



Avis de l'Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec

**dans le cadre de la consultation publique
du Commissaire à la santé et au bien-être**

sur le dépistage prénatal du syndrome de Down (trisomie 21)

Septembre 2008

Rédaction : Nathalie Boëls, rédactrice professionnelle agréée, membre de la SQRP

ASBHQ

542 - 3333, ch. Queen-Mary

Montréal Québec H3V 1A2

Tél. : (514) 340-9019

Tél. sans frais : 1 800 567-1788

Télécopieur : (514) 340-9109

Courriel : info@spina.qc.ca

Site Internet : www.spina.qc.ca

Présentation de l'ASBHQ

L'Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec (ASBHQ) dessert plus de 9000 personnes vivant avec le spina-bifida ou une hydrocéphalie congénitale à travers le Québec, selon l'Institut de la santé publique du Québec, moyenne sur 1994-1997. On estime également qu'une personne sur 15 a un spina-bifida occulta. À ces personnes nous pouvons ajouter toutes celles qui développeront une hydrocéphalie à n'importe quel âge dans leur vie. Depuis 1975, notre organisme soutient ces personnes pour leur permettre de participer pleinement à notre société et défendre leurs droits.

Nous mettons toute notre énergie au service de ces personnes pour favoriser leur plein épanouissement et leur participation sociale. Nous promouvons et défendons leurs droits, leurs intérêts et leur bien-être.

Notre objectif est de :

- Informer les personnes touchées par le spina-bifida ou l'hydrocéphalie sur toutes questions pertinentes à ces déficiences;
- Favoriser le développement de services dans toutes les régions du Québec;
- Sensibiliser la population au spina-bifida et à ses mesures de prévention;
- Pour nous aider dans notre mission nous sommes membres de l'Association québécoise d'étudiants avec des incapacités au post-secondaire (AQEIPS) et de la Confédération d'organismes de personnes handicapées du Québec (COPHAN).

Introduction

Nous avons appris l'intention du gouvernement d'offrir un test de dépistage pour le syndrome de Down par des articles publiés dans les journaux en janvier 2007. Bien que ces articles et les documents du gouvernement ne mentionnaient pas le spina-bifida, il nous a semblé important de surveiller l'évolution de ce dossier. En effet, le test de dépistage proposé par le gouvernement et qui fait l'objet de la consultation publique utilise le dosage de l' α -foetoprotéine, la même protéine dont le dosage est utilisé depuis déjà plusieurs années pour évaluer les risques d'anomalies du tube neural chez le fœtus.

En tant qu'Association regroupant des personnes vivant avec le spina-bifida et l'hydrocéphalie, il nous semblait indispensable de donner notre point de vue dans la consultation publique, pour nous assurer que certaines balises seront respectées concernant l'offre du dépistage, le soutien et l'information offert en cas de résultat positif ainsi que concernant les conséquences que cette offre de dépistage gratuit pourrait avoir sur les services offerts aux personnes qui vivent actuellement ou qui naîtront avec le spina-bifida ou toute autre déficience physique.

Le spina-bifida et son dépistage à l'heure actuelle

Le spina-bifida et ses conséquences

Le spina-bifida est une malformation congénitale de la colonne vertébrale. Il se développe entre la 3^e et la 4^e semaine de grossesse. Les personnes qui naissent avec le spina-bifida subissent souvent de nombreuses chirurgies. La première ayant lieu quelques jours après la naissance pour refermer la plaie au niveau de la colonne vertébrale ou pour poser une dérivation dans les cas d'hydrocéphalie. De ce fait, les premières chances de survie ont été rendues possibles dans les années 60, par un progrès des techniques chirurgicales. Le taux de survie infantile dans les années 1990 était de 85%. Nous vivons donc avec la première génération à atteindre l'âge adulte malgré les multiples complications du spina-bifida et de l'hydrocéphalie.

SPINA-BIFIDA signifie vertèbre fissurée ou divisée. C'est une anomalie du tube neural (ATN), le précurseur de la moelle épinière et du cerveau. Elle endommage à divers degrés la moelle épinière et le système nerveux. Le spina-bifida est la première cause d'incapacité à la naissance au Canada. Elle concerne une naissance sur 1350. Les dommages sont permanents.

On distingue trois catégories de spina-bifida :

- Le SPINA-BIFIDA OCCULTA = “caché”. La fissure est recouverte par la peau. Elle n'apparaît pas à première vue. C'est la forme la moins grave de spina-bifida. Cette forme de spina-bifida est rarement diagnostiquée à la naissance. La plupart des personnes ayant un spina-bifida occulta, le découvre très tard, parfois vers l'âge de 30 ou 40 ans, lorsque des maux de dos commencent à se faire sentir sérieusement.

