Un résultat de dépistage positif

que cela signifie-t-il et que dois-je faire maintenant?

BC Prenatal Genetic Screening Program

Perinatal Services BC
Provincial Health Services Authority

Vous avez appris que le résultat de votre test de dépistage génétique est un « dépistage positif ». Le dépistage avait pour but de découvrir la chance que votre bébé ait le syndrome de Down, la trisomie 18, un spina bifida ou une anencéphalie.

Que signifie un résultat de « dépistage positif »?

Ce résultat ne signifie pas que votre bébé a un syndrome de Down, une trisomie 18, un spina bifida ou une anencéphalie. En réalité, la plupart des femmes affichant ce résultat ne donnent pas naissance à un bébé présentant l'une de ces conditions. Le résultat signifie que la chance que votre bébé a un syndrome de Down, une trisomie 18, un spina bifida ou une anencéphalie est suffisamment élevée que d'autres tests sont proposés pour déterminer si votre bébé a l'une ou l'autre de ces conditions.

Lors de votre résultat de dépistage, on vous a donné un chiffre qui estime la chance que votre bébé ait l'une des conditions dépistées.

Voici un exemple d'un résultat de dépistage positif :

La *chance* du syndrome de Down est de 1/100. Cela revient à dire:

- Il y a 1 % de chance que votre bébé ait un syndrome de Down **ou**
- Il y a 99 % de chance que votre bébé n'ait pas un syndrome de Down **ou**
- Si 100 femmes obtenaient le même résultat, l'une d'entre elles aurait un bébé avec un syndrome de Down et les 99 autres n'auraient pas un bébé présentant cette condition.

Selon votre résultat de dépistage, vous avez obtenu un résultat positif au test de dépistage pour:
(According to your screen result, you screened positive for:)

_____

La chance que votre bébé ait cette condition est de:
(The chance your baby has this condition is:)

1 sur _____ ce qui représente _____%

(1 in _____ which is _____%)

Que se passe-t-il maintenant?

Il pourrait s'avérer nécessaire que votre professionnel de la santé confirme à quel stade de votre grossesse vous en êtes. Il est important de s'assurer que la date prévue de l'accouchement utilisée pour le résultat du dépistage prénatal est correcte.

Si vous avez obtenu un résultat positif au test de dépistage pour un spina bifida ou une anencéphalie, votre professionnel de la santé organisera d'abord une échographie puis le suivi nécessaire dépendant du résultat.

Si vous avez obtenu un résultat positif au test de dépistage pour le syndrome de Down ou la trisomie 18, on vous proposera une autre analyse de sang pour un test de dépistage prénatal de l'ADN libre, communément appelé NIPT. Vous pouvez également avoir l'option d'une amniocentèse, dépendamment du niveau de chance indiqué par votre test de dépistage.

Qu'est-ce que le test prénatal NIPT?

Il s'agit d'un test de dépistage plus précis pour le syndrome de Down et la trisomie 18 que le SIPS/le IPS/le Quad (quadruple test) et il est effectué au moyen d'une analyse de sang. Il permet de détecter presque tous les bébés atteints du syndrome de Down et de la trisomie 18 et donne très peu de résultats faux positifs. Le test NIPT vous présentera un nouveau niveau de chance (très faible ou très élevé) de donner naissance à un bébé avec le syndrome de Down ou la trisomie 18. Si la chance est très faible, aucun autre test ne sera recommandé. Si la chance est très élevée, une amniocentèse sera nécessaire pour confirmer le résultat. Le résultat du test de NIPT est disponible en 10 jours. Pour les femmes ayant obtenu un résultat positif au test SIPS/IPS/Quad, le NIPT est financé par le régime de services médicaux.

Qu'est-ce qu'une amniocentèse?

C'est un test diagnostic. Il vous affirme avec certitude si votre bébé a le syndrome de Down ou la trisomie 18. Il consiste à insérer une aiguille très fine dans votre ventre afin de prélever quelques cuillères à thé de liquide amniotique dans lequel baigne le bébé. Les cellules du bébé qui se trouvent dans l'échantillon de liquide sont examinées pour découvrir si votre bébé a ou non le syndrome de Down ou la trisomie 18. Lorsqu'une amniocentèse est faite pour un dépistage positif, les résultats sont disponibles en 3 jours.

L'amniocentèse a 1 chance sur 200 (0,5 %) d'entraîner une fausse couche. Autrement dit, si 200 femmes subissent une amniocentèse, une femme ferait une fausse couche par suite de l'intervention.

Devrais-je passer des test supplémentaires?

C'est votre choix. Toutes les femmes qui obtiennent un résultat positