courantes – les taux du syndrome de Down, Canada, (excluant le Yukon[†]), 1998 à 2007



Lorsqu'on examine les taux combinés du syndrome de Down pour les années 1998 à 2007, il est évident que les taux ont varié grandement entre les provinces et les territoires. Les taux du syndrome de Down vont de 11,2 par 10 000 naissances au Québec à 24,2 dans les Territoires du Nord Ouest.

Ces différences peuvent être attribuables à plusieurs facteurs, tels que les différences d'âge des mères, la disponibilité des tests de dépistage et des diagnostics prénataux et le taux d'interruption de grossesse.





5.3.5 Anomalies congénitales courantes – les anomalies du tube neural



Anomalies - Tube neural ouvert

Exemples :

- Anencéphalie
- Encéphalocèle
- Spina bifida – le type le plus courant



Anomalies - Tube neural fermé

Exemples :

- Lipomyélingocèle
- Lipoméningocèle
- Filum terminal

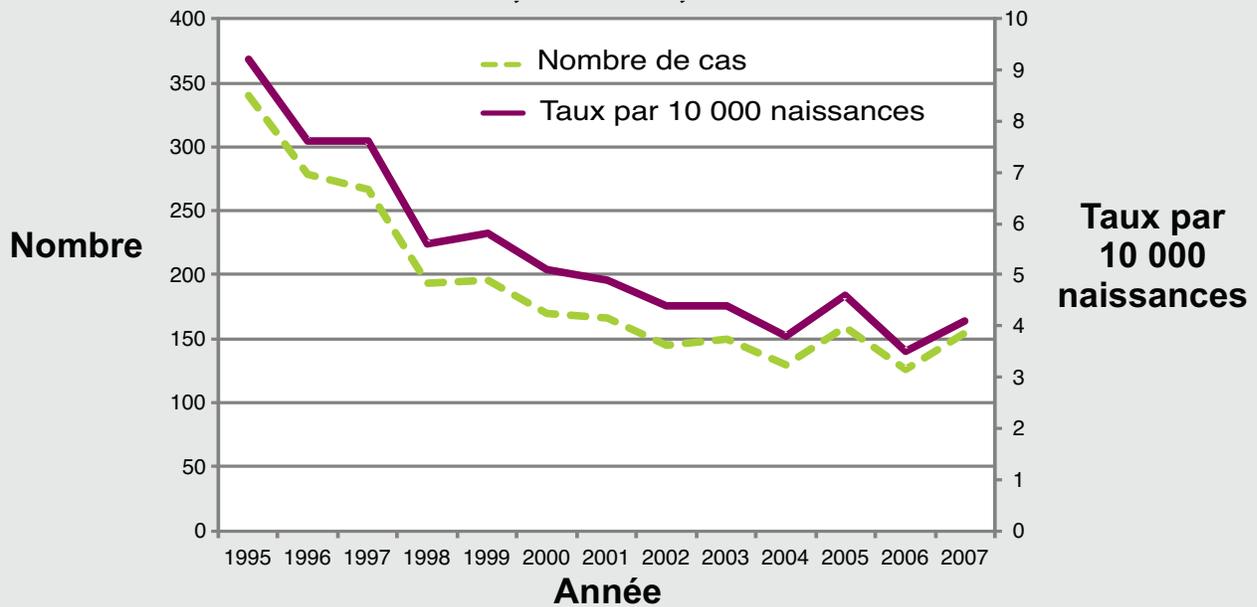
Graphique créé par l'ICSI avec des données de <http://www.chg.duke.edu/diseases/ntd.html>

Les anomalies du tube neural regroupent des anomalies congénitales du système nerveux central qui se produisent lorsque la structure osseuse protégeant la moelle épinière (les vertèbres) ne se ferme pas complètement. Ses causes sont multifactorielles et sont influencées par la géographie, l'ethnicité, la génétique et la nutrition.





5.3.6 Anomalies congénitales courantes – les taux d'anomalies du tube neural, Canada, de 1996 à 2007*



*Les données sur la Nouvelle-Écosse n'étaient pas disponibles avant 1996.

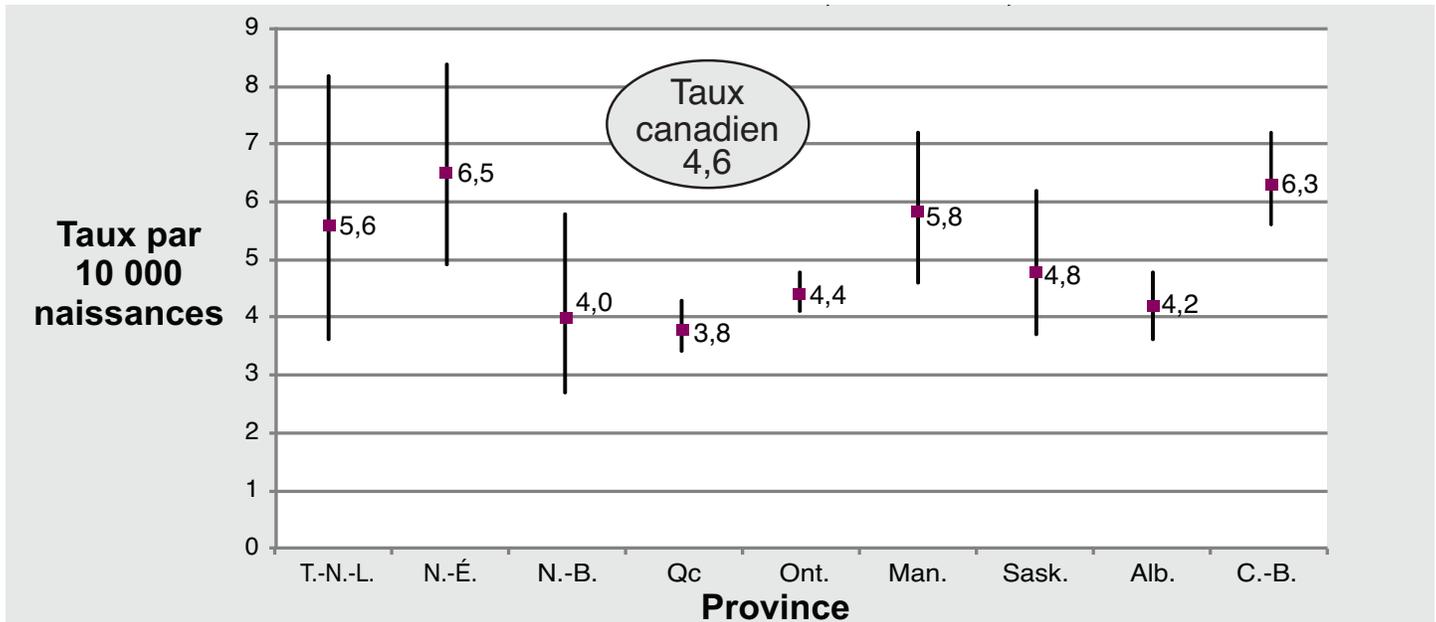
Graphique créé par l'ICSI avec des données du rapport 'Indicateurs de la santé périnatale au Canada 2011', (pour les années 1998 à 2007). Ottawa : Agence de la santé publique du Canada; 2012, et du 'Rapport sur la santé périnatale au Canada, édition de 2008', (pour les années 1995 à 1997). Ottawa : Agence de la santé publique du Canada; 2008.

En 1999, au Canada, sur 10 000 naissances, six bébés sont nés avec une anomalie du tube neural, soit une baisse de 11,1 par 10 000 naissances par rapport en 1989. Entre 1995 et 2007, le taux d'anomalies du tube neural au Canada a diminué de près de la moitié, passant de 9,2 à 4,1 par 10 000 naissances. La plus grande partie de la diminution s'est produite entre 1995 et 2004, et depuis, les taux n'ont indiqué aucune tendance claire. Malgré cela, la baisse est surtout attribuable à l'élaboration de politiques et d'initiatives d'information entourant le rôle de l'acide folique pour éviter que les bébés ne développent des anomalies du tube neural.





5.3.7 Anomalies congénitales courantes – les taux d'anomalies du tube neural, Canada*, de 1998 à 2007



*Les taux de l'Île-du-Prince Édouard, du Yukon, des Territoires du Nord-Ouest et du Nunavut ne sont pas publiés, étant donné qu'ils sont minimes.

Graphique créé par l'ICSI avec des données du rapport 'Indicateurs de la santé périnatale au Canada 2011'.
Ottawa : Agence de la santé publique du Canada; 2012.

