

... pour vous soutenir dans votre prise de décision

Quelles sont mes options concernant le test de dépistage prénatal?

► À qui s'adresse le test de dépistage prénatal?

Toutes les femmes enceintes. Le risque de Trisomie 21 (T21), Trisomie 18 (T18) et Trisomie 13 (T13) augmente avec l'âge de la mère.



Qu'est-ce que la Trisomie 21 (ou syndrome de Down)?

- Causée par la présence d'un 3^e chromosome à la 21^e paire.
- Les personnes atteintes de Trisomie 21 ont une déficience intellectuelle qui varie généralement de légère à modérée, mais pouvant parfois être grave, avec un faible tonus musculaire, une grande souplesse des articulations, un risque plus grand d'avoir des problèmes de la vue et de l'ouïe, des malformations cardiaques et/ou les problèmes gastro-intestinaux.
- 60 % des enfants atteints de T21 requièrent des soins spécialisés à domicile.
- Certains adultes atteints de T21 occupent un emploi et mènent une vie presque indépendante.
- Les personnes atteintes de Trisomie 21 peuvent développer des relations affectives significatives et mener une vie gratifiante pour elles-mêmes et leurs proches.

Qu'est-ce que la Trisomie 18 et la Trisomie 13?

- La T18 et la T13 sont causées par la présence des chromosomes supplémentaires 18 et 13 respectivement.
- Beaucoup de grossesses avec la T18 et la T13 entraîneront une fausse couche ou la mort du fœtus in utero.
- Les bébés qui naissent avec la T18 et la T13 vivent rarement plus de quelques mois en raison de graves malformations cardiaques et cérébrales, et d'une faible croissance avant et après la naissance.

Une décision à prendre:

- **Faire ou ne pas faire le test de dépistage sont deux options acceptables. Nous vous proposons de:**
 - Basé votre décision sur les meilleures informations médicales disponibles et sur vos valeurs et vos préférences.
 - Partager la décision avec votre professionnel de la santé, et votre conjoint.

➤ *Quelles sont mes options concernant le test de dépistage prénatal?*

Mes options:

Faire le test biochimique intégré (TBI)

- Deux prises de sang sur la mère. Première prise de sang entre 10 - 13 semaines et deuxième prise de sang entre 14 - 16 semaines.
- Le délai d'attente pour les résultats est de 10 jours après la deuxième prise de sang.
- Le taux de détection est de 85 cas de T21 sur 100 (85%) parmi les femmes qui ont des résultats.
- Son coût est couvert par la RAMQ au Québec.

Faire le TBI et la clarté nucale (CN)

- Les mêmes deux prises de sang que pour le test TBI, et une échographie de la nuque du fœtus (le scan CN) entre 11-14 semaines.
- Le délai d'attente pour les résultats est de 10 jours après la deuxième prise de sang.
- Le taux de détection est de 90 cas de T21 sur 100 (90%) parmi les femmes qui ont des résultats.
- Son coût est couvert par la RAMQ au Québec.

Faire le test prénatal non-invasif (NIPT)

- Une prise de sang sur la mère. À partir de 9 semaines de grossesse.
- Le délai d'attente pour les résultats est de 10 jours après la prise de sang.
- Le taux de détection est de 99 cas de T21 sur 100 (99%) parmi les femmes qui ont des résultats*.
- Son coût ne dépasse pas 800\$.

Ne pas faire de test

- Aucun test.
- Aucune attente.
- Pas de détection.
- Aucun coût.

- **Si le test indique que le risque est élevé**, une amniocentèse sera proposée comme test diagnostique.
- **Qu'est-ce que l'amniocentèse?** Une amniocentèse est un test diagnostique qui permet de vérifier les chromosomes du fœtus considérés comme à risque de problèmes spécifiques comme le syndrome de Down. Une petite quantité de liquide amniotique entourant le fœtus est prélevée avec une seringue dans l'utérus à travers l'abdomen de la mère et sous contrôle échographique.

- Voir les avantages et les inconvénients de ne pas faire de test à la page 4.

* Environ 5% des femmes qui font le test NIPT n'auront pas de résultats la première fois, elles devront refaire le test ou faire un autre test de dépistage.

➤ Que peut-il se produire après le test de dépistage prénatal?

