POUR LES FEMMES ET LEURS FAMILLES

Un guide pour mieux comprendre les tests de dépistage prénatal :
- le syndrome de Down;
- la trisomie 18;
- les anomalies du tube neural.

De nouveaux tests de dépistage prénatal sont offerts à toutes les femmes

Dès les premiers stades de votre grossesse, vous pouvez décider si vous souhaitez subir un dépistage prénatal. Ceux-ci sont facultatifs – à vous de choisir si vous en voulez ou non. Ce guide vise à vous donner l'information nécessaire pour vous aider à prendre votre décision.

Qu'est-ce que les tests de dépistage prénatal?

- Ce sont des analyses de sang, parfois accompagnées d'une échographie, qui sont réalisées à partir de la onzième semaine de grossesse.
- Il s'agit de tests de DÉPISTAGE, ce qui signifie qu'ils vous révèlent le RISQUE que vous courez d'avoir un bébé atteint du syndrome de Down, de trisomie 18 ou d'une anomalie du tube neural.
- Les tests de dépistage ne vous révèlent pas au-delà de tout doute que votre bébé est atteint ou non de l'une de ces affections; ils permettent seulement de déterminer ce risque.
- Pour en avoir la certitude, il vous faudrait décider si vous voulez subir un test DIAGNOSTIQUE (voir page 10).
- Le dépistage prénatal ne détecte pas toutes les anomalies congénitales.

Les affections :

- le syndrome de Down;
- la trisomie 18;
- les anomalies du tube neural.

Le syndrome de Down*

Les personnes qui ont le syndrome de Down ont habituellement un retard intellectuel léger ou modéré. Elles peuvent présenter une incidence plus forte que la personne moyenne d'affections telles que maladies du coeur, maladies gastriques ou intestinales et troubles thyroïdiens, visuels ou auditifs. Il existe un traitement pour bon nombre de ces affections. Chaque personne atteinte du syndrome de Down est différente. Il n'y a aucun moyen de savoir quelle sera la gravité des déficiences. Les personnes atteintes de ce syndrome vivent généralement jusque dans la cinquantaine. En règle générale, l'incidence du syndrome de Down est de 1 pour 1 000 naissances. Le risque d'avoir un enfant atteint de cette affection s'accroît avec l'âge de la mère.

La trisomie 18*

Les bébés atteints de trisomie 18 souffrent d'incapacités mentales et physiques. De nombreuses grossesses impliquant la trisomie 18 se terminent par une fausse couche. La plupart des bébés atteints de trisomie 18 à la naissance ne survivent pas plus de quelques mois. En règle générale, l'incidence de trisomie 18 est d'environ 1 pour 6 000 naissances. Le risque d'avoir un enfant atteint de cette affection s'accroît avec l'âge de la mère.

Les anomalies du tube neural*

Ces affections se présentent lorsqu'il y a malformation du cerveau ou de la moelle épinière. Une anomalie du tube neural touchant la moelle épinière s'appelle *spina-bifida*. Le spina-bifida cause des incapacités physiques telles que de la difficulté à marcher et de la difficulté à contrôler la vessie ou les intestins. Les personnes atteintes de spina-bifida peuvent également avoir une incapacité mentale. Différents traitements peuvent aider à soigner bon nombre des incapacités physiques résultant d'une anomalie du tube neural. On appelle *anencéphalie* une anomalie du tube neural touchant le cerveau. Un bébé présentant une anencéphalie, s'il n'est pas mort-né, mourra peu après la naissance. Au Canada, le risque d'avoir un bébé atteint d'une anomalie du tube neural est d'environ 1 pour 2 000 naissances. Le risque d'avoir un enfant présentant une telle anomalie n'est pas proportionnel à l'âge de la mère.

* La liste de ressources donnée en page 11 peut vous mener à un complément d'information sur le syndrome de Down, la trisomie 18 ou les anomalies du tube neural.