Les taux d'anomalies du tube neural montrent des variations au Canada, allant de 3,8 par 10 000 naissances au Québec à 6,5 en Nouvelle Écosse.





5.3.8 Anomalies congénitales courantes – les anomalies du tube neural : les politiques de prévention primaire



Graphique créé par l'ICSI avec des photos de Shutterstock

Les recherches montrent que les femmes peuvent diminuer leurs risques d'avoir un bébé souffrant d'une anomalie du tube neural en prenant de l'acide folique, qui est une vitamine B. L'acide folique est essentiel pour le développement du cerveau et de la colonne vertébrale. Des études ont révélé que les femmes qui consomment des suppléments d'acide folique en quantité suffisante et qui mangent sainement avant de tomber enceinte et au début de leur grossesse sont moins susceptibles de donner naissance à un bébé souffrant d'une anomalie du tube neural.¹

En 1998, le gouvernement canadien a exigé que la farine blanche, les pâtes enrichies, et la semoule de maïs soient enrichies avec de l'acide folique.² L'Agence de la santé publique du Canada et Santé Canada ont recommandé que toutes les femmes susceptibles de devenir enceintes prennent un supplément contenant 0,4 mg d'acide folique et suggéré une dose plus élevée pour les femmes qui risquent davantage d'avoir un bébé souffrant d'une anomalie du tube neural.³

¹ Lumley J, Watson L, Watson M, Bower C. Periconceptional supplementation with folate and/or multivitamins for preventing neural tube defects. *Cochrane Database Syst Rev.* 2001;3.

² Millar W. Supplément d'acide folique. *Statistique Canada, Rapports sur la santé (Catalogue 82-003-XIE0).* Ottawa : Statistique Canada; 2004;15(3) : p. 53-56.

³ Van Allen MI, McCourt C, Lee NS. Santé avant la grossesse : l'acide folique pour la prévention primaire des anomalies du tube neural. Document d'information à l'intention des professionnels de la santé, 2002. Ottawa : Ministère des Travaux publics et Services gouvernementaux Canada; 2002. No au catalogue : H39-607/2002E





5.3.9 Anomalies congénitales courantes – utilisation de l'acide folique avant la grossesse, Canada, 2009/2010

Femmes âgées de 20 à 49 ans qui ont pris de l'acide folique avant leur dernière grossesse, Canada, 2009/2010

Total : 59,8 %

Âge

20 à 24 ans	33,50 %
25 à 29 ans	53,20 %
30 à 49 ans	65,80 %

Éducation

Moins qu'un diplôme d'études secondaires	33,70 %
Diplôme d'études secondaires	44,70 %
Études postsecondaires	50,00 %
Diplôme d'études postsecondaires	67,20 %

Revenu familial

Quintile 1	43,30 %
Quintile 2	52,00 %
Quintile 3	65,10 %
Quintile 4	71,70 %
Quintile 5	84,20 %

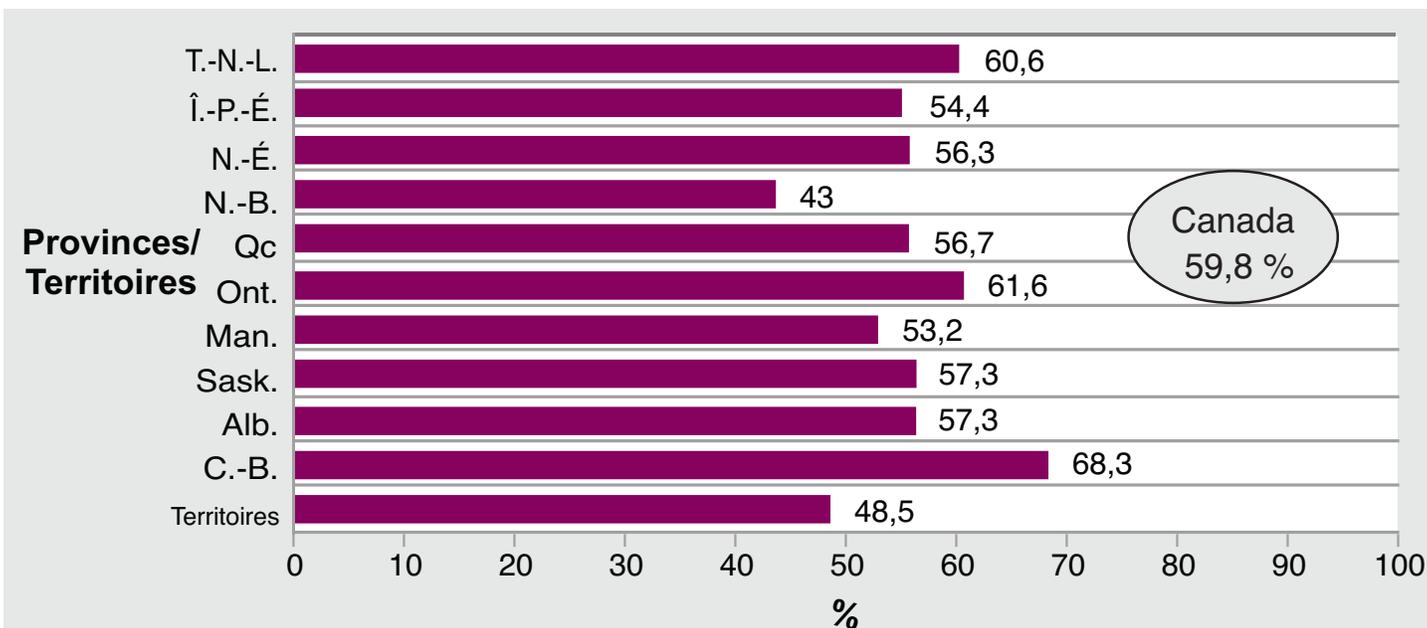
Graphique créé par l'ICSI avec des données adaptées de l'Enquête sur la santé dans les collectivités canadiennes FMGD, 2009–2010.

Selon l'Enquête sur la santé dans les collectivités canadiennes de 2009–2010, près de 60 % des femmes âgées de 20 à 49 ans ont indiqué avoir pris de l'acide folique avant leur dernière grossesse. Toutefois, l'accès à l'acide folique et la prévention des anomalies du tube neural ne sont pas les mêmes pour toutes les femmes. Les femmes âgées de 30 à 49 ans étaient plus susceptibles de prendre de l'acide folique que les jeunes femmes. Les deux tiers des femmes ayant un diplôme d'études postsecondaires ont pris un supplément comparativement au tiers des femmes sans diplôme d'études postsecondaires. De plus, 84 % des femmes qui faisaient partie du groupe ayant le revenu familial le plus élevé ont pris de l'acide folique comparativement à 43 % des femmes ayant le revenu familial le plus bas.





5.3.10 Anomalies congénitales courantes – Femmes de 20 à 49 ans qui ont pris de l'acide folique avant leur dernière grossesse, Canada, 2009–2010



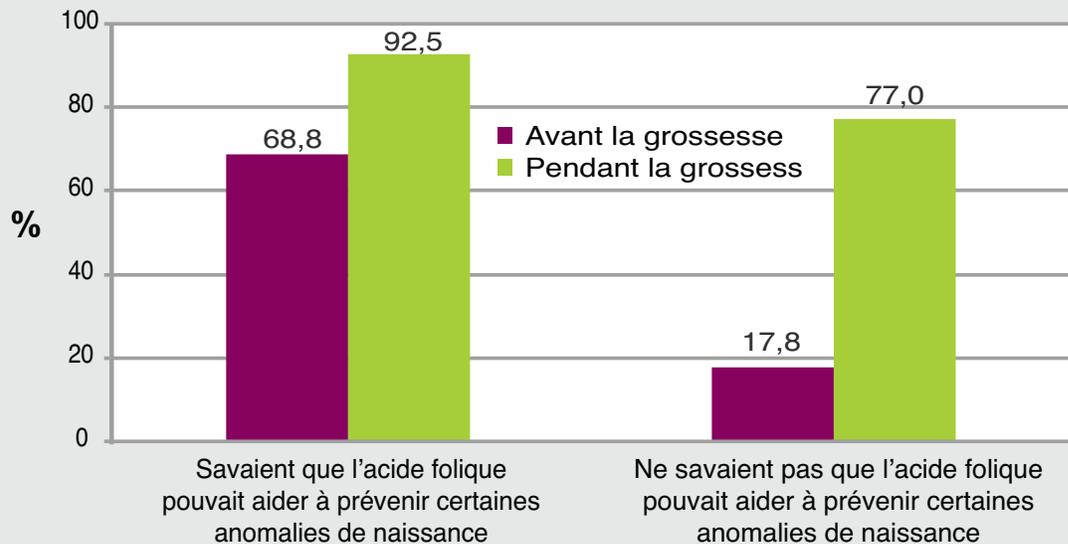
Graphique créé par l'ICSI avec des données adaptées de l'Enquête sur la santé dans les collectivités canadiennes FMGD, 2009–2010.