Test TBI

Sur 10 000 femmes qui font le test TBI...

521 femmes sont identifiées à **risque élevé** de porter un fœtus atteint de T21

9,479 femmes sont identifiées à **faible risque** de porter un fœtus atteint de T21



Après amniocentèse

Parmi les femmes identifiées à faible risque, **4** d'entre elles portent un fœtus atteint de T21

22 de ces 521 femmes porteront un fœtus atteint de T21

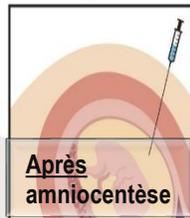
499 de ces 521 femmes ne porteront pas un fœtus atteint de T21

Test TBI et CN

Sur 10 000 femmes qui font le test TBI et CN...

522 femmes sont identifiées à **risque élevé** de porter un fœtus atteint de T21

9,478 femmes sont identifiées à **faible risque** de porter un fœtus atteint de T21



Après amniocentèse

Parmi les femmes identifiées à faible risque, **3** d'entre elles porte un fœtus atteint de T21

23 de ces 522 femmes porteront un fœtus atteint de T21

499 de ces 522 femmes ne porteront pas un fœtus atteint de T21

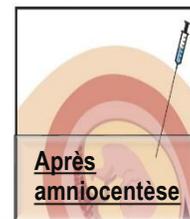
Test NIPT*

Sur 10 000 femmes qui font le test NIPT...

44 femmes sont identifiées à **risque élevé** de porter un fœtus atteint de T21

9,456 femmes sont identifiées à **faible risque** de porter un fœtus atteint de T21

500 femmes n'auront pas de résultats et devront refaire le test de dépistage



Après amniocentèse

Parmi les femmes identifiées à faible risque, **moins d'une** d'entre elles porte un fœtus atteint de T21

25 de ces 44 femmes porteront un fœtus atteint de T21

19 de ces 44 femmes ne porteront pas un fœtus atteint de T21

1 femme sur 909 fera une fausse couche à cause de l'amniocentèse.

* Comme il n'y a pas beaucoup d'études sur cette utilisation du test NIPT, ces chiffres sont approximatifs.

➤ **Quelles sont mes préoccupations concernant les avantages et les inconvénients de faire le test et de ne pas faire le test?**

1. Examinez les avantages et les inconvénients possibles pour chaque test. Ajoutez tous les autres avantages et inconvénients qui sont importants pour vous.
2. Montrez à quel point chaque avantage et inconvénient est important pour vous en encerclant les étoiles (5=très important, 1=pas important).

Avantages et inconvénients de faire le test de dépistage prénatal:

Avantages:	Quelle importance pour vous?	Inconvénients:	Quelle importance pour vous?
➤ Être rassurée Par exemple, sur <u>10,000</u> femmes qui font le test NIPT, <u>9,456</u> sont identifiées à faible risque de porter un fœtus atteint de T21. Ces femmes sont rassurées.	*****	➤ Être rassurée à tort Par exemple, sur <u>9,478</u> femmes identifiées à faible risque de porter un fœtus atteint de T21 par le test TBI et CN, <u>3</u> femmes porteront réellement un fœtus atteint de T21. Ces femmes ont été rassurées à tort.	*****
➤ Envisager une interruption médicale de grossesse ou se préparer à avoir un enfant atteint de T21 Parmi les femmes qui savent qu'elles portent un fœtus atteint de T21, celles qui décident de poursuivre leur grossesse peuvent se préparer à avoir un enfant atteint de T21.	*****	➤ Être inquiétée inutilement Par exemple, sur <u>522</u> femmes identifiées à risque élevé de porter un fœtus atteint de T21 par le test TBI et CN, <u>499</u> femmes ne portent pas un fœtus atteint de T21. Plusieurs de ces femmes auront souffert d'anxiété. 1 femme sur 909 fera une fausse couche à cause de l'amniocentèse pour vérifier les résultats du test de dépistage.	*****
➤ Connaître les risques de porter un fœtus atteint de T21 Par exemple, sur <u>10,000</u> femmes qui font le test de dépistage, <u>44</u> sont identifiées à risque élevé de porter un fœtus atteint de T21. Si ces femmes subissent une amniocentèse pour vérifier les résultats du dépistage, <u>25</u> porteront réellement un fœtus atteint de T21.	*****	➤ Vivre de l'anxiété pendant l'attente des résultats Selon des études antérieures, les niveaux d'anxiété liés à l'enfant étaient plus élevés chez les femmes qui choisissent d'être dépistées comparés aux femmes qui ont refusé le dépistage.	*****
➤ Autres avantages:	*****	➤ Autres inconvénients:	*****