- La MÉNINGOCÈLE - Seules les méninges sortent du canal rachidien. Les dommages aux nerfs sont rarement très graves.
- La MYÉLOMÉNINGOCÈLE – C’est la forme la plus grave du spina-bifida. La moelle épinière et son enveloppe protectrice, les méninges, sortent du canal rachidien. Les enfants atteints présentent généralement une certaine paralysie des jambes et un dysfonctionnement de la vessie et de l’intestin.

Les conséquences du spina-bifida sont multiples, selon les vertèbres affectées, la taille de la fissure et varient pour chaque individu. Elles sont plus graves dans le cas de spina-bifida myéloméningocèle. Les conséquences les plus fréquentes sont l’incontinence et une vessie neurogène, la paralysie ou la perte de sensibilité des membres inférieurs, l’allergie au latex, les troubles d’apprentissage. D’autres problèmes chroniques de santé peuvent être associés au spina-bifida : plaies de pression, infections urinaires, moelle ancrée, scoliose...

Le dépistage du spina-bifida à l’heure actuelle

On sait depuis plusieurs années que des taux élevés d’ α -foetoprotéine dans le sérum maternel (AFPSM) sont liés à un risque accru d’anomalies du tube neural qui comprennent l’anencéphalie, le spina-bifida et l’encéphalocèle. De ces malformations congénitales, la seule viable est le spina-bifida. L’analyse de l’AFPSM entre les 15^e et 18^e semaines de gestation peut détecter de 71 % à 92 % des ATN par défaut de soudure, le taux de faux positif étant de 1,2 % à 3,9 %.¹ Si ce premier test laisse soupçonner la présence d’une ATN, il est conseillé de confirmer ce dépistage par une échographie morphologique et une amniocentèse

¹ Lignes directrices canadiennes sur le diagnostic prénatal - Indications génétiques pour un diagnostic prénatal (DIRECTIVES CLINIQUES DE LA SOGC - Société des obstétriciens et gynécologues du Canada)

qui permet la mesure du taux d' α -foetoprotéine dans le liquide amniotique (AFPLA).

La mesure de l'AFPLA donne le meilleur taux de détection d'ATN si on prélève le liquide amniotique entre les 16^e et 18^e semaines de gestation alors qu'il est possible de détecter 99 % des ATN par défaut de soudure. On peut toutefois pratiquer le test de manière fiable entre les 15^e et 21^e semaines de gestation.²

Ces tests sont offerts par les services publics pour les femmes considérées à risque d'avoir un enfant qui a une anomalie du tube neural (grossesse antérieure avec une ATN, antécédent familial d'ATN).

Au Québec, il existe, depuis le début des années 2000, un test offert par des laboratoires privés qui permet également le dosage de l' α -foetoprotéine dans un prélèvement sanguin pour estimer les risques d'ATN chez le fœtus au deuxième trimestre (entre 14 et 22 semaines). Il permet alors de dépister 98 % des anencéphalies et de 90 % des spina-bifida³.

Le test prénatal proposé par le gouvernement et qui fait l'objet de cette consultation publique utilise aussi la mesure de la quantité d' α -foetoprotéine. Dans ce sens, il pourrait permettre d'évaluer autant les risques de syndrome de Down (trisomie 21) que les risques d'ATN chez le fœtus.

² Lignes directrices canadiennes sur le diagnostic prénatal - Indications génétiques pour un diagnostic prénatal (DIRECTIVES CLINIQUES DE LA SOGC - Société des obstétriciens et gynécologues du Canada)

³ Le programme de dépistage prénatal privé (Prénatest) au Québec un an déjà, Serge B. Melançon, Le Médecin du Québec, volume 36, numéro 4, avril 2001.

Observations

L'Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec accueille avec satisfaction l'annonce d'un test prénatal que le gouvernement du Québec veut offrir gratuitement à travers la province à toutes les femmes enceintes. Toutefois, nous tenons à ce que certaines conditions soient respectées. Puisque ce test sera gratuit et sans risque pour la santé de la mère ni du fœtus, nous craignons que les parents subissent une certaine pression pour le passer et que ceux qui accouchent d'un bébé qui a le spina-bifida soient montrés du doigt ou laissés-pour-compte.

Nous devons également être conscients que :

1 - Ce test sanguin est un test de dépistage et non un test diagnostic. Il permet seulement de calculer une probabilité. Autrement dit, il ne permet pas d'affirmer à coup sûr que l'enfant à naître a le spina-bifida.

2 – Ce test sanguin ne permet pas non plus de dire de quelle forme de spina-bifida l'enfant sera atteint et quel sera le degré de gravité de ses séquelles. Or, les séquelles de cette malformation congénitale varient selon la forme de spina-bifida. Même pour un type de spina-bifida, les séquelles varient d'un individu à l'autre. De plus, même pour la forme la plus sévère de spina-bifida, les séquelles varient entre deux extrêmes : d'une faible difficulté à marcher jusqu'à une paralysie totale des membres inférieurs, par exemple. Ce test ne permet donc en aucun cas de prédire l'avenir (autant sur le plan de sa santé que de sa capacité physique et de son aptitude à mener une vie riche et autonome) de l'enfant à naître pour lequel on a dépisté un risque d'ATN.

