

Choix prénatals offerts aux Canadiennes : Liberté de choix ou bien public?

R. Douglas Wilson, MD

Université de Pennsylvania, Philadelphie (PA)

La directive clinique de la SOGC sur le dépistage prénatal de l'aneuploïdie fœtale¹, publiée en février dernier, comptait la recommandation selon laquelle toutes les femmes enceintes devraient se voir offrir un dépistage échographique et biochimique au cours du premier ou du deuxième trimestre, les résultats duquel (évalués conjointement avec l'âge maternel) permettraient de déterminer la probabilité de constater une anomalie chromosomique (trisomies 21 et 18) ou une anomalie fœtale congénitale (anomalie du tube neural, anomalie de la paroi abdominale ou anomalie rénale) et de détecter la présence d'une grossesse multiple. L'indication préexistante en ce qui concerne l'accès direct au dépistage génétique effractif (soit l'âge de 35 ans à la date probable d'accouchement [DPA]) n'est plus considérée appropriée. En plus des caractéristiques susmentionnées, le dépistage biochimique peut également déterminer les risques de décès fœtal intra-utérin et de constater la présence de pathologies génétiques rares, telles que l'ichtyose liée au chromosome X et le syndrome de Smith-Lemli-Opitz. Chez une patiente donnée, lorsque le risque calculé en ce qui a trait à l'aneuploïdie ou les anomalies congénitales se situe au-delà de la valeur établie par le programme de dépistage, la patiente en question se voit offrir un dépistage plus pointu faisant appel à l'amniocentèse, au prélèvement de villosités chorales ou à la seule échographie. Les femmes qui auront plus de 40 ans au moment de la DPA se voient offrir le choix de se soumettre aux protocoles de dépistage ou de passer directement au dépistage diagnostique (amniocentèse, prélèvement de villosités chorales) en raison de leur risque *a priori* accru de présenter une anomalie chromosomique fœtale.

Le fait d'utiliser un âge maternel de 40 ans au moment de la DPA à titre d'indication pour l'accès direct au dépistage

diagnostique constituait un changement par rapport à l'âge-seuil auparavant recommandé (35 ans au moment de la DPA)². Cette nouvelle recommandation a été formulée en partie en raison de l'amélioration du taux de détection du dépistage biochimique et/ou échographique, et en partie en vue de réduire les taux de perte fœtale accidentelle attribuable aux complications de l'amniocentèse. En se fondant sur des études de cohorte publiées de grande envergure (mais sur seulement un essai comparatif randomisé particulier), le comité sur la génétique de la SOGC en est arrivé à la conclusion que, à l'heure actuelle, la meilleure estimation du taux de perte fœtale accidentelle post-amniocentèse est de 1 sur 300-500 interventions^{3,4}.

Le dépistage sérique peut permettre de prédire le risque de présenter d'autres complications obstétricales (telles que l'hypertension, la prééclampsie ou le retard de croissance intra-utérin), ce qui en constitue un des avantages supplémentaires pour les femmes enceintes.

Le *American College of Obstetricians and Gynecologists* (ACOG) a publié un document (*Practice Bulletin*) contenant des lignes directrices pour le dépistage des anomalies chromosomiques fœtales (intitulées *Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities*) en janvier 2007⁵. Cette publication a bénéficié, au Canada, d'une couverture médiatique plus importante que celle qui a été accordée à la directive clinique de la SOGC ayant été publiée un mois plus tard. Selon la directive clinique de l'ACOG, la décision quant à l'évaluation du risque chromosomique fœtal devrait revenir à la femme enceinte et à son médecin; l'ACOG est donc d'avis que la patiente devrait déterminer elle-même le seuil de risque personnel au-delà duquel elle souhaiterait avoir recours au dépistage diagnostique (amniocentèse, prélèvement de villosités chorales), les coûts étant assumés par la patiente en question ou sa police d'assurance privée. Bien que la directive clinique de l'ACOG ait recommandé le dépistage sérique maternel (protocoles du premier ou du deuxième trimestre) pour toutes les femmes enceintes et l'abolition du seuil de 35 ans à titre d'indicateur particulier

d'une hausse du risque, elle indiquait également que la décision d'avoir recours ou non au dépistage diagnostique effractif devait revenir à la patiente. Cet élément constitue une des différences importantes entre l'approche « choix personnel » de l'ACOG et l'approche « santé publique » de la SOGC (laquelle exige la présence de critères de risque chromosomique fœtal particuliers avant de permettre l'accès au dépistage effractif dans le cadre du système de soins de santé financé par l'État).