On remarque aussi des différences entre les provinces et les territoires en ce qui concerne la proportion de femmes qui ont pris de l'acide folique avant leur grossesse. Approximativement 49 % des femmes vivant dans les territoires en ont pris comparativement à 68 % des femmes en Colombie Britannique.





5.3.11 Anomalies congénitales courantes – Femmes qui ont pris de l'acide folique avant leur grossesse parce qu'elles le savaient, Canada*, 2006–2007



* Quelque 6 421 mères biologiques de 15 ans et plus qui ont donné naissance à un seul enfant vivant pendant la période de trois mois précédant le Recensement de la population canadienne de 2006 et qui vivaient avec leur bébé.

Graphique créé par l'ICSI avec des données de l'enquête 'Ce que les mères disent : Étude canadienne sur l'expérience de la maternité.' Ottawa : Agence de la santé publique du Canada; 2009.

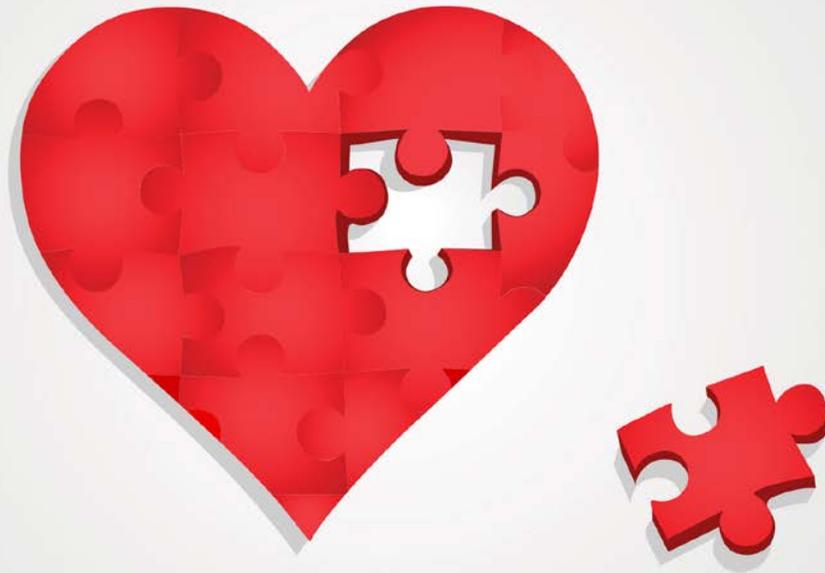
Selon l'Étude canadienne sur l'expérience de la maternité, plus des trois quarts des femmes ayant participé à l'Étude savaient avant leur grossesse que l'acide folique pouvait aider à prévenir certaines anomalies congénitales. Les femmes au courant de ce fait étaient plus susceptibles de prendre de l'acide folique avant et pendant leur grossesse.¹

¹ Agence de la santé publique du Canada. Ce que disent les mères : Étude canadienne sur l'expérience de la maternité. Ottawa : Agence de la santé publique du Canada; 2009





5.3.12 Anomalies congénitales courantes – les malformations cardiaques congénitales



Crédit photographique : Shutterstock

Les malformations cardiaques congénitales – lorsque le cœur ou les vaisseaux sanguins près du cœur ne se développent pas normalement avant la naissance – sont les anomalies congénitales les plus courantes. Au Canada, 1 bébé sur 100 à 150 naît avec une malformation cardiaque congénitale.¹ Des diagnostics sont posés plus tôt et les traitements chirurgicaux ont évolué, entraînant une diminution des décès et des maladies liés aux malformations cardiaques congénitales. Il y a soixante ans, moins de 20 % des enfants nés avec des malformations cardiaques complexes survivaient jusqu'à l'âge adulte. Actuellement, plus de 90 % des enfants deviennent des adultes, principalement grâce aux procédures chirurgicales, au développement de centres régionaux de chirurgie cardiaque et de soins médicaux améliorés.² Malgré ces progrès, les malformations cardiaques congénitales demeurent la principale cause de décès chez les enfants atteints d'une anomalie congénitale au Canada. Les enfants qui souffrent de malformations cardiaques graves nécessitent des soins médicaux complexes et sont susceptibles d'avoir une qualité de vie grandement hypothéquée.¹

Dans la plupart des cas, la cause des malformations cardiaques congénitales est inconnue. Bien que de nombreuses malformations cardiaques congénitales soient d'origine génétique, des infections virales comme la rubéole (rougeole) ou la consommation de drogues ou d'alcool durant la grossesse sont reconnues pour accroître les risques. Par conséquent, les causes sont multifactorielles. Les bébés nés avec des anomalies congénitales souffrent souvent d'autres anomalies congénitales ou chromosomiques comme le syndrome de Down, la trisomie 13 ou 18, ou le syndrome de Turner.²

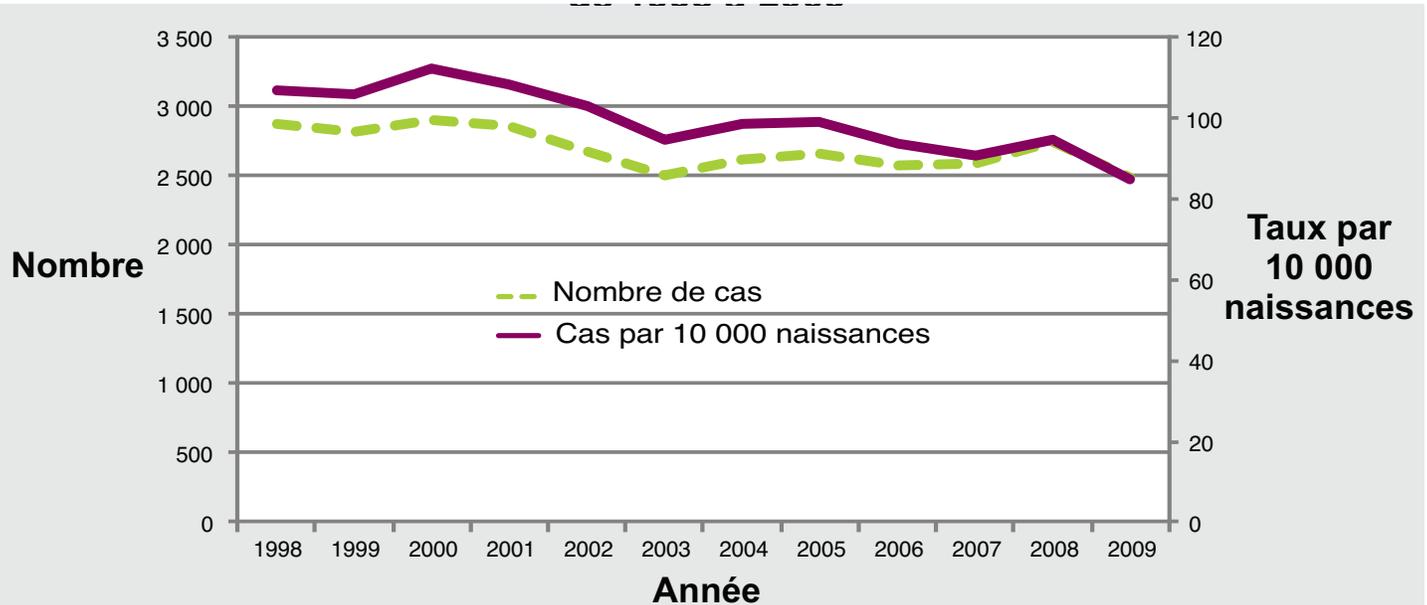
¹ Santé Canada. Anomalies congénitales au Canada — Rapport sur la santé périnatale, 2002. Ottawa : Ministère des Travaux publics et Services gouvernementaux Canada; 2002.

² Malformations cardiaques congénitales. Fondation des maladies du cœur du Canada. <http://www.heartandstroke.com/site/c.iklQLcMWJtE/b.3484063/>





5.3.13 Anomalies congénitales courantes – Taux de malformations cardiaques congénitales, Canada (sauf le Québec*), de 1998 à 2009



*La province de Québec a été exclue parce les données de toutes les années n'étaient pas disponibles.

Graphique créé par l'ICSI avec des données adaptées du tableau B4.1, du rapport 'Anomalies congénitales au Canada 2013 : Rapport de surveillance sur la santé périnatale'. Ottawa : Agence de la santé publique du Canada; 2013.

Tant le nombre que le taux de malformations cardiaques congénitales (déterminées jusqu'à l'âge de 30 jours) ont diminué. En 1998, le taux était de 107,1 par 10 000 naissances. En 2009, le taux a baissé de 21 %, passant à 85,1 par 10 000 naissances.



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 6 : L'alcool – un agent tératogène. 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

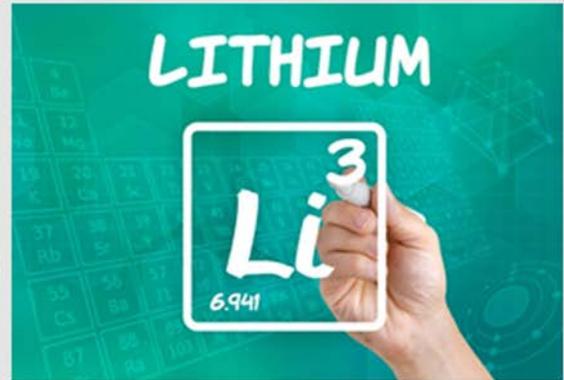
Office régional de la
santé de Winnipeg
À l'écoute de notre santé



6.1.1 Introduction aux agents tératogènes



Qu'est-ce que les drogues à usage récréatif, le lithium, la phénylalanine, et la varicelle ont en commun?



Ils sont tous des exemples d'agents tératogènes potentiels.



Graphique créé par l'ICSI avec des photos de Shutterstock

L'épigénome humain répond à l'environnement de manière très dynamique. Par exemple, une exposition à des produits toxiques, le stress, l'alimentation, ainsi que d'autres facteurs influencent les « modifications » qui contrôlent l'expression des gènes. Les agents tératogènes sont l'un de ces facteurs.

L'agent tératogène est une substance reconnue pour entraîner des anomalies congénitales à la suite d'une exposition durant la grossesse. Certains agents tératogènes peuvent être des drogues (p. ex., des médicaments d'ordonnance comme le lithium, un médicament contre l'épilepsie ou des drogues à usage récréatif). Certaines infections, comme la rubéole ou la varicelle peuvent aussi être des agents tératogènes. Sans le savoir, la mère peut exposer le fœtus à des agents tératogènes dans l'utérus. Par exemple, dans le cas de la PCU, une mère atteinte de phénylcétonurie, ne respectant pas la diète prescrite, possède un taux très élevé de phénylalanine qui passe dans le fœtus par la circulation placentaire et mène à des anomalies congénitales chez le fœtus, comme des maladies cardiaques.

Ce sont souvent les généticiens et les conseillers en génétique qui fournissent des conseils aux mères et aux enfants exposés à des agents tératogènes.





6.1.2 L'alcool

best start
meilleur départ

Be safe: Have an alcohol-free pregnancy

Ne prenez aucun risque : évitez l'alcool pendant votre grossesse

 Ontario
Early Years
Petite enfance

Crédit photographique : Meilleur départ, http://www.beststart.org/resources/alc_reduction/pdf/static_clings_bi_lr.pdf

L'alcool est un agent tératogène courant. La consommation d'alcool pendant la grossesse peut avoir un effet négatif sur le bébé à naître. Plusieurs facteurs peuvent influencer cet effet, notamment la quantité d'alcool consommé au fil du temps et les différences dans la façon dont la mère métabolise l'alcool. Il est également prouvé que selon le bagage génétique de la mère, un bébé est plus ou moins susceptible d'être affecté par l'alcool pendant qu'il se trouve dans l'utérus.¹

Les effets de l'exposition à l'alcool pendant la grossesse sont examinés en fonction d'un spectre et, par conséquent, sont appelés ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (ETCAF). Ces effets peuvent inclure des déficiences physiques ou intellectuelles, des troubles du comportement et d'apprentissage, ainsi que des problèmes d'ordre cognitif, émotif et comportemental.²

Les diagnostics liés à l'ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (ETCAF) comprennent le syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF), le syndrome d'alcoolisation fœtale partiel (SAFp) et le trouble neurologique du développement lié à l'alcool (TNDLA).³ Le diagnostic est toujours relié à une croissance restreinte, à des modifications des caractéristiques faciales, à des problèmes du système nerveux central, à des dommages au cerveau et à une exposition à l'alcool avant la naissance.⁴

¹ Reynolds JN, Weingbert J, Clarren S, Beaulieu C, Rasmussen C, Kobor M, et al. Fetal alcohol spectrum disorders: gene-environment interactions, predictive biomarkers, and the relationship between structural alterations in the brain and functional outcomes. *Semin Pediatr Neurol*. 2011;18(10):49–55

² Chudley AE, Conry J, Cook JL, Looock C, Rosales T, LeBlanc N. Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *CMAJ*. 2005;172(5 suppl)

³ Agence de la santé publique du Canada, Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (ETCAF). <http://www.phac-aspc.gc.ca/hp-ps/dca-dea/prog-ini/fasd-etcaf/index-fra.php>

⁴ Carson G, Cox LV, Crane J, Croeau P, Graves L, Kluka S, et al. Alcohol Use and Pregnancy Consensus Clinical Guidelines. SOGC Clinical Practice Guideline. *JOGC*. 2010; 32(8). <http://sogc.org/wp-content/uploads/2013/01/qui245CPG1008E.pdf>

Le programme **MOTHERISK**, de l'Hospital for Sick Children, est une excellente ressource pour en savoir davantage sur l'alcool et la grossesse, et les effets d'autres drogues et substances pendant la grossesse. MOTHERISK offre une ligne d'information sur la consommation d'alcool et de drogues (1-877-327-4636), qui fournit des renseignements et des conseils aux femmes enceintes et qui allaitent, à leurs familles et aux fournisseurs de soins de santé.





6.1.3 Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale – les faits

SYNDROME D'ALCOOLISATION FOETALE

Affecte
1 à 3 bébés sur 1 000 nés au Canada.

TROUBLE DU SPECTRE D'ALCOOLISATION FOETALE

Affecte 10 bébés sur 1,000
nés au Canada.
Ce nombre peut être aussi élevé que
190 sur 1,000 naissances dans
certaines collectivités canadiennes.

Graphique créé par l'ICSI au moyen des données de Robinson GC, Conry JL, Conry RF. Clinical profile and prevalence of fetal alcohol syndrome in an isolated community in British Columbia. CMAJ 1987;137:203–7.

On estime que 1 bébé sur 3 par 1 000 bébés nés au Canada souffre du syndrome d'alcool fœtal (SAF), et que l'ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (ETCAF) affecte approximativement 1 % de la population. Quelques collectivités au Canada déclarent des taux de prévalence aussi élevés que 190 par 1 000 naissances.¹

¹ Robinson GC, Conry JL, Conry RF. Clinical profile and prevalence of fetal alcohol syndrome in an isolated community in British Columbia. CMAJ. 1987;137:203–7

