

Dépistage des porteurs de troubles génétiques chez les personnes d'origine juive ashkénaze

La présente directive clinique a été rédigée par le comité de génétique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) et le comité sur le diagnostic prénatal du Collège canadien des généticiens médicaux (CCGM), et approuvée par le comité exécutif de la SOGC et le conseil d'administration du CCGM.

AUTEURS PRINCIPAUX

Sylvie Langlois, MD, FRCPC, FCCMG, Vancouver (C.-B.)
R. Douglas Wilson (président), MD, FRCSC, Philadelphie (PA)

COMITÉ DE GÉNÉTIQUE

R. Douglas Wilson (président), MD, FRCSC, Philadelphie (PA)
Victoria M. Allen, MD, MSc, FRCSC, Halifax (N.-É.)
Claire Blight, inf. aut., Halifax (N.-É.)
Valérie A. Désilets, MD, FRCSC, Montréal (Québec)
Alain Gagnon, MD, FRCSC, Vancouver (C.-B.)
Sylvie Langlois, MD, FRCPC, Vancouver (C.-B.)
Gregory J. Reid, MD, FRCSC, Winnipeg (Man.)
Anne Summers, MD, FRCPC, Toronto (Ont.)
Philip Wyatt, MD, PhD, North York (Ont.)

COMITÉ SUR LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL DU CCGM

Sylvie Langlois (présidente), MD, FRCPC, FCCMG, Vancouver (C.-B.)
David Chitayat, MD, FRCPC, FCCMG, Toronto (Ont.)
Albert E. Chudley, MD, FRCPC, FCCMG, Winnipeg (Man.)
Sandra Farrell, MD, FRCPC, FCCMG, Mississauga (Ont.)
Michael T. Geraghty, MD, FRCPC, FCCMG, Ottawa (Ont.)
Chumei Li, MD, PhD, FRCPC, FCCMG, Toronto (Ont.)
Sarah M. Nikkel, MD, FRCPC, FCCMG, Ottawa (Ont.)
Anne Summers, MD, FRCPC, FCCMG, Toronto (Ont.)
Frédérique Tihy, PhD, FCCMG, Montréal (Québec)

Mots clés: Carrier Screening, Ashkenazi Jews, Canavan disease, Tay-Sachs disease, familial dysautonomia

Résumé

Objectif : Fournir des recommandations aux médecins et aux sages-femmes qui offrent des services prénatals ou avant la conception portant sur le dépistage des porteurs de troubles génétiques chez les personnes d'origine juive ashkénaze.

Options : Offrir le dépistage des porteurs de la maladie de Tay-Sachs (MTS) seulement ou élargir le dépistage en vue de couvrir d'autres troubles dont la fréquence accrue au sein de la population juive ashkénaze est bien connue.

Issues : Offrir, au sein de la population juive ashkénaze, le dépistage des porteurs de pathologies de façon à ce que les avantages pour le couple l'emportent sur les risques, dont la détresse psychologique attribuable aux interventions de dépistage et de diagnostic. Minimiser les variations de pratique au Canada en ce qui concerne le dépistage des porteurs chez les personnes d'origine juive ashkénaze.

Résultats : Des recherches ont été menées dans la base de données MEDLINE afin d'en tirer les articles pertinents, publiés entre janvier 1966 et décembre 2004, portant sur le dépistage des porteurs et les troubles génétiques chez les personnes d'origine juive ashkénaze. De plus, un sondage a été mené auprès des spécialistes en médecine fœto-maternelle et des généticiens médicaux canadiens en vue de prendre connaissance des pratiques et des opinions actuelles sur le sujet.

Valeurs : Les résultats du sondage et les données issues des recherches menées dans la base de données MEDLINE ont été analysés par le comité de diagnostic prénatal du Collège canadien des généticiens médicaux (CCGM) et le comité de génétique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC). Les recommandations ont été quantifiées au moyen des lignes directrices sur l'évaluation des résultats élaborées par le Groupe d'étude canadien sur l'examen médical périodique.

Avantages, désavantages et coûts : Le dépistage des couples d'origine juive ashkénaze permet d'identifier les couples qui courent un risque de l'ordre de 25 % d'avoir un enfant présentant un trouble génétique important. Toutefois, la sensibilité des tests offerts n'est pas de 100 % chez les personnes d'origine juive ashkénaze et est considérablement moindre ou encore inconnue chez les personnes n'étant pas d'origine juive ashkénaze.