Quelle est la meilleure et la plus exhaustive des approches en matière de dépistage prénatal? L'approche « choix personnel / consentement éclairé » (ACOG) ou l'approche « santé publique » (SOGC)? Devrions-nous, à titre de membres de la SOGC, soutenir, éclairer, conseiller et défendre avec vigueur le système public, et ce, malgré le caractère variable de l'accès aux soins et l'inégalité des normes de soins et des taux de financement provinciaux? Ou devrions-nous accepter que les femmes enceintes, après avoir bénéficié de conseils appropriés, objectifs et non directifs, sont pleinement en mesure d'affirmer que « oui, les résultats de mon dépistage sont négatifs, mais, en fonction de ma compréhension du rapport avantages-risques, je souhaite tout de même avoir recours à l'analyse chromosomique fœtale »? Le débat entourant cette question rappelle celui qui a entouré celle de la césarienne de convenance.

Dans ce domaine, les décisions ne devraient pas être fondées sur les conséquences médico-juridiques (comme dans le cas des recommandations de l'ACOG), sur des considérations purement économiques (budgets provinciaux en matière de santé) ni sur des critères de dépistage particuliers (comme dans le cas des recommandations de la SOGC); elles devraient plutôt s'efforcer de mettre en balance le bien public et les besoins de la femme enceinte dont les antécédents familiaux la pousse à douter de l'obtention d'une issue de grossesse souhaitable.

Le respect de la liberté de choix des patientes au sein d'un système de santé public fonctionnant par capitation représente un défi complexe qui nécessite la tenue d'un débat élargi entre les patientes, les professionnels de la santé, les éthiciens, les groupes de défense des droits des

patientes et les organismes de financement. La décision finale quant au recours au dépistage fœtal effractif devrait revenir à la patiente; cette décision doit être précédée d'un processus exhaustif menant au consentement éclairé. De plus, la patiente devrait disposer de l'option d'assumer les coûts du dépistage au sein du système de santé fonctionnant par capitation.

Bien que la directive clinique¹ et l'opinion du comité sur la génétique⁴ de la SOGC aient tenté de mettre en balance les différents aspects de ces questions, les collaborateurs reconnaissent qu'il est impossible de satisfaire les besoins publics et personnels au sein de tous les territoires de compétence. Les documents de la SOGC sont révisés tous les deux à trois ans, ou plus souvent lorsque surgissent de nouveaux renseignements importants ou lorsque des modifications sont apportées au financement des soins de santé.

Les principes globaux régissant le counseling, le dépistage et le traitement sont de ne pas causer de torts et de respecter les rôles CanMEDS décrits par le Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada. Ces rôles sont ceux d'expert médical, de communicateur, de collaborateur, de promoteur de la santé, de gestionnaire, d'érudite et de professionnel; ils contribuent tous à l'offre de soins optimaux aux patientes et à l'obtention des meilleures issues de grossesse en 2007 et pour les années à venir.

RÉFÉRENCES

1. Summers AM, Langlois S, Wyatt P, Wilson RD. « Dépistage prénatal de l'aneuploïdie fœtale. Directive clinique de la SOGC, n° 187, février 2007 », *J Obstet Gynaecol Can*, vol. 29, n° 2, 2007, p. 162–79.
2. Chodirker BM, Cadrin C, Davies GAL, Summers AM, Wilson RD, Winsor EJT, et coll. « Lignes directrices canadiennes sur le diagnostic prénatal : indications génétiques pour un diagnostic prénatal. Directive clinique de la SOGC, n° 105, juin 2001 », *J Obstet Gynaecol Can*, vol. 23, n° 6, 2001, p. 532–39.
3. Wilson RD. « Lignes directrices canadiennes modifiées sur le diagnostic prénatal (2005)—Techniques de diagnostic prénatal. Directive clinique de la SOGC, n° 168, novembre 2005 », *J Obstet Gynaecol Can*, vol. 27, n° 11, 2005, p. 1055–62.
4. Wilson RD, Langlois S, Johnson J-A. « Taux de perte fœtale associée à l'amniocentèse menée au cours du deuxième trimestre. Opinion de comité de la SOGC, n° 194, juillet 2007 », *J Obstet Gynaecol Can*, vol. 29, n° 7, 2007, p. 591–95.
5. « Screening for fetal chromosomal abnormalities. ACOG Practice Bulletin.
6. No. 77. American College of Obstetricians and Gynecologists », *Obstet Gynecol*, vol. 109, 2007, p. 217–27.