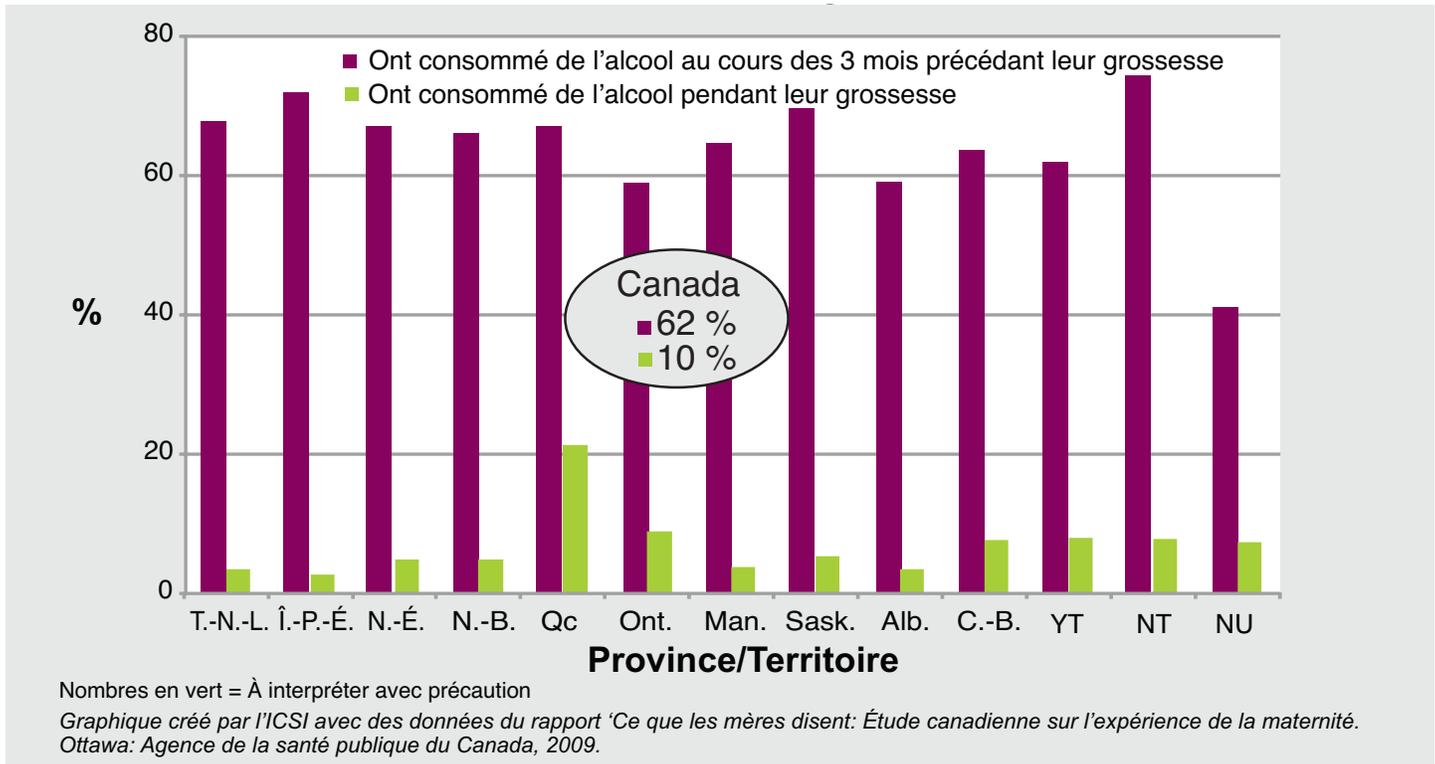
Signification

Les troubles causés par l'alcoolisation fœtale ne peuvent pas être guéris. Ils peuvent avoir des effets sur toute la durée de vie des personnes atteintes, de leurs familles et de leurs collectivités. On doit sensibiliser les femmes pour qu'elles comprennent davantage les risques associés à ces troubles.





6.1.4 Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale – la consommation d'alcool durant la grossesse, Canada, 2009



Selon une enquête nationale réalisée auprès de nouvelles mères, 62,4 % des femmes ont déclaré avoir consommé de l'alcool au cours des trois mois précédant leur grossesse. Toutefois, seulement 10,5 % des femmes ont consommé de l'alcool pendant leur grossesse, et ce nombre varie par province et territoire. Moins d'un pourcent (0,7 %) des mères ont déclaré boire fréquemment. De plus, 11 % ont indiqué avoir consommé de l'alcool de façon excessive avant d'avoir réalisé qu'elles étaient enceintes.¹

¹ Agence de la santé publique du Canada. Ce que les mères disent : Étude canadienne sur l'expérience de la maternité. Ottawa : Agence de la santé publique du Canada; 2009





6.1.5 Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale – la prévention primaire



L'ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale est la principale cause évitable de déficience développementale chez les Canadiens. Parce que les comportements en matière de santé doivent être considérés dans le contexte plus vaste de la vie des femmes et de leurs familles, les femmes ont besoin de soutien, d'information et de politiques qui leur permettront d'être en santé. Plusieurs groupes nationaux au Canada ont appuyé des directives fondées sur des faits concrets – Alcohol Use and Pregnancy Consensus Clinical Guidelines – pour aider les praticiens à soutenir les femmes en ce qui concerne la consommation d'alcool.¹

¹ Directives appuyées par la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada; Motherisk; Le Collège des médecins de famille du Canada; Association canadienne des sages femmes; Association des obstétriciens et gynécologues du Québec; Fédération des femmes médecins du Canada; Société de la médecine rurale du Canada; Association canadienne des infirmières et infirmiers en périnatalité et en santé des femmes.

Consommation d'alcool et grossesse : directives consensuelles

- Il faudrait effectuer régulièrement un dépistage systématique de consommation d'alcool chez toutes les femmes enceintes et en âge de procréer.
- Les fournisseurs de soins de santé devraient créer un environnement sûr permettant aux femmes de déclarer leur consommation d'alcool.
- La population devrait être informée que le dépistage de la consommation d'alcool et un soutien aux femmes à risque font partie de la routine des soins de santé pour les femmes.
- Les fournisseurs de soins de santé devraient être informés des facteurs de risque associés à la consommation d'alcool chez les femmes en âge de procréer.
- De brèves interventions sont efficaces et devraient être faites par des fournisseurs de soins de santé auprès des femmes qui risquent de consommer de l'alcool.
- Si une femme continue de consommer de l'alcool pendant sa grossesse, on devrait encourager des stratégies de traitement ou d'atténuation des dommages.
- Les femmes enceintes devraient avoir un accès prioritaire à des services de gestion du sevrage et de traitement.
- Les fournisseurs de soins de santé devraient aviser les femmes qu'une faible consommation d'alcool au début de la grossesse n'est pas une indication qu'il faut mettre fin à la grossesse.

Source : Carson G, Cox LV, Crane J, Croeau P, Graves L, Kluka S, et al. Alcohol Use and Pregnancy Consensus Clinical Guidelines. SOGC Clinical Practice Guideline. JOGC. 2010;32(8). <http://sogc.org/wp-content/uploads/2013/01/qui245CPG1008E.pdf>





6.1.6 Ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale – la prévention primaire

Ne prenez aucun
risque : évitez
l'alcool pendant
votre grossesse



Crédit photographique: Meilleur départ, http://www.beststart.org/resources/alc_reduction/index.html

Il est essentiel que les femmes et les familles aient accès à de l'information exacte sur la consommation d'alcool pendant la grossesse.

Mythes et faits concernant la consommation d'alcool et de drogues

MYTHE : L'alcool et les drogues consommés après le premier trimestre n'affecteront pas le futur bébé.

FAIT : Le développement de la plupart des organes se termine quelques semaines après le premier trimestre. Le développement du cerveau se poursuit tout au long de la grossesse et après la naissance. Une exposition à des substances à n'importe quel moment de la grossesse peut affecter le cerveau du bébé.

MYTHE : Une seule consommation pendant la grossesse suffit pour faire du tort au futur bébé.

FAIT : On ne sait pas si, pendant la grossesse, il y a une quantité d'alcool précise que la femme enceinte peut consommer en toute sécurité. Il est peu probable toutefois qu'une seule consommation avant que la mère ne soit enceinte puisse faire du tort au futur bébé.

MYTHE : Il n'y a pas d'espoir pour un bébé qui a été exposé à une forte consommation d'alcool et de drogue.

FAIT : Il y a toujours de l'espoir. La consommation de drogues et d'alcool affecte chaque bébé différemment.

Source : MOTHERISK, <http://www.motherisk.org/women/alcohol.jsp#two>



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 7 : Questions émergentes. 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



7.1.1 Tests de dépistage génétique – l'augmentation des tests génétiques



Il existe actuellement des tests génétiques pour plus de 3 500 affections. De nouvelles découvertes se font très rapidement.

Graphique créé par l'ICSI au moyen de données du National Institutes of Health. Genetic Testing Registry. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/> et avec une photo de Shutterstock.

La demande en nouveaux tests de dépistage génétique et services génétiques croît de manière exponentielle, principalement parce qu'ils sont plus facilement accessibles et plus abordables qu'auparavant. De plus, les tests de dépistage génétiques peuvent maintenant servir à dépister des maladies rares et courantes.¹ Les demandes de tests de dépistage et de services connexes augmentent pour les problèmes de santé chroniques, comme les maladies cardiovasculaires, les retards de développement, les caractéristiques dysmorphiques, les troubles neurologiques (p. ex., les crises convulsives néonatales), et les maladies de l'œil (p. ex., le rétinoblastome).