Antécédents familiaux : D'autres services de dépistage ou de consultation génétique peuvent vous être suggérés si vous ou votre partenaire avez un proche parent frappé d'une anomalie congénitale ou d'un grave problème de santé. Pour en savoir plus, veuillez consulter votre fournisseur de soins de santé.

Quels sont vos risques de donner naissance à un bébé présentant l'une de ces affections?

Il est important de vous rappeler que la plupart des bébés naissent en bonne santé.

Le risque d'avoir un bébé atteint d'une affection chromosomique comme le syndrome de Down et la trisomie 18 augmente avec l'âge de la mère, comme le montre le tableau ci-dessous.

Risque d'affections chromosomiques selon l'âge de la mère :

Âge de la mère (ans)	Risque de syndrome de Down	Risque d'affections chromosomiques telles que la trisomie 18, le syndrome de Down et autres
20	1 sur 1,650	1 sur 530
25	1 sur 1,250	1 sur 480
30	1 sur 950	1 sur 390
35	1 sur 385	1 sur 180
40	1 sur 100	1 sur 65
45	1 sur 30	1 sur 19

Toutes les femmes, quel que soit leur âge, courent un risque de 2 à 3 pour cent (2 ou 3 chances sur 100) de donner naissance à un bébé présentant une forme ou une autre d'anomalie congénitale. Les anomalies congénitales peuvent comprendre des affections telles que des maladies du coeur ou un nombre anormal d'orteils.

Rappelez-vous…

Vous déciderez peut-être de subir un dépistage prénatal parce que vous voulez connaître votre risque d'avoir un bébé présentant le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural. Ce risque sera déterminé soit selon votre âge, vos analyses de sang et par échographie, soit par échographie seulement.

Un test de dépistage vous en dira plus long que le tableau ci-dessus sur votre risque d'avoir un bébé présentant l'une de ces affections.

Les tests de dépistage prénatal sont-ils pour vous?

Beaucoup de femmes ont de la difficulté à décider si elles doivent ou non subir des tests de dépistage prénatal. Certaines trouveront utile de commencer par lire ce guide au complet avant de prendre une décision.

Souvenez-vous : c'est à vous de choisir si oui ou non vous souhaitez subir un dépistage prénatal.

Voici certaines choses auxquelles vous pourriez songer pour vous aider à prendre votre décision et dont vous pourriez éventuellement discuter avec votre partenaire, votre fournisseur de soins de santé, votre famille ou vos amis.

1. Souhaitez-vous savoir quel est le risque pour votre bébé d'avoir le syndrome de Down, d'être atteint de trisomie 18 ou de présenter une anomalie du tube neural?

   • Le syndrome de Down, la trisomie 18 et les anomalies du tube neural sont incurables.

   • Si l'une de ces affections est constatée, votre fournisseur de soins de santé peut vous suggérer des tests supplémentaires, choisir une autre méthode d'accouchement ou retenir à la fois ces deux options.

   • Certaines personnes se soumettent à des tests de dépistage parce qu'elles veulent obtenir l'information avant d'accoucher ou pour se préparer à la venue d'un enfant ayant des besoins particuliers.

   • D'autres subissent ces tests parce qu'elles envisageraient de confier leur bébé à l'adoption si l'une de ces affections était constatée.

   • D'autres encore le font parce qu'elles choisiraient d'interrompre la grossesse si l'une de ces affections se révélait chez leur bébé.

2. Quelle incidence cette information aura-t-elle sur vos sentiments pendant votre grossesse?

   • Beaucoup de femmes s'inquiètent si leurs tests révèlent que le risque d'avoir un bébé présentant l'une de ces affections est plus élevé que la normale (ce qu'on appelle « résultat positif » – voir page 8).

3. Si le résultat de votre test de dépistage indique que le risque est supérieur à la normale (ce qu'on appelle « résultat positif » – voir page 8), vous devrez décider si vous souhaitez subir des tests diagnostiques (voir page 10) pour établir avec certitude si votre bébé a le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural.

