

### **Les antécédents familiaux sont-ils un facteur?**

Non. En fait, la plupart de ces affections surviennent dans des familles qui n'ont aucun antécédent de bébés nés atteints de ces anomalies.

### **Qu'est-ce que l'analyse de sang mesure?**

L'analyse de sang vérifie un certain nombre de substances naturelles dans le sang de la mère qui sont fabriquées par le bébé et par le placenta. (Le placenta est l'organe dans l'utérus qui nourrit et préserve le fœtus au moyen du cordon ombilical.) On trouve ces substances chez toutes les femmes enceintes.

En prenant un échantillon de votre sang, on peut mesurer le niveau de chacune de ces substances.

Si le niveau est celui qui est attendu, on dit que le résultat du dépistage est négatif.

Si le niveau est plus élevé ou plus bas que celui qui est attendu, ou se manifeste d'une certaine manière particulière, on dit que le résultat du dépistage est positif. Un résultat positif ne veut pas dire que votre bébé a une de ces affections. Cela veut simplement dire que vous êtes admissible à passer plus de tests.

La plupart des femmes enceintes qui ont un test de dépistage positif ont un bébé en santé. Un résultat positif pourrait être attribuable à de la confusion quant au nombre de semaines de votre grossesse. Parfois, confirmer à quelle semaine de grossesse vous êtes rendue est la première chose qui est faite après un résultat positif.

### **Qui dois-je voir si j'ai un résultat de dépistage positif?**

Après un résultat positif, votre fournisseur de soins de santé pourrait vous parler de la possibilité de passer une échographie ou de rencontrer un conseiller en génétique.

Les conseillers en génétique sont des professionnels de la santé spécialement formés. Ils peuvent vous aider à bien comprendre vos résultats, vous expliquer les tests plus poussés offerts et vous aider à décider si ces tests sont ce qui convient dans votre situation.

### **Quels tests plus poussés seront offerts?**

La première étape est de vérifier l'âge du bébé par échographie, si on ne l'a pas encore fait. Une estimation juste du stade où vous êtes dans votre grossesse est nécessaire pour obtenir un résultat exact de test de dépistage génétique prénatal.

Les options pour les tests de suivi dépendront de l'affection pour laquelle vous avez eu un résultat positif. Les tests peuvent être une échographie, un examen diagnostique comme l'amniocentèse (qui accroît légèrement le risque de fausse couche), des tests de dépistage prénatal non invasifs ou d'autres analyses de sang.

NOTA : Les tests additionnels révèlent généralement que votre bébé n'a pas le syndrome de Down, la trisomie 18, le syndrome de Smith-Lemli-Opitz ou une anomalie du tube neural.

### **Que se passe-t-il si mon bébé a effectivement un problème?**

Si c'est le cas, votre conseiller en génétique vous expliquera le diagnostic et vous parlera de vos choix. Ces choix peuvent être de continuer votre grossesse, de confier votre bébé en adoption ou de mettre fin à votre grossesse (avortement).

Prendre une décision n'est pas facile et vous aurez beaucoup de soutien et de ressources. Malheureusement, bon nombre des affections dépistées par ces tests sont incurables.



## **Programme de dépistage génétique prénatal du Manitoba**

**Appelez 204 787-4631**



**Shared health**  
**Soins communs**  
Manitoba

### **Qu'est-ce que le dépistage génétique prénatal?**

Le dépistage génétique prénatal est une analyse de sang (parfois combinée à une échographie spéciale) qui est offerte à toutes les femmes enceintes au Manitoba dans le cadre de leurs soins prénatals. Ce test peut vous dire votre risque d'avoir un bébé atteint de certaines affections comme le syndrome de Down ou le spina-bifida. Il ne peut pas vous dire avec certitude si votre bébé a une des affections visées par le dépistage, seulement ce qu'est votre risque.