En 2012, les Instituts de recherche en santé au Canada et Génome Canada ont annoncé un programme de 65 millions de dollars pour appuyer les projets de recherche dans les domaines de la génomique et de la médecine personnalisée. Ce programme pourrait mener au développement de nouveaux tests de dépistage pour les Canadiens.²

Les professionnels de la santé qui demandent des tests de dépistage ne sont plus les mêmes. Autrefois réservés aux généticiens médicaux, les tests sont maintenant demandés fréquemment par les médecins de familles, les oncologues, les neurologues, les cardiologues, les hématologues, les ophtalmologistes, les microbiologistes et les pathologistes.¹

Signification

Cette tendance en ce qui concerne les tests de dépistage génétique exige une meilleure coordination et une rationalisation des services dispensés pour déterminer quels tests devraient être fournis, à quel endroit et par qui. La plus grande disponibilité des tests de dépistage et de services connexes, et la demande croissante, exerceront une pression accrue sur les programmes et les services actuels, en particulier pour les maladies et les affections les plus courantes.¹

¹ McMaster Health Forum. Evidence Brief: Coordinating the Use of Genetic Tests and Related Services in British Columbia. Hamilton, Canada: McMaster Health Forum; 2012.

² Instituts de recherche en santé du Canada. Le gouvernement Harper investit dans la médecine personnalisée. Instituts de recherche en santé du Canada; 2012.

<http://www.cihir-irsc.gc.ca/f/44825.html>





7.1.2 Dépistage génétique – le test de clarté nucale pendant la grossesse



Crédit photographique : Shutterstock

Le test de clarté nucale fait appel à des ultrasons pour dépister le syndrome de Down, d'autres affections causées par la présence d'un chromosome supplémentaire (la trisomie 13 et la trisomie 18) et les malformations cardiaques congénitales. Il est effectué entre les onzième et quatorzième semaines de grossesse. Lorsque le test de clarté nucale est combiné à des tests sanguins, les résultats sont plus justes. Parce que la clarté nucale est un test de dépistage, elle évalue le risque de développer une de ces affections. Un test de suivi – comme le prélèvement de villosités choriales ou l'amniocentèse – confirme le diagnostic.

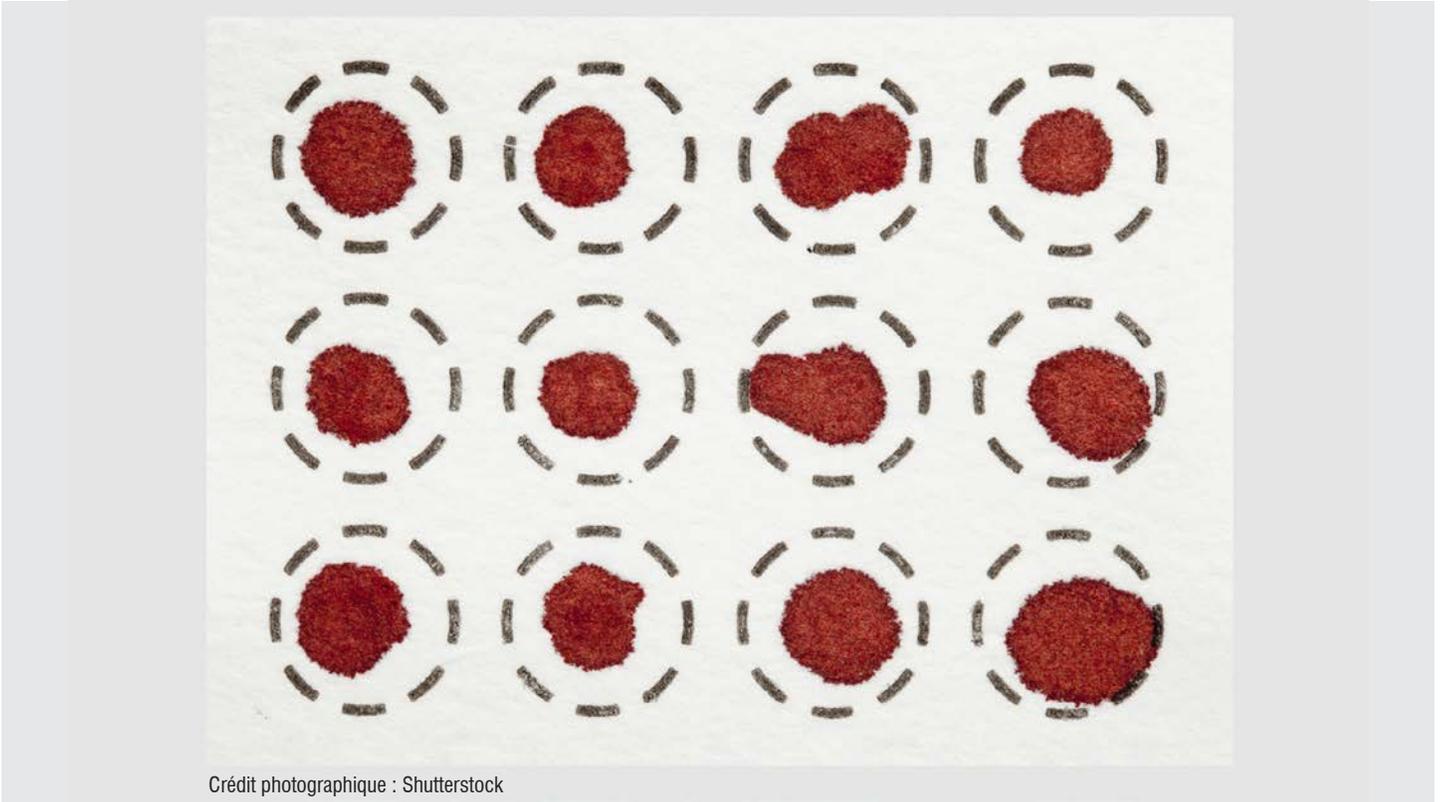
La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et le Collège canadien de généticiens médicaux recommandent que le test de clarté nucale soit effectué uniquement par des technologues en échographie spécialement formés et agréés. Par conséquent, il n'est pas disponible dans toutes les collectivités au Canada.¹

¹ SOGC-CCMG en collaboration. Directives cliniques. No 261 (remplace no 187, février 2007). Dépistage prénatal de l'aneuploidie en ce qui concerne les grossesses monofœtales. J Obstet Gynaecol Can. 2011;33(7):736–50. <http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui261CPG1107E.pdf>





7.1.3 Tests de dépistage génétique chez les nouveau nés et consentement



Crédit photographique : Shutterstock

Des données anecdotiques et publiées sur les programmes de dépistage chez les nouveau nés montrent que de nombreux parents ne sont pas au courant que les bébés peuvent passer des tests de dépistage. Cette question a provoqué une controverse et un débat au sujet de l'obtention du consentement.

La plupart des programmes de dépistage chez les nouveau nés n'exigent pas le consentement explicite des parents. Le dépistage chez les nouveau nés est considéré comme faisant partie de la routine des soins de santé pour les enfants. On estime que les tests permettant de dépister des affections qu'il est possible de prévenir ou de traiter sont dans le meilleur intérêt de l'enfant. Au Canada, nous avons ce qu'on appelle le « consentement implicite », ce qui signifie que l'autorisation des parents n'est pas nécessairement requise. Les médecins présument que les parents veulent que les tests soient effectués, à moins d'avis contraire. Par conséquent, même si les parents reçoivent des dépliants sur les tests de dépistage chez les nouveau nés et ont le droit de les refuser, ils ne sont peut être pas au courant que des tests ont été effectués pour certaines maladies.

Signification

Les tests de dépistage chez les nouveau nés soulèvent plusieurs questions juridiques et éthiques. Les parents peuvent avoir une connaissance limitée des programmes et, pour cette raison, le processus d'obtention du consentement éclairé offre la possibilité de les informer en détail des procédures liées aux tests de dépistage. Exiger un consentement explicite toutefois nécessite des ressources additionnelles pour la mise en œuvre des programmes. Néanmoins, le moment où l'on communique cette information est important.





7.1.4 Nouvelles technologies et dépistage génétique chez les nouveau-nés



Crédit photographique : Shutterstock

De nouvelles technologies maintenant disponibles permettent d'effectuer le dépistage de nombreuses affections à l'aide d'un seul processus. Une technologie qui fait son chemin dans les cliniques et qui facilite le diagnostic et le traitement d'affections est le séquençage complet du génome humain.^{1,2} Toutefois, le degré d'évolution et l'utilisation des nouvelles technologies varient d'un endroit à un autre et entre les compétences. Actuellement, elles ne sont pas disponibles partout et par conséquent, tous les enfants et leurs familles n'y ont pas accès.

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. American College of Medical Genetics and Genomics; 2013. <http://www.acmg.net> (É.-U.).

² Saunders CJ, Miller NA, Soden SE, Dinwiddie DL, Noll A, Alnadi NA, et al. Rapid whole-genome sequencing for genetic disease diagnosis in neonatal intensive care units. *Sci Transl Med.* 2012;4(154):154ra135





7.1.5 Dépistage chez les nouveau-nés : questions importantes



Crédit photographique : Shutterstock

À mesure que la frontière technologique s'élargit, il est possible que le séquençage complet du génome humain supplante les programmes de dépistage chez les nouveau-nés. Avant que cela ne se produise, nous devons nous poser plusieurs questions importantes :

- Comment prendrons nous des décisions au sujet de l'utilisation de cette technologie et comment évaluerons nous son utilisation?
- Qui décide des affections à dépister?
- Quels critères et quelles données seront utilisés pour décider des affections à dépister?
- Comment ces programmes seront ils mis en œuvre?





7.1.6 Tests de dépistage génétique : le séquençage complet du génome humain



Crédit photographique : Shutterstock

Le génome d'une personne est l'ensemble de l'information génétique portée par son ADN. Chaque génome humain contient toute l'information nécessaire pour créer cet être humain et maintenir ses fonctions. Une copie du génome complet – qui comporte plus de trois milliards de paires de base d'ADN – se trouve dans toutes les cellules d'un être humain qui possèdent un noyau.

Le séquençage complet du génome humain compare de grandes quantités de données génétiques afin de déterminer des variations dans l'ADN associées à des maladies particulières. Une fois les associations génétiques déterminées, les chercheurs peuvent utiliser cette information pour élaborer de meilleures stratégies pour dépister, traiter et prévenir des maladies.¹

Pour consulter une description exhaustive du séquençage complet du génome humain, [cliquez ici](#) (anglais).

¹ National Genome Research Institute. National Institutes of Health. <http://www.genome.gov/20019523>

Signification

L'utilisation du séquençage complet du génome humain dans les cliniques soulève plusieurs questions. Analyser l'ensemble du génome en une seule fois peut mener à des découvertes dites « fortuites ». Ces découvertes sont des éléments d'information appris lors de tests de dépistage génétique qui ne concernent pas le problème clinique pour lequel le test est effectué. De plus, de nombreuses mutations génétiques ne sont pas bien comprises et ne peuvent être interprétées. Cette situation soulève des débats au sujet du séquençage complet du génome humain : son utilité en clinique, la communication des résultats aux familles, les stipulations relatives au consentement éclairé, et le droit de savoir ou de ne pas savoir.

- Le séquençage complet du génome humain défie les politiques actuelles en matière de dépistage génétique chez les enfants. Traditionnellement, les directives concernant les tests de dépistage chez les enfants recommandent que les résultats révélant des affections se déclarant à l'âge adulte ne soient pas communiqués à moins que leur divulgation n'aide à prévenir l'apparition de maladies graves chez les parents de l'enfant ou des membres de sa famille.²
- Le séquençage complet du génome humain soulève des questions au sujet des risques potentiels, de la stigmatisation et de la discrimination. Par exemple, l'utilisation possible de cette information par les compagnies d'assurance.
- L'évolution rapide du volume de nouvelles informations est conjuguée actuellement au manque d'expertise pour interpréter et communiquer ces informations. Il est important que les enfants ne soient pas les victimes de l'incertitude entourant actuellement le séquençage complet du génome humain et la communication des résultats de la recherche génétique et des découvertes fortuites.

² Arbour L. Des directives sur le dépistage génétique des enfants en santé. Document de principes conjoint avec le Collège canadien de généticiens médicaux, Comité de bioéthique, Société canadienne de pédiatrie, Comité d'éthique et de politiques publiques, Collège canadien de généticiens médicaux. Paediatrics & Child Health. 2003;8(1): 42–5. No de référence B03-01. Directives réaffirmées en janvier 2011. Addenda (avril 2008). <http://www.cps.ca/fr/documents/position/directives-depistage-genetique-des-enfants>





7.1.7 Tests de dépistage génétique – le séquençage complet du génome humain – questions pour les cliniciens



Crédit photographique : Shutterstock

Traiter une aussi grande quantité de données soulève une nouvelle série de questions pour les cliniciens :

- Comment évaluer l'utilité clinique et les avantages pour les patients? Les médecins ou les laboratoires cliniques devraient-ils fournir l'information génomique sans importance médicale mais ayant des répercussions sociales ou personnelles pour l'enfant (p. ex., les gènes associés à des aptitudes athlétiques ou musicales)?
- Le séquençage complet du génome humain nécessite-t-il un niveau différent de consentement que d'autres tests de dépistage génétique ou des évaluations médicales?
- Les patients devraient-ils être informés des résultats qui n'ont pas de répercussions directes pour eux mais qui peuvent affecter d'autres membres de la famille?
- Les autres membres de la famille devraient-ils être informés des découvertes faites lors de l'analyse de la séquence du génome d'un proche qui les affecteront directement?
- Les médecins ou les laboratoires cliniques ont-ils le devoir de communiquer avec les patients si les données de la séquence obtenues précédemment montrent par la suite qu'elles auront de graves répercussions médicales pour ces patients?





7.2.1 La pharmacogénétique



Crédit photographique : Shutterstock

Les gens peuvent réagir différemment aux médicaments en fonction de leur bagage génétique. La pharmacogénétique est l'étude de la manière dont les facteurs génétiques influent sur la réponse d'une personne à un médicament. Des tests qui montreraient certaines tendances génétiques avant de prescrire certains médicaments permettraient d'éviter des effets dangereux et d'améliorer l'efficacité de la pharmacothérapie. Les tests en pharmacogénétique commencent à révolutionner les pratiques d'ordonnance en médecine. Le cas de la codéine n'est qu'un exemple.

La codéine et l'allaitement : exemple de l'incidence de la pharmacogénétique

Certaines femmes peuvent produire beaucoup plus de morphine lorsqu'elles prennent de la codéine que la plupart des gens. Dans ces cas là, les nouveau-nés peuvent être exposés à des niveaux toxiques de morphine lors de l'allaitement.

Santé Canada avise la population, en particulier les mères qui allaitent, du risque grave, mais rare, pour la santé des bébés au sein que la consommation de codéine présente.^{1,2} Étant donné que de nombreuses femmes reçoivent de la codéine contre la douleur après l'accouchement, elles et leur médecin devraient être informés de l'incidence pharmacogénétique de la codéine. Pour diminuer ce risque, les options comprennent discontinuer l'utilisation de la codéine après 2 ou 3 jours et être informé des symptômes liés à une production accrue de morphine tant chez les mères que chez les nouveau nés.

¹ La codéine chez les mères qui allaitent, avis 2008-164. 8 octobre 2008. <http://healthycanadians.gc.ca/recall-alert-rappel-avis/hc-sc/2008/13255a-fra.php>.

² Madadi P, Moretti M, Djokanovic N, Bozzo P, Nulman I, Ito S, et al. Guidelines for maternal codeine use during breastfeeding. *Can Fam Physician*. 2009;55(11):1077-8

Signification

Cela va prendre du temps avant que les tests pharmacogénétiques fassent partie des soins médicaux conventionnels. Il est primordial d'effectuer des recherches en pharmacogénétique axées sur les enfants, parce que ceux-ci ne sont pas de petits adultes. Ils possèdent des différences physiologiques uniques non seulement basées sur leur génotype mais aussi sur leur stade de développement et d'autres facteurs comme l'IMC (indice de masse corporelle). Tous ces facteurs entrent en ligne de compte dans leurs réactions aux médicaments. Par conséquent, les résultats de recherches axées sur les adultes ne s'appliquent pas nécessairement aux enfants.

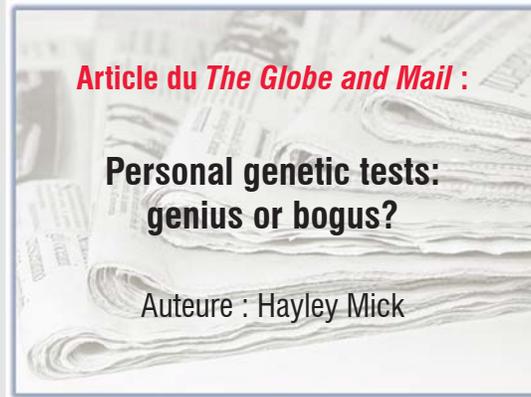
Cette compréhension de la pharmacogénétique non seulement maximise les effets thérapeutiques, mais aussi augmente la probabilité que des différences pharmacogénétiques chez les enfants puissent compliquer davantage le développement d'essais cliniques pour des maladies orphelines et nuisent au développement de médicaments destinés aux enfants. Par conséquent, les enfants ne profiteraient pas des promesses de développements pharmacogénétiques.³ La législation américaine et européenne a mis des dispositions en place dans l'espoir de promouvoir le développement de traitements pour les enfants atteints de maladies orphelines. Les professionnels de la santé, y compris les médecins, les infirmières et infirmiers, les conseillers en génétique et les pharmaciens, possèdent des connaissances limitées sur la pharmacogénétique et devront suivre de la formation afin d'acquérir les compétences nécessaires pour pouvoir effectuer des tests pharmacogénétiques dans leur pratique clinique.