4. Les tests diagnostiques vous indiqueront avec certitude si votre bébé présente l'une de ces affections, mais ils créent un léger risque de fausse couche. Êtes-vous prête à courir ce risque? Pour en savoir plus sur les tests diagnostiques, lisez la page 10.

5. Si des tests complémentaires montrent sans aucun doute que votre bébé est anormal, que ferez-vous de cette information? Vous devrez décider si vous souhaitez poursuivre votre grossesse ou avorter.

6. Si vous apprenez que votre bébé présente en définitive une affection comme le syndrome de Down, vous pouvez planifier la naissance de votre enfant et chercher à savoir auprès d'autres personnes ce que c'est que d'élever un enfant atteint de cette maladie. Vous serait-il utile de savoir cela avant d'accoucher? Rappelez-vous : pour écarter tout doute, vous devez subir un test diagnostique qui vous fait courir un léger risque de fausse couche.

7. Si vous avez un enfant frappé d'une incapacité mentale ou physique, comment cela pourrait-il se répercuter sur votre vie, vos autres enfants, votre relation avec votre partenaire et votre famille élargie?

Autres points à considérer :

• Les tests de dépistage permettent d'identifier la plupart des bébés qui présentent le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural, mais pas tous. Pour en savoir plus, voir la page 8.

• Les tests de dépistage ne permettent pas de déceler tous les types d'anomalies congénitales; aucun test ne peut le faire.

• Les tests de dépistage prénatal pourraient également détecter d'autres affections que le syndrome de Down, la trisomie 18 et les anomalies du tube neural, mais celles-ci sont les plus répandues.

Souhaitez-vous ou non subir un dépistage prénatal?

C’est vous qui choisissez.

Les décisions que vous pourriez devoir prendre:

Si vous êtes INDÉCISE à propos du dépistage prénatal :

Vous pourriez peut-être commencer par lire ce guide au complet avant de prendre une décision. Vous pouvez discuter des choix qui s’offrent à vous avec votre fournisseur de soins de santé ou votre conseillère ou conseiller en génétique. Vous pouvez aussi subir un dépistage prénatal et choisir à chaque étape si vous souhaitez ou non poursuivre le processus.

Si vous dites OUI au dépistage prénatal :

Vous devrez décider avec votre fournisseur de soins de santé quel test de dépistage prénatal vous convient le mieux (voir page 6).

Si votre test de dépistage prénatal donne un résultat POSITIF, vous devrez décider si vous subirez un test diagnostique, en gardant à l’esprit que cela comporte un léger risque de fausse couche.

Si vous dites OUI au test diagnostique: Vous devrez décider ce que vous comptez faire si le résultat révèle que votre bébé présente l’une des affections abordées dans ce guide. Allez-vous vous faire avorter? Allez-vous continuer votre grossesse ou confier votre bébé à l’adoption?

Si vous dites NON au dépistage prénatal :

Vous avez peut-être décidé que vous ne voulez pas savoir si votre bébé a l’une de ces affections et vous préférez « prendre ce qui se présentera ».

Vous avez peut-être décidé que vous ne voudriez en aucune circonstance subir de test diagnostique en raison du risque de fausse couche, si petit soit-il.

Vous avez peut-être décidé que vous ne vous feriez pas avorter si des tests diagnostiques confirmaient que votre bébé a l’une de ces affections.

Si vous avez plus de 35 ans* à la date prévue de l’accouchement :

• Vous devrez décider si vous préférez subir des tests diagnostiques qui peuvent indiquer avec certitude si votre bébé présente l’une de ces affections mais qui comportent un risque de fausse couche, ou…

• si vous préférez subir un dépistage prénatal d’abord et ensuite prendre une décision à propos des tests diagnostiques selon ce que le test de dépistage aura révélé.