Avantages et inconvénients de ne pas faire le test de dépistage prénatal:

Avantages:	Quelle importance pour vous?	Inconvénients:	Quelle importance pour vous?
➤ Éviter un test inutile Sur <u>10,000</u> femmes qui font le test TBI et CN, <u>9,478</u> ne portent pas un fœtus atteint de T21. Mais en ne faisant pas le test, <u>499</u> femmes enceintes sur <u>522</u> (identifiées à risque élevé de porter un fœtus atteint de T21 par le test TBI et CN) éviteront une amniocentèse inutile, et <u>1 femme sur 909</u> évitera une fausse couche due à l'amniocentèse.	*****	➤ Ignorer le risque de porter un fœtus atteint de T21 Par exemple, sur <u>10,000</u> femmes qui ne font pas le test de dépistage TBI et CN, <u>23</u> portent un fœtus atteint de T21. Ces femmes ne pourront pas se préparer à vivre avec un enfant avec des besoins particuliers. Elles pourraient regretter de ne pas avoir fait le test de dépistage prénatal.	*****
➤ Respecter ses convictions personnelles Pour certaines femmes, ne pas faire le test de dépistage leur permet de respecter leurs convictions personnelles.	*****	➤ Vivre de l'anxiété face à l'issue de la grossesse Les femmes qui ne font pas le test de dépistage prénatal peuvent vivre l'anxiété de ne pas savoir si leur fœtus est atteint de T21.	*****
➤ Éviter l'anxiété et des décisions difficiles telles que la fin de la grossesse Les femmes qui ne font pas le test de dépistage évitent de ressentir de l'anxiété: - reliée à l'attente des résultats du test. - reliée à la prise de la décision de recourir ou pas à l'amniocentèse suite à l'identification d'un risque élevé de porter un fœtus atteint de T21. - reliée à la décision de mettre fin à la grossesse.	*****	➤ Autres inconvénients:	*****
➤ Autres avantages:	*****		

➤ **Quelle est votre décision?**

Faire le test

Ne pas faire le test

Si vous choisissez de "faire le test" aller à la **page 5** et choisissez le test. Si vous choisissez de "ne pas faire le test", aller à la **page 6**.

➤ Quel test de dépistage prénatal devrais-je choisir?

Les cases bleues sur la gauche montrent les facteurs qui pourraient être importants pour vous pour chacun des tests. Vous pouvez ajouter d'autres facteurs dans la dernière boîte selon vos valeurs ou vos opinions.

1) Montrez à quel point chaque facteur est important pour vous en encerclant les étoiles (5=très important, 1=pas important).

2) En tenant compte de l'importance de chaque facteur, choisissez le test que vous préférez dans la dernière colonne.

3) Choisissez le test qui vous convient le mieux.

