

## ÉTAPE 2 : Le test génomique prénatal non invasif OU le test diagnostique

### TEST GÉNOMIQUE PRÉNATAL NON INVASIF (TGPNI)

Le test génomique est un test de dépistage qui vous sera proposé si vous avez une probabilité élevée d'avoir un bébé avec la trisomie 21 (ou la trisomie 18) à la suite du test biochimique du programme. Le test génomique se fait par une prise de sang chez la mère dans laquelle on analyse des fragments d'ADN provenant du placenta.

Le test génomique permet de dépister la trisomie 21, la trisomie 18 et la trisomie 13 chez le bébé.

Le test génomique est proposé, car il est **fiable et sécuritaire** (pas de risque de fausse couche comparativement au test diagnostique).

Le test génomique pourrait aussi vous être proposé d'emblée (au lieu du test biochimique) si vous êtes dans l'une des situations suivantes :

- vous avez eu une grossesse précédente dont le bébé avait la trisomie 21, la trisomie 18 ou la trisomie 13;
- vous serez âgée de 40 ans et plus au moment de l'accouchement;
- vous êtes enceinte de jumeaux (deux bébés);
- le test est prescrit à la suite d'une consultation en médecine génétique.

### RÉSULTATS DU TEST GÉNOMIQUE

**PROBABILITÉ FAIBLE** : ce résultat indique que le bébé a une probabilité très faible d'avoir une ou l'autre des trisomies recherchées, même si le résultat du test biochimique montrait une probabilité élevée au départ. Ce résultat du test génomique est très fiable (plus de 99 %) et il n'est pas nécessaire de faire d'autres investigations.

**PROBABILITÉ ÉLEVÉE** : ce résultat indique que le bébé a probablement l'une ou l'autre des trois trisomies recherchées. Cependant, ce résultat n'est pas certain à 100 % et uniquement un test diagnostique permet de déterminer avec une grande certitude si le bébé a l'une ou l'autre des trois trisomies.

### TEST DIAGNOSTIQUE

Le test diagnostique, réalisé à partir d'une amniocentèse ou d'une biopsie des villosités choriales, demeure une option si le test biochimique indique une probabilité élevée.

Le test diagnostique permet d'identifier le nombre de chaque chromosome. Il est fiable pour déterminer si le bébé a une trisomie ou non, mais les méthodes de prélèvement utilisées pour recueillir l'échantillon qui sera analysé comportent des risques pour la grossesse, comme la fausse couche.

### RÉSULTATS DU TEST DIAGNOSTIQUE

- Le bébé n'a pas l'une des trisomies recherchées (trisomie 21, trisomie 18 ou trisomie 13).
- Le bébé a l'une des trisomies recherchées. Ce résultat est fiable et vous permet de prendre une décision pour votre grossesse.

Vous pouvez consulter le tableau qui compare le test génomique et le test diagnostique et discuter des avantages et inconvénients de chaque méthode avec un professionnel de la santé.

## TEST GÉNOMIQUE ET TEST DIAGNOSTIQUE : LES CARACTÉRISTIQUES

	Test génomique prénatal non invasif	Test diagnostique
Si le résultat du test est négatif	Le résultat est fiable à plus de 99 %	Ce résultat est le plus fiable
Si le résultat du test est positif	Le résultat est probable mais doit être confirmé	Le résultat est fiable à presque 100 %
Risque de complications pour la grossesse	Aucun risque	Risques présents, comme la fausse couche

➤ Si votre bébé a la trisomie 21, vous aurez à prendre une décision :

- poursuivre votre grossesse et vous préparer à avoir un enfant présentant la trisomie 21;
- interrompre votre grossesse et vivre le deuil qui l'accompagne.

➤ Si le bébé a la trisomie 18 ou la trisomie 13, vous aurez aussi à prendre une décision sur la suite de la grossesse.

Placée devant le choix difficile de poursuivre ou d'interrompre votre grossesse, vous pourriez avoir besoin d'aide. Vous et votre conjoint ou conjointe ne devez pas hésiter à en discuter avec vos proches ou avec un professionnel de la santé. Vous pouvez aussi contacter des groupes de parents qui ont un enfant présentant la trisomie 21. Cela pourra vous aider à prendre la décision qui vous convient le mieux.

## PARTICIPATION AU DÉPISTAGE PRÉNATAL

La décision de participer vous appartient entièrement. Certaines femmes souhaitent avoir cette information durant la grossesse et d'autres préfèrent ne pas l'avoir.

Sachez qu'à tout moment et à chacune des étapes, vous pouvez décider d'arrêter votre participation au programme.

Pour plus d'information sur le dépistage prénatal et les limites du test biochimique et du test génomique, vous pouvez en discuter avec le professionnel de la santé responsable du suivi de votre grossesse ou visitez [Quebec.ca/depistage](http://Quebec.ca/depistage).

Participer au programme pourrait vous causer du stress et de l'anxiété, que ce soit avant de passer les tests, en attendant vos résultats ou en recevant vos résultats. Vous pouvez discuter de la décision de participer au Programme québécois de dépistage prénatal avec votre conjoint, votre conjointe, vos proches, votre médecin, votre sage-femme, un autre professionnel de la santé ou des groupes de parents ayant un enfant avec une trisomie.

24-931-01FA

## EN QUELQUES LIGNES

### LA TRISOMIE 21

- La trisomie 21, aussi appelée syndrome de Down, est l'une des trisomies les plus fréquentes (touche 1 bébé sur 800).
- La personne avec la trisomie 21 possède un 3<sup>e</sup> chromosome à la 21<sup>e</sup> paire. Elle a donc 47 chromosomes au lieu de 46.
- La trisomie 21 affecte le développement intellectuel de l'enfant, qui peut varier d'un enfant à l'autre.
- L'enfant avec la trisomie 21 peut aussi souffrir d'autres problèmes de santé (ex. : malformations cardiaques).

Le degré de stimulation et le soutien offerts aux enfants ont une influence sur leur développement. Dans la majorité des cas, la personne avec la trisomie 21 aura besoin d'un soutien d'intensité variable tout au long de sa vie. Lorsqu'on lui fait une juste place, la personne ayant la trisomie 21 possède les ressources et le potentiel qui lui permettent de développer de profondes relations affectives et de mener une vie gratifiante pour elle-même et pour ses proches.

### LA TRISOMIE 18

- La trisomie 18 est une trisomie rare (touche environ 1 bébé sur 4 500 à la naissance).
- La trisomie 18 est causée par la présence d'un 3<sup>e</sup> chromosome à la 18<sup>e</sup> paire.
- La trisomie 18 est souvent associée à des malformations sévères chez le bébé.

- La plupart des grossesses dont le bébé a la trisomie 18 se terminent en fausse couche.
- La plupart des bébés qui naissent avec la trisomie 18 décèdent tôt après la naissance à cause de graves malformations cardiaques et cérébrales ou des troubles respiratoires.

### LA TRISOMIE 13

- La trisomie 13 est une anomalie chromosomique rare (touche environ 1 bébé sur 7 000 à la naissance).
- La trisomie 13 est causée par la présence d'un 3<sup>e</sup> chromosome à la 13<sup>e</sup> paire.

- La trisomie 13 est très sévère et souvent associée à une fausse couche ou à des malformations multiples.
- La majorité des bébés qui naissent avec la trisomie 13 vont décéder tôt après la naissance.

**La trisomie 21, tout comme les trisomies 18 et 13, n'est pas héréditaire dans plus de 95 % des cas, et survient donc de façon aléatoire. Moins de 5 % des cas sont héréditaires.**

- Toutes les femmes peuvent porter un bébé ayant la trisomie 21, la trisomie 18 ou la trisomie 13.
- La probabilité d'avoir un enfant qui présente la trisomie 21, la trisomie 18 ou la trisomie 13 augmente avec l'âge de la femme enceinte. Plus la femme est jeune, plus la probabilité est faible.

## DESCRIPTION DU PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE PRÉNATAL

Le programme dépiste la trisomie 21, mais il pourrait aussi révéler une trisomie 18 ou une trisomie 13 en cours de grossesse. Procéder au dépistage prénatal permet de calculer la probabilité que votre enfant ait une de ces trisomies. Il existe d'autres anomalies chromosomiques, mais elles ne sont pas dépistées par le programme public, qui se base sur les recommandations canadiennes. Le résultat du dépistage pourrait vous amener à prendre une décision sur la poursuite ou non de votre grossesse.

C'est à vous de choisir de faire ou non le dépistage prénatal et d'utiliser les résultats obtenus pour prendre une décision éclairée. La décision vous appartient à chacune des étapes.

### ÉTAPE 1

#### Le test biochimique (avec ou sans la clarté nucale)

Le test de dépistage biochimique, permet de déterminer la probabilité de trisomie 21, qu'elle soit faible ou élevée. Le test pourrait aussi révéler une probabilité élevée de trisomie 18. Il peut être combiné ou non à la mesure de la clarté nucale.

### PRISE DE SANG

Le test biochimique permet de faire une analyse des protéines ou des hormones du bébé présentes dans le sang de la mère. Le test consiste en une prise de sang pendant le premier trimestre de grossesse, entre la 10<sup>e</sup> et la 13<sup>e</sup> semaine inclusivement.

**ATTENTION :** Il est important de passer la prise de sang dans la bonne période. Le test de dépistage fait au deuxième trimestre fournit des résultats plus tard dans la grossesse.

### ÉCHOGRAPHIE DU PREMIER TRIMESTRE

Une échographie du premier trimestre vous sera proposée entre la 11<sup>e</sup> et la 13<sup>e</sup> semaine inclusivement pour vérifier l'état d'avancement de votre grossesse et rechercher certaines anomalies potentielles du bébé. Elle permet d'évaluer avec précision l'âge de votre grossesse afin de préciser le calcul de probabilité d'avoir un bébé ayant une trisomie. Cette échographie permettra aussi de déterminer s'il y a un seul bébé ou plus d'un.

La mesure de la clarté nucale par échographie pourrait vous être proposée. Elle se réalise entre la 11<sup>e</sup> et la 13<sup>e</sup> semaine inclusivement. Elle permet de mesurer un épaissement dû à une accumulation de liquide dans la nuque du bébé. Chez les bébés ayant la trisomie 21, l'épaisseur de la clarté nucale est souvent plus grande que la normale. Lorsque disponible, la mesure de la clarté nucale est jumelée au test biochimique pour le calcul de la probabilité. La mesure de la clarté nucale pourrait impliquer des coûts lorsqu'elle est effectuée en clinique privée.

### RÉSULTATS DU TEST BIOCHIMIQUE (AVEC OU SANS LA CLARTÉ NUCALE)

- **PROBABILITÉ FAIBLE :** il est peu probable que vous portiez un enfant avec la trisomie 21 et il n'est pas nécessaire de faire d'autres tests. Une probabilité faible ne garantit pas que le bébé n'a pas la trisomie 21. À cause des différences naturelles entre les individus et des limites du test, celui-ci ne permet pas de détecter tous les bébés qui en sont atteints.
- **PROBABILITÉ ÉLEVÉE :** il est possible que vous portiez un enfant avec la trisomie 21. On vous proposera alors de faire le test génomique ou de faire le test diagnostique. Une probabilité élevée ne signifie pas nécessairement que le bébé présentera la trisomie 21.

À cette étape, il est possible que le test révèle une probabilité élevée de trisomie 18.

**Le Programme québécois de dépistage prénatal vise à rendre accessible aux femmes enceintes et aux couples du Québec, sur une base volontaire, le dépistage prénatal de la trisomie 21, de la trisomie 18 et de la trisomie 13.**