Pour les femmes âgées de plus de 35 ans à la date prévue de leur accouchement :

Les femmes qui auront 35 ans ou plus à la date prévue de leur accouchement peuvent décider de ne pas subir de test de dépistage prénatal mais de passer directement aux tests diagnostiques tels que le PVC (prélèvement de villosités choriales) et l’amniocentèse. Rappelez-vous que les tests de dépistage donnent une meilleure estimation du risque que l’âge seulement, pour celles qui ont entre 35 et 39 ans. En particulier, les femmes de 40 ans ou plus devraient songer à recevoir des services de conseil en génétique sur le pour et le contre des tests de dépistage et des tests diagnostiques. Pour en savoir plus sur les tests diagnostiques, lisez la page 10 et consultez votre fournisseur de soins de santé.

* Dans certaines régions, cette règle a changé et concerne les femmes qui auront 40 ans ou plus à la date prévue de l’accouchement.

J’ai décidé de subir un dépistage prénatal. Que se passe-t-il maintenant?

Vous devez choisir un dépistage prénatal avec votre fournisseur de soins de santé. Le tableau suivant vous aidera à comprendre les différents tests de dépistage prénatal.

Si votre première consultation a lieu avant 14 semaines (3 ½ mois) de grossesse :

- Vous pouvez subir l’un des nouveaux tests de dépistage prénatal : dépistage au premier trimestre, dépistage prénatal intégré ou test intégré sérique.
- Les étapes et l’exactitude de chacun de ces tests sont décrites dans le tableau ci-dessous.

Test / Intervention	**Dépistage au premier trimestre (DPT)**	**Dépistage prénatal intégré (DPI)**	**Dépistage prénatal intégré sérique (DPIS)**
1er échantillon de sang	11 - 14 semaines	11 - 14 semaines	11 - 14 semaines
* Échographie de clarté nucale	11 - 14 semaines	11 - 14 semaines	AUCUNE
2e échantillon de sang	AUCUN	15 - 20 semaines	15 - 20 semaines
Résultat disponible à :	12 - 15 semaines	16 - 21 semaines	16 - 21 semaines
Taux de détection (exactitude)	Sur 100 grossesses impliquant le syndrome de Down, environ 80 à 85 cas seront dépistés (80 à 85 %)	Sur 100 grossesses impliquant le syndrome de Down, environ 85 à 90 cas seront dépistés (85 à 90 %)	Sur 100 grossesses impliquant le syndrome de Down, environ 80 à 90 cas seront dépistés (80 à 90 %)
Taux de résultat faux positif	Environ 3 à 9 grossesses sur 100 (3 à 9 %)	Environ 2 à 4 grossesses sur 100 (2 à 4 %)	Environ 2 à 7 grossesses sur 100 (2 à 7 %)
Test diagnostique en cas de résultat positif au test de dépistage prénatal	PVC entre 11 et 13 semaines Si le PVC n’est pas offert, vous pourriez subir une amniocentèse comme test diagnostique (description dans la colonne suivante).	Amniocentèse 15 - 22 semaines	Amniocentèse 15 - 22 semaines
Résultat du test diagnostique disponible à :	13 - 15 semaines	17 - 24 semaines	17 - 24 semaines
Avortement – Si vous faites ce choix, l’intervention peut être pratiquée à :	13 - 23 semaines La date d’avortement dépendra des disponibilités dans votre région.	17 - 23 semaines La date d’avortement dépendra des disponibilités dans votre région.	17 - 23 semaines La date d’avortement dépendra des disponibilités dans votre région.
Ou : continuation de la grossesse	Accouchement	Accouchement	Accouchement

Le DPT est le test dont les résultats sont connus le plus rapidement, mais il exige une analyse de sang pour le dépistage d’anomalies du tube neural à un stade plus avancé de la grossesse.
Le DPT n’est pas offert dans toutes les communautés.
Veuillez vous renseigner auprès de votre fournisseur de soins de santé.

Le DPI et le DPIS sont un peu plus précis que le DPT et comprennent le dépistage d’anomalies du tube neural, mais cela comporte un processus en deux étapes et les résultats sont connus à un stade plus avancé de la grossesse.