Les différents facteurs pour chaque test de dépistage prénatal		1) Importance de ce facteur		2) En tenant compte de ce facteur, quel test préférez-vous?	
		★★★★★		TBI <input type="checkbox"/>	TBI & CN <input type="checkbox"/>
Semaine de grossesse à laquelle le test sera fait	TBI: 1 ^{ère} prise de sang entre 10-13 semaines et 2 ^e prise de sang entre 14-16 semaines de grossesse.	★★★★★		TBI	<input type="checkbox"/>
	TBI & CN: 1 ^{ère} prise de sang entre 10-13 semaines, 2 ^e prise de sang de entre 14-16 semaines, et le scan CN entre 11-14 semaines de grossesse.			TBI & CN	<input type="checkbox"/>
	NIPT: À partir de 9 semaines de grossesse.			NIPT	<input type="checkbox"/>
Attente des résultats	TBI: 10 jours après la 2 ^e prise de sang.	★★★★★		TBI	<input type="checkbox"/>
	TBI & CN : 10 jours après la 2 ^e prise de sang.			TBI & CN	<input type="checkbox"/>
	NIPT: 10 jours après la prise de sang.			NIPT	<input type="checkbox"/>
Taux de détection de chaque test	TBI: 85 cas de T21 sur 100 (85%) parmi les femmes qui font le test.	★★★★★		TBI	<input type="checkbox"/>
	TBI & CN: 90 cas de T21 sur 100 (90%) parmi les femmes qui font le test.			TBI & CN	<input type="checkbox"/>
	NIPT: 99 cas de T21 sur 100 (99%) parmi les femmes qui obtiennent des résultats.			NIPT	<input type="checkbox"/>
Inquiétée à tort (risque de faux positifs)	TBI: Environ 500 cas sur 10,000 grossesses.	★★★★★		TBI	<input type="checkbox"/>
	TBI & CN: Environ 500 cas sur 10,000 grossesses.			TBI & CN	<input type="checkbox"/>
	NIPT: Environ 19 cas sur 10,000 grossesses.			NIPT	<input type="checkbox"/>
Coût de chaque test	TBI: Couvert par la RAMQ au Québec.	★★★★★		TBI	<input type="checkbox"/>
	TBI & CN: Couvert par la RAMQ au Québec.			TBI & CN	<input type="checkbox"/>
	NIPT: Jusqu'à 800 \$ dans les cliniques privées.			NIPT	<input type="checkbox"/>
Autres facteurs ...	TBI:	★★★★★		TBI	<input type="checkbox"/>
	TBI & CN:			TBI & CN	<input type="checkbox"/>
	NIPT:			NIPT	<input type="checkbox"/>

➤ 3) Compte tenu de mes préoccupations et de leur importance, je choisis ...

TBI

TBI & CN

NIPT

➤ **Êtes-vous confortable avec votre décision?**

S	1) Êtes-vous certaine que c'est le meilleur choix pour vous?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
U	2) Avez-vous le sentiment d'avoir toutes les informations nécessaires pour prendre une décision concernant le test de dépistage prénatal?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
R	3) Avez-vous identifié clairement quels sont les avantages et les inconvénients qui sont les plus importants pour vous?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>
E	4) Avez-vous assez de soutien et de conseils pour faire votre choix pour vous?	Oui <input type="checkbox"/>	Non <input type="checkbox"/>

© SURE test : O'Connor et Légaré, 2008.

Références:

Allred et al. Cochrane lib. 2017. Badeau et al. Cochrane lib. (En révision). Hartwig et al. 2016; (36): 643-649. Schieve et al. Disabil Health J. 2011; (4): 68-77. Alberta STE report, Aug. 2014. Graff et al. Am J Med Genet Part A. 2015;167A:765-767. Akolekar et al. Ultrasound Obstet Gynecol. 2015 Jan; 45(1):16-26. Kleinveld JH et al. Prenat Diagn. 2006;26(4):354-61. ACOG Practice Bulletin No. 77. Obstet Gynecol. Jan 2007;109(1): 217-227. Morris et al. J Med Screen. 2002; 9(1): 2-6. Malone et al. N Engl J Med. 2005; 353(19): 2001-2011. Wald et al. Health Technol Assess. 2003; 7(11): 1-77. Green et al. Health Technol Assess. 2004; 8(33): iii, ix-x, 1-109. Won et al. Prenatal diagnosis. 2005; 25(7): 608-611

Auteurs:

Samira Abbasgholizadeh Rahimi (Eng, PhD)¹, Titilayo Tatiana Agbadje (MSc)¹, Jordie Croteau¹ (MSc)¹, Hubert Robitaille¹ (PhD), Mylène Badeau (Msc)¹, Denis d'Amours¹ (MD), Myriam Tremblay¹ (MD), François Rousseau¹ (MD, MSc), Sylvie Langlois² (MD), Anik Giguère¹ (PhD) and France Légaré¹ (MD, PhD). ¹Université Laval, Québec, QC, Canada. ²University of British Columbia, Vancouver, BC, Canada.

Pas de conflit d'intérêt à déclarer:

Le développement de l'outil a été financé par une bourse de recherche de Génome Canada et de Génome Québec. Ni l'organisme de financement, ni les auteurs ni leurs institutions affiliées ont un intérêt quelconque dans les décisions que les patients auront prises une fois qu'ils auront utilisé l'outil d'aide à la décision.

Mise à jour:

Mai 2018.