Nos recommandations

L'ASBHQ ne s'est jamais opposée au test de sanguin de dépistage offert depuis des années par les laboratoires privés. Nous considérons que les futurs parents ont le droit d'estimer les risques d'une malformation chez leur futur enfant. L'ASBHQ ne s'oppose donc pas au nouveau test proposé par le gouvernement. Cependant, nous voulons nous assurer que ce test se déroule de façon à respecter les droits des futurs parents ainsi que ceux des personnes qui vivent présentement avec le spina-bifida ou qui naîtront avec cette malformation de la colonne vertébrale.

Ainsi, l'ASBHQ recommande que :

Le test soit offert sur une base volontaire

Bien que cela soit précisé dans le document du Ministère, nous tenons à insister sur le fait que ce test soit pratiqué uniquement sur une base volontaire et que le choix des femmes de l'accepter ou non soit un choix éclairé. Dans ce sens, elles devront avoir en mains, avant de donner ou de refuser leur consentement, le plus d'information crédible possible sur les malformations en question et sur les capacités de résultats du test qu'on leur propose. Des coordonnées d'organismes en mesure de les renseigner pleinement sur ces malformations devront également leur être communiquées. En aucunes façons l'ASBHQ n'accepterait que les femmes soient obligées de passer ce test ou que leur choix ait été biaisé par un manque d'information.

Les parents conservent le droit de choisir de poursuivre ou d'arrêter la grossesse.

Ce choix doit être entièrement libre et ne pas se traduire par des coupures concernant les aides financières et les services destinés aux personnes handicapées et leurs parents, en cas de naissance d'un enfant qui a le spina-bifida. Les

personnes qui ont le spina-bifida ont le droit de vivre; les parents qui ont eu le diagnostic ont le droit de choisir d'élever un enfant qui a cette malformation.

Les parents qui ont un test positif doivent pouvoir faire un choix éclairé.

Les centres qui vont faire ce diagnostic doivent s'assurer de mettre à la disposition des parents qui auront un résultat positif, une information fiable sur le spina-bifida et de les informer sur les ressources d'informations et de support existant dans la communauté.

Nous aurions également préféré que :

Le délai entre le test sanguin et l'échographie soit raccourci.

Nous déplorons en effet que le délai soit si long entre le premier dépistage qui se passe au premier trimestre de grossesse et le 2^e test sanguin puis l'amniocentèse et l'échographie qui ont lieu seulement au deuxième trimestre de grossesse. Ce délai peut engendrer un stress pour les parents qui souhaitent attendre une confirmation au 2^e test sanguin avant de prendre une décision. Il serait avantageux de pouvoir réduire ce délai, même si nous sommes conscients que les techniques scientifiques actuelles de dépistages imposent leurs limites concernant la fiabilité des résultats. Cependant, comme on peut d'ailleurs le lire dans la politique de périnatalité du gouvernement⁴, « Le peu de temps dont disposent les futurs parents pour recevoir et intégrer l'information qu'on leur transmet, ainsi que la nature médicale spécialisée des choix qu'ils doivent faire, compliquent davantage la prise de décision. »

⁴ Politique de périnatalité 2008-2018 - Direction générale des services de santé et médecine universitaire (ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec)

Conclusion

L'Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec accueille avec satisfaction l'annonce d'un test prénatal que le gouvernement du Québec veut offrir gratuitement à travers la province à toutes les femmes enceintes.

Cependant, en intervenant dans cette consultation publique, nous voulions que plusieurs balises soient posées pour obtenir un consentement éclairé pour passer le test ainsi que dans l'offre et le déroulement du test. Nous voulions également nous assurer que les femmes qui recevront un avis de test positif auront accès à de l'information fiable concernant le spina-bifida et ses conséquences sur la vie de la personne, afin que la décision qu'elles auront à prendre concernant la poursuite ou l'arrêt de leur grossesse soit prise de la manière la plus éclairée possible.

Nous voulions aussi nous assurer que l'existence d'un test de dépistage gratuit disponible à l'échelle de la province n'ait pas d'incidence néfaste sur les services offerts présentement aux personnes vivant avec le spina-bifida et aux autres personnes en situation de handicap ni sur l'avenir des enfants qui naîtront avec le spina-bifida d'une mère ayant choisi de poursuivre sa grossesse après un test positif.

Enfin, nous aimerions que les techniques de dépistages soient améliorées afin de pouvoir diminuer le délai entre le premier test de dépistage et les autres tests permettant de confirmer ce premier résultat.