L’échographie de clarté nucale (CN) est offerte dans la plupart des grandes villes ou des villes de taille moyenne. Si vous habitez dans une région où cette échographie spéciale n’est pas offerte, vous pouvez quand même subir un DPIS.

* La clarté nucale est un espace rempli de liquide, présent à la base de la nuque de tous les bébés. Une échographie pour mesurer cet espace est réalisée entre 11 et 14 semaines de grossesse. Le risque d’affection telle que le syndrome de Down, par exemple, est plus grand lorsque la mesure de la CN est supérieure à la normale.

Si votre première consultation a lieu après 14 semaines (3 ½ mois) de grossesse :

- Vous pouvez subir un triple ou quadruple dépistage prénatal. Dans la plupart des régions, le triple dépistage a été remplacé par un quadruple dépistage parce qu'il est un peu plus précis.

- Les étapes et l'exactitude de chacun de ces tests sont décrites dans le tableau ci-dessous.

Test	**Triple dépistage**	**Quadruple dépistage**
Analyse de sang	15 - 20 semaines	15 - 20 semaines
Résultat disponible à :	16 - 21 semaines	16 - 21 semaines
Taux de détection (exactitude)	Sur 100 grossesses impliquant le syndrome de Down, environ 70 cas seront dépistés (70 %)	Sur 100 grossesses impliquant le syndrome de Down, environ 75 à 85 cas seront dépistés (75 à 85 %)
Taux de résultat faux positif	Environ 7 grossesses sur 100 (7 %)	Environ 5 à 10 grossesses sur 100 (5 à 10 %)
Test diagnostique en cas de résultat positif au test de dépistage prénatal	Amniocentèse 15 - 22 semaines	Amniocentèse 15 - 22 semaines
Résultat du test diagnostique disponible à :	17 - 24 semaines	17 - 24 semaines
Avortement – Si vous faites ce choix, l'intervention peut être pratiquée à :	17 - 23 semaines La date d'avortement dépendra des disponibilités dans votre région.	17 - 23 semaines La date d'avortement dépendra des disponibilités dans votre région.
Ou : continuation de la grossesse	Accouchement	Accouchement

Quel est le degré d'exactitude des tests de dépistage prénatal?

Syndrome de Down

Le taux de détection et le taux de résultat faux positif dans ce tableau ne concernent que le syndrome de Down, parce que la trisomie 18 est rare et que nous n'avons pas de chiffres exacts à son sujet.

Trisomie 18

En règle générale, pour tous les tests cités dans ce guide, le taux de détection ou le degré d'exactitude est moins bon pour la trisomie 18 que pour le syndrome de Down. Autrement dit, la capacité de ces tests à mesurer le risque d'avoir un bébé atteint de trisomie 18 n'est pas tout à fait aussi bonne que leur capacité à mesurer le risque d'avoir un bébé atteint du syndrome de Down.

Anomalies du tube neural

Le dépistage des anomalies du tube neural consiste en une analyse de sang réalisée entre 15 et 20 semaines. Il est pratiqué dans le cadre d'un DPI, d'un DPIS, d'un triple ou quadruple dépistage, ou encore en tant qu'analyse de sang supplémentaire si la femme se soumet à un DPT. L'échographie réalisée à environ 18 semaines de grossesse donne, elle aussi, des renseignements sur les anomalies du tube neural. Sur 100 grossesses comportant une anomalie du tube neural, 80 (soit 80 %) cas seront détectés par dépistage prénatal.

Souvenez-vous : la plupart des bébés naissent en bonne santé.

Comprendre vos résultats :

Voici une illustration des résultats pour 1 000 femmes subissant un test de dépistage prénatal intégré.

Par exemple, si 1 000 femmes – peu importe leur âge – subissent un dépistage prénatal intégré, entre 20 et 40 (2 à 4 %) d'entre elles auront un résultat positif pour le syndrome de Down. Cela signifie qu'elles courent un risque plus élevé d'avoir un bébé atteint du syndrome de Down. Si toutes ces femmes subissent un test diagnostique (voir page 10) pour savoir avec certitude si le bébé qu'elles portent a le syndrome de Down, une seule d'entre elles sera identifiée comme porteuse d'un bébé ayant effectivement le syndrome de Down.

Cela est expliqué dans le diagramme. Chaque cercle représente 1 femme enceinte qui a subi un dépistage prénatal intégré (DPI). Il y a 1 000 femmes enceintes (cercles).

RÉSULTAT **NÉGATIF**

o Les cercles représentent les femmes qui auront un résultat négatif au dépistage prénatal pour le syndrome de Down. Une proportion de 960 à 980 femmes sur 1 000 auront un résultat négatif.

RÉSULTAT **FAUX POSITIF**

⊕ Les cercles représentent les femmes qui auront un résultat positif au dépistage prénatal pour le syndrome de Down. Une proportion de 19 à 39 femmes sur 1 000 auront un résultat faux positif et donc un bébé ne présentant pas le syndrome de Down.

RÉSULTAT **VRAI POSITIF**

● Le cercle représente un résultat vrai positif. Environ 1 femme sur 1 000 aura un résultat vrai positif et, donc, un bébé présentant le syndrome de Down.

Sur 100 grossesses comportant le syndrome de Down, le DPI permettra de dépister de 85 à 90 cas et laissera 10 à 15 cas qui passeront inaperçus.

Souvenez-vous qu'environ 1 femme enceinte sur 1 000 aura un bébé présentant le syndrome de Down.

Comprendre vos résultats :
Lorsqu'on m'annoncera mon résultat, comment vais-je savoir ce qu'il signifie?

Que dois-je comprendre si on m'annonce que mon résultat est NÉGATIF?

Le risque que votre bébé ait le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural est PLUS FAIBLE que la normale.

Un résultat NÉGATIF est-il forcément exact?

Le risque d'avoir un bébé présentant le syndrome de Down alors que cette affection n'a pas été repérée au test de dépistage est inférieur à 1 sur 1 000.

Si, à la naissance, votre bébé n'a aucune de ces affections, votre résultat était VRAI NÉGATIF.

Que dois-je comprendre si on m'annonce que mon résultat est POSITIF?

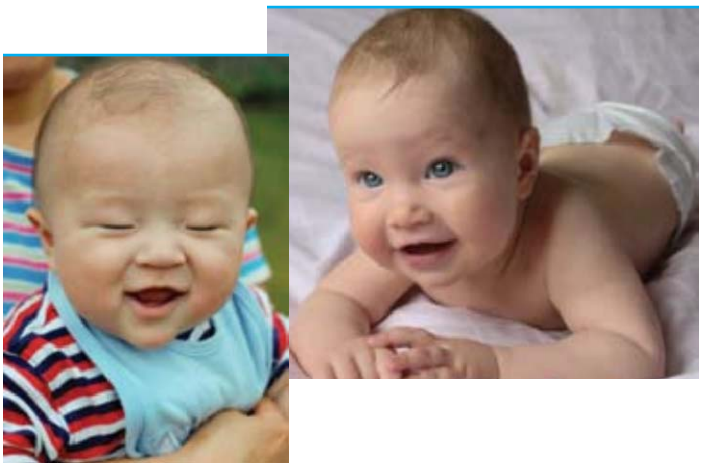
Le risque que votre bébé ait le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural est SUPÉRIEUR à la normale.

Un résultat POSITIF est-il forcément exact?

La plupart des résultats positifs sont au final faux, c'est-à-dire infirmés par un test diagnostique ou par la naissance d'un bébé exempt du syndrome de Down, de trisomie 18 ou d'anomalie du tube neural. C'est ce qu'on appelle un résultat FAUX POSITIF.

Que se passe-t-il quand un résultat POSITIF n'est pas faux?

Environ 1 femme sur 1 000 aura un résultat VRAI POSITIF, ce qui signifie qu'après un test diagnostique ou à la naissance, le bébé présentera effectivement le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural.