³ Joly Y, Sillon G, Silverstein T, Krajcinovic M, Avard D. Pharmacogenomics: Don't Forget the Children. *Current Pharmacogenomics and Personalized Medicine*. 2008;6:77-84





7.2.2 Tests génétiques vendus directement aux consommateurs



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

Cliquer [ici](#) pour ouvrir l'article.

Des entreprises commerciales privées annoncent sur Internet des trousseaux qui permettent aux gens d'envoyer des échantillons biologiques pour une analyse d'ADN. Ces trousseaux s'appellent « tests génétiques offerts directement aux consommateurs ». Les consommateurs reçoivent de l'information sur la probabilité qu'ils développent certaines affections liées à des gènes en particulier. Plusieurs de ces entreprises effectuent des tests génétiques portant sur des enfants et des jeunes¹, et les tests sont souvent offerts sans supervision médicale.

Les entreprises utilisent des messages publicitaires du genre « votre ADN vous aidera à planifier les choses importantes dans votre vie » ou « notre objectif est de vous fournir des connaissances génétiques qui vous motiveront à améliorer votre santé ».²

Même si certains tests génétiques ont été validés, d'autres ne l'ont pas été et sont considérés comme étant inappropriés pour le public.

Au Canada, Cepmed (le Centre d'excellence en médecine personnalisée) et DNA Direct ont développé un [Portail de médecine personnalisée](#) qui fournit des outils pour aider les patients à comprendre comment les tests génétiques peuvent servir à prendre des décisions relatives à des traitements et à favoriser la communication entre les patients et les fournisseurs de soins de santé. Le Portail fournit de l'information sur la disponibilité de tests génétiques précis dans chaque province.³

¹ Howard HC, Avar D, Borry P. Are the kids really all right? Direct-to-consumer genetic testing in children: Are company policies for testing minors clashing with professional norms? *European Society of Human Genetics*. 2011;19(11):1122–6

² Kolor K, et al. Health care provider and consumer awareness, perceptions, and use of direct-to-consumer personal genomic tests, États-Unis, 2008. *Genetics in Medicine*. 2009;11:85–95

Voir, par exemple, les conditions de Navigenics : « vous ne devriez pas interpréter votre rapport ou tout autre contenu comme une recommandation pour un traitement, un produit ou une mesure à prendre. Vous devriez toujours consulter votre médecin ou un autre professionnel de la santé avant de commencer un nouveau traitement » - <http://www.navigenics.com/> Consulté le 17 août 2011

³ Cepmed launches online personalized medicine portal. *Marketwire*. 22 février 2012.

<http://finance.yahoo.com/news/cepmed-launches-online-personalized-medicine-204000631.html>

Signification

Les tests génétiques offerts directement aux consommateurs pour les enfants peuvent fournir des informations génétiques utiles, sans présenter toutefois les avantages qu'offrent des services de conseils cliniques et génétiques adéquats. Le Collège canadien de généticiens médicaux et la Société canadienne de pédiatrie ont établi des normes professionnelles concernant les tests génétiques pour les enfants. Ces normes indiquent que dans le cas des affections génétiques qui ne se manifesteront pas avant l'âge adulte (analyse de susceptibilité ou de prédisposition), les tests devraient être reportés jusqu'à ce que l'enfant soit capable de décider s'il veut prendre connaissance de cette information. Nombreux sont ceux qui affirment qu'effectuer le dépistage auprès d'enfants à l'aide des tests génétiques offerts directement aux consommateurs les prive du droit de décider par eux-mêmes s'ils veulent prendre connaissance de cette information génétique. Par conséquent, cela ne correspond pas à ces normes.



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 8 : Résumé. 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



8.1.1 Résumé



Crédit photographique : Shutterstock

La science de la génétique et ses applications cliniques sont multidimensionnelles en raison de la combinaison de la génétique et de facteurs environnementaux, sociaux et épigénétiques. Nous commençons à comprendre le rôle de quelques uns de ces facteurs – par exemple, dans les cancers chez les enfants – mais la prestation de services génétiques dans l'avenir exigera des recherches beaucoup plus approfondies et une meilleure intégration des connaissances génétiques dans les soins de santé.

Les affections génétiques héréditaires sont extrêmement importantes dans les soins cliniques des enfants. L'Organisation mondiale de la santé a déclaré que près de 40 % des soins hospitaliers peuvent être reliés à des affections monogéniques chez les enfants (ces affections dues à la modification d'un seul gène.¹ Une autre étude indique que

plus de 50 % des hospitalisations en pédiatrie sont liées à des affections génétiques ou des affections qui présentent des composantes génétiques sous jacentes.² Le manque de données au Canada sur le fardeau des maladies infantiles liées à la génétique représente un défi majeur, étant donné la demande croissante de services, la variation des services offerts, et la concurrence pour obtenir des ressources en soins de santé. C'est pourquoi il devient crucial de recueillir des données pertinentes afin d'évaluer l'incidence des gènes combinée au comportement, à l'environnement et à la diète sur la santé de l'enfant.

Selon la Convention relative aux droits de l'enfant de 1989 qui oriente l'approche en matière de politiques et de soins de santé au Canada, le meilleur intérêt de l'enfant est d'une importance primordiale. Pour ce faire, il faut prendre en considération certains éléments lorsqu'on utilise des tests génétiques. Certains s'interrogent sur la pertinence du traitement et de la prévention tandis que d'autres se concentrent sur la confidentialité des résultats des tests génétiques des enfants. Si un test génétique révèle la présence d'une mutation dangereuse et qu'il existe des traitements ou des mesures de prévention efficaces qui peuvent être appliqués pendant l'enfance, il pourrait clairement être bénéfique pour la santé, actuelle ou future, de l'enfant. Dans le cas contraire, les résultats des tests ne devraient pas être divulgués (à l'enfant ou aux parents) parce que cela ne serait pas dans le meilleur intérêt de l'enfant et contreviendrait aux droits de l'enfant en matière de confidentialité et de vie privée et pourrait avoir des conséquences psychosociales.

Pour que les enfants bénéficient du « meilleur départ » possible, il faut mettre en place des programmes de dépistage prénataux et chez les nouveau nés partout au Canada. Le dépistage chez les nouveau nés vise à favoriser la santé des nourrissons et des enfants en identifiant les bébés qui présentent des affections traitables le plus tôt possible en vue de prévenir des décès, des déficiences ou de graves problèmes de santé. L'absence de normes nationales pour les tests de dépistage chez les nouveau nés au Canada signifie que l'accès aux tests n'est pas équitable pour toutes les familles au pays.

Étant donné la progression rapide des avancées scientifiques dans le domaine de la génétique combinée à l'utilisation du séquençage complet du génome humain en milieu clinique, il faut sensibiliser les médecins, les infirmières et infirmiers et d'autres fournisseurs de soins de santé aux nouvelles technologies génomiques, vu que chacun d'eux joue un rôle unique dans l'équipe de soins de santé. De plus, les familles ont besoin d'avoir accès à de l'information exacte pour prendre des décisions éclairées. Elles auront besoin d'avoir accès au moment opportun à des généticiens cliniques, des conseillers en génétique, des lignes d'assistance et des services de soutien. De tels services sont essentiels pour veiller à ce que les familles songeant à avoir recours aux tests génétiques reçoivent de l'information à jour sur les tests, y compris les avantages, leur exactitude, les risques connexes et les affections qui peuvent ou ne peuvent pas être déterminées.

L'évolution de la génétique nous offre la possibilité de permettre aux enfants canadiens d'atteindre un état de santé et de bien être optimaux. Elle présente aussi plusieurs défis qui doivent être relevés – d'une manière réfléchie en se basant sur des faits concrets – pour veiller à protéger la santé et les droits de nos enfants.

¹ Organisation mondiale de la santé. Genes and Human Disease. Monogenic Diseases. <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>

² McCandless SE, Brunger JW, Cassidy SB. The Burden of Genetic Disease on Inpatient Care in a Children's Hospital. *J Hum Genet.* 2004;74(1):121–7