Il est possible que le dépistage identifie des couples où l'un des membres est porteur, tandis que l'autre est négatif. Compte tenu du fait qu'un tel couple courrait de faibles risques (sans pour autant être inexistant) d'avoir un enfant affecté, le dépistage pourrait entraîner de la détresse psychologique, des interventions diagnostiques prénatales superflues et peut-être même

Les directives cliniques font état des percées récentes et des progrès cliniques et scientifiques à la date de publication de celles-ci et peuvent faire l'objet de modifications. Il ne faut pas interpréter l'information qui y figure comme l'imposition d'un mode de traitement exclusif à suivre. Un établissement hospitalier est libre de dicter des modifications à apporter à ces opinions. En l'occurrence, il faut qu'il y ait documentation à l'appui de cet établissement. Aucune partie de ce document ne peut être reproduite sans une permission écrite de la SOGC.

Tableau 1 Critères d'évaluation des résultats et classification des recommandations

Niveaux des résultats*	Catégories de recommandations†
I : Résultats obtenus dans le cadre d'au moins un essai comparatif convenablement randomisé.	A. On dispose de données suffisantes pour appuyer la recommandation selon laquelle il faudrait s'intéresser expressément à cette affection dans le cadre d'un examen médical périodique.
II-1 : Résultats obtenus dans le cadre d'essais comparatifs non randomisés bien conçus.	B. On dispose de données acceptables pour appuyer la recommandation selon laquelle il faudrait s'intéresser expressément à cette affection dans le cadre d'un examen médical périodique.
II-2 : Résultats obtenus dans le cadre d'études de cohortes (prospectives ou rétrospectives) ou d'études analytiques cas-témoins bien conçues, réalisées de préférence dans plus d'un centre ou par plus d'un groupe de recherche.	C. On dispose de données insuffisantes pour appuyer l'inclusion ou l'exclusion de cette affection dans le cadre d'un examen médical périodique, mais les recommandations peuvent reposer sur d'autres fondements.
II-3 : Résultats découlant de comparaisons entre différents moments ou différents lieux, ou selon qu'on a ou non recours à une intervention. Des résultats de première importance obtenus dans le cadre d'études non comparatives (par exemple, les résultats du traitement à la pénicilline, dans les années 1940) pourraient en outre figurer dans cette catégorie.	D. On dispose de données acceptables pour appuyer la recommandation de ne pas s'intéresser à cette affection dans le cadre d'un examen médical périodique.
III : Opinions exprimées par des sommités dans le domaine, fondées sur l'expérience clinique, études descriptives ou rapports de comités d'experts.	E. On dispose de données suffisantes pour appuyer la recommandation de ne pas s'intéresser à cette affection dans le cadre d'un examen médical périodique.

*La qualité des résultats signalés dans les présentes directives cliniques a été établie conformément aux critères d'évaluation des résultats présentés dans le Rapport du groupe de travail canadien sur l'examen médical périodique⁴⁴.

†Les recommandations que comprennent les présentes directives cliniques ont été classées conformément à la méthode de classification décrite dans le Rapport du groupe de travail canadien sur l'examen médical périodique⁴⁴.

l'interruption de grossesses normales. La présente directive clinique ne comprend pas d'analyse des coûts.

J Obstet Gynaecol Can, vol. 28, n° 4, 2006, p. 333–343

Recommandations

1. Le dépistage des porteurs de la MTS, (II-2A) de la maladie de Canavan et de la dysautonomie familiale devrait être offert aux couples d'origine juive ashkénaze. (III-A)
2. Le dépistage des porteurs d'autres troubles pour lesquels une fréquence accrue a été constatée chez les personnes d'origine juive ashkénaze (p. ex. syndrome de Bloom, anémie de Fanconi, maladie de Gaucher, glycogénose de type 1a, mucopolysaccharidose de type IV, maladie de Niemann-Pick de type 1A, fibrose kystique) devrait être offert en présence d'antécédents familiaux positifs. (III-A)
3. Lorsque seulement un des membres du couple est d'origine juive ashkénaze, le dépistage ne devrait être offert que pour la MTS. (II-2A)
4. Lorsque seulement un des membres du couple est d'origine juive ashkénaze, le dépistage de la maladie de Canavan ou de la dysautonomie familiale (DF) ne devrait pas être offert, et ce, en raison de la faible fréquence du statut de porteur et des limites du dépistage des porteurs (faible taux de détection chez les personnes n'étant pas d'origine juive ashkénaze). (III-D)
5. Lorsque les deux partenaires sont porteurs de la même pathologie autosomique récessive, ils courent un risque d'avoir un enfant affecté de l'ordre de 25 %. Ils devraient être orientés vers des services de counseling génétique, que ce soit avant la conception ou pendant la grossesse. Le diagnostic prénatal serait alors offert et effectué conformément à la décision éclairée de la patiente. Le diagnostic prénatal consisterait en une analyse de l'ADN effectuée à partir de cellules obtenues par biopsie des villosités choriales ou amniocentèse. (II-3A)

Validation : La présente directive clinique a été rédigée par le comité sur le diagnostic prénatal du CCGM et le comité de génétique de la SOGC, et approuvée par le conseil d'administration du CCGM et le comité exécutif de la SOGC.