Pour chaque grossesse, le risque d'affection non détectée aux tests de dépistage prénatal varie entre 2 et 3 sur 100 environ (2 à 3 %).

Il ne faut jamais oublier qu'aucun test ne peut détecter tous les types d'anomalies congénitales.

Si votre résultat est positif, vous pouvez aborder avec votre fournisseur de soins de santé la possibilité de subir des tests supplémentaires. Des tests diagnostiques (page 10) sont nécessaires pour déterminer avec certitude si votre bébé a une affection. Si vous avez un résultat positif révélant une anomalie du tube neural, vous aurez peut-être la possibilité de subir une échographie détaillée entre 18 et 20 semaines de grossesse au lieu de subir une amniocentèse – cela dépendra de votre lieu de résidence. Des conseillers en génétique sont à votre disposition si vous souhaitez discuter des résultats de vos tests. Ils peuvent vous aider à prendre une décision concernant des tests diagnostiques. Ils vous appuieront dans votre décision, quelle qu'elle soit. Si le résultat de votre test de dépistage est positif et que les tests révèlent avec certitude que votre bébé est atteint, on vous demandera si vous souhaitez poursuivre la grossesse ou vous faire avorter. Des conseillers en génétique sont à votre disposition pour vous aider à comprendre vos résultats et pour discuter des choix qui s'offrent à vous. Vous n'avez pas à prendre de décision avant les tests. Votre fournisseur de soins de santé discutera également avec vous des options qui vous sont proposées. Il serait peut-être bon d'en discuter avec votre partenaire, vos amis ou votre famille.

Souvenez-vous : la plupart des bébés naissent en bonne santé.

Les tests diagnostiques

Vous avez déjà appris que les tests de dépistage peuvent vous indiquer votre risque d'avoir un bébé présentant le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural.

Les tests diagnostiques peuvent révéler avec certitude si votre bébé a l'une de ces affections. Ces tests diagnostiques ne vous sont offerts que si le résultat de votre test de dépistage est positif ou si vous avez 35 ans ou plus (dans certaines régions, cette règle est passée à 40 ans) à la date prévue de votre accouchement et dans d'autres circonstances spéciales.

Le prélèvement de villosités choriales (PVC)

Le PVC est un test qui révèle avec certitude si votre bébé a le syndrome de Down ou la trisomie 18. Il est généralement effectué entre 11 et 13 semaines de grossesse. À l'aide d'une échographie, un petit fragment de tissu est retiré du placenta pour examen, généralement par le vagin mais parfois à travers l'abdomen. Toutes les femmes peuvent faire une fausse couche à ce stade de leur grossesse. Le PVC accroît ce risque de 1 sur 100 (1 %). Le résultat est connu dans les deux à trois semaines qui suivent. Pour en savoir plus sur le PVC, consultez votre fournisseur de soins de santé. Le PVC n'est pas offert dans toutes les régions.

L'amniocentèse

Ce test peut révéler avec certitude si votre bébé a une affection telle que le syndrome de Down ou la trisomie 18. Parfois l'amniocentèse est pratiquée pour déterminer si votre bébé a une anomalie du tube neural. Elle est généralement réalisée entre 15 et 22 semaines de grossesse. À l'aide d'une échographie, une aiguille est introduite par l'abdomen dans le liquide qui entoure le bébé et une petite quantité de ce liquide amniotique est retirée par ponction. L'aiguille ne touche pas le bébé. Toutes les femmes peuvent faire une fausse couche à ce stade de leur grossesse, mais l'amniocentèse accroît ce risque de 1 sur 400 (0,2 %). De nouvelles études ont démontré récemment que le risque pourrait être encore plus faible, peut-être même de 1 sur 1 600 seulement (0,06 %). Les résultats du test diagnostique sont connus dans les deux à trois semaines qui suivent. Pour avoir plus de précisions sur l'amniocentèse, consultez votre fournisseur de soins de santé.