### **Le dépistage génétique prénatal est-il facultatif?**

Oui. Le test est fait seulement si vous le voulez. Certaines personnes trouvent rassurant d'avoir cette information, alors que d'autres ne la veulent pas. Votre décision de subir ce test ou non n'aura aucun effet sur les soins que vous recevrez durant votre grossesse.

### **Quelles sont les affections recherchées par le dépistage génétique prénatal?**

Le test cherche à dépister les anomalies chromosomiques, les anomalies du tube neural et le syndrome de Smith-Lemli-Opitz.

#### **Anomalies chromosomiques**

Les chromosomes sont les porteurs de l'information génétique. Deux anomalies chromosomiques courantes sont :

#### **Syndrome de Down (trisomie 21)**

Ce syndrome est une cause courante de déficience intellectuelle (trouble d'apprentissage). Les enfants qui ont le syndrome de Down ont une apparence faciale unique et peuvent avoir certaines anomalies congénitales, y compris des problèmes cardiaques. Cette affection touche environ 1 bébé sur 700.

#### **Trisomie 18**

Les bébés qui ont la trisomie 18 ont des handicaps physiques et mentaux graves. De nombreuses grossesses se terminent en fausse couche quand le bébé a la trisomie 18. La plupart des bébés qui naissent atteints de trisomie 18 ne vivent que quelques mois. Cette affection touche environ 1 bébé sur 4 000.

#### **Anomalies du tube neural**

Ces anomalies sont des anomalies congénitales dans lesquelles la moelle épinière ou le cerveau ne se développe pas correctement. Ces anomalies touchent environ 1 bébé sur 1 000 et l'âge de la mère n'est pas un facteur de risque important.

#### **Spina-bifida**

Le spina-bifida est une anomalie congénitale de la moelle épinière. Cette affection peut causer des problèmes de contrôle de la vessie ou de l'intestin, ou de la difficulté à marcher, en raison du développement anormal de la moelle épinière.

#### **Anencéphalie**

L'anencéphalie est une anomalie du cerveau. Les bébés atteints d'anencéphalie sont souvent mort-nés ou meurent peu de temps après leur naissance.

#### **Syndrome de Smith-Lemli-Opitz**

Ce syndrome est une affection génétique qui cause des anomalies congénitales et des déficiences intellectuelles (troubles d'apprentissage).

### **Qu'est-ce qui arrive si le résultat de mon test de dépistage est positif (risque accru)?**

On offre aux femmes l'option de subir des tests diagnostiques spécifiques si leur test de dépistage génétique prénatal montre un risque accru de l'une ou l'autre de ces affections.

### **Comment fait-on le dépistage génétique?**

Votre fournisseur de soins de santé vous donnera une ordonnance demandant qu'on fasse une prise de sang dans votre bras entre la 15<sup>e</sup> et la 20<sup>e</sup> semaine de grossesse. Le moment idéal est dans la 16<sup>e</sup> semaine de grossesse.

Dans certains cas, une échographie spéciale, appelée une échographie de mesure de la clarté nucale, sera aussi faite entre la 11<sup>e</sup> semaine et la 13<sup>e</sup> semaine plus 6 jours de grossesse.

La mesure de la clarté nucale est une mesure spéciale de la mince couche de liquide qui se trouve normalement sous la peau de la nuque du bébé. Cette mesure sera combinée aux résultats de votre prise de sang. Les femmes ne sont pas toutes admissibles à ce test. Votre fournisseur de soins de santé pourra vous dire si vous l'êtes.

NOTA : Il est important d'avoir une date prévue d'accouchement exacte et de faire le test au bon moment pour que les résultats soient interprétés correctement.

### **Comment aurai-je mes résultats?**

Environ une semaine après votre prise de sang, vos résultats seront envoyés à votre fournisseur de soins de santé, qui vous les expliquera et arrangera tous les rendez-vous de suivi nécessaires, s'il y a lieu.

### **Où puis-je obtenir plus de renseignements?**

Programme de dépistage génétique prénatal du Manitoba  
Centre des sciences de la santé de Winnipeg  
Téléphone : 204 787-4631