Dans la plupart des cas, l'amniocentèse ou le PVC indiquera que votre bébé n'a ni le syndrome de Down ni la trisomie 18, mais ces tests ne permettent pas de dépister toutes les affections. Même après l'annonce d'un résultat normal, un risque subsiste d'avoir un bébé présentant une autre affection, par exemple un trou dans le coeur ou une incapacité mentale.

Souvenez-vous : la plupart des bébés naissent en bonne santé.

En cas de nouvelle inattendue :

Si vous subissez des tests diagnostiques et que les résultats confirment que votre bébé a le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural, des conseillers en génétique peuvent vous aider et vous parler des choix qui s'offrent à vous : poursuivre votre grossesse, confier l'enfant à l'adoption ou avorter. Cette décision n'est pas facile. Des professionnels en génétique peuvent vous aider à trouver des ressources – des groupes de soutien, par exemple – susceptibles de vous être utiles pendant la période qui précédera ou suivra votre décision. Les fournisseurs de soins de santé sont à votre service et vous donneront leur soutien, quoi que vous décidiez.

C'est vous qui choisissez.

Autres sources d'information :

Canadian Association of Genetic Counsellors :
www.cagc-accg.ca; 905 849-8299
Liste des centres de médecine génétique du Canada.

Société canadienne du syndrome de Down :
www.cdss.ca; 1 800 883-5608
Pour en savoir plus sur le syndrome de Down et accéder à des liens vers des groupes locaux de soutien parental.

The Genetics Home Reference – un guide pour mieux comprendre les affections génétiques :
www.ghr.nlm.nih.gov
Site par excellence pour en savoir plus sur la génétique, notamment sur le syndrome de Down, la trisomie 18 et plus encore.

March of Dimes :
www.marchofdimes.com
Excellente source d'information sur la grossesse, y compris les tests prénatals courants, les complications en période de grossesse, les choses à éviter lorsqu'on est enceinte, les anomalies congénitales, etc.

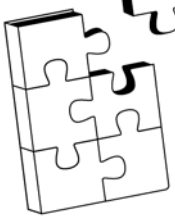
Motherisk :
www.motherisk.org; 416 813-6780 ou 1 877 327-4636
Service d'information pour les femmes qui ont été exposées à des agents environnementaux, à des drogues et à l'alcool pendant leur grossesse.

Ontario Multiple Marker Screening (MMS) Program :
www.lhsc.on.ca/programs/rmgc/mss
Information sur les tests de dépistage prénatal.

S.O.F.T. Support Organization For Trisomy 18, 13, and Related Disorders :
www.trisomy.org; 1 800 716-7638 ou 585-594-4621
Pour en savoir plus sur la trisomie 18.

Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Canada :
www.sbhac.ca; 1 800 565-9488
Pour en savoir plus sur le spina-bifida.

Projet d'éducation sur la génétique



The Genetics Education Project
www.mtsinai.on.ca/FamMedGen
Pour télécharger un exemplaire du présent Guide (en anglais seulement)

Calendrier de dépistage prénatal :

Quand subiriez-vous votre test de dépistage?

	Dépistage au premier trimestre (DPT)	Dépistage prénatal intégré (DPI)	Dépistage prénatal intégré sérique (DPIS)	Triple et quadruple dépistages
Vous êtes enceinte				
Semaines 11 – 14	Analyse de sang et échographie	Analyse de sang et échographie	Première de 2 analyses de sang	
Semaines 12 - 15	RÉSULTATS DISPONIBLES			
Semaines 15 - 20		Seconde de 2 analyses de sang	Seconde de 2 analyses de sang	Analyse de sang
Semaines 16 – 21		RÉSULTATS DISPONIBLES	RÉSULTATS DISPONIBLES	RÉSULTATS DISPONIBLES

Si votre dépistage prénatal révèle un risque accru de syndrome de Down, de trisomie 18 ou d'anomalie du tube neural, vous pouvez décider de subir des tests diagnostiques. Ce Guide contient également des renseignements sur les tests diagnostiques.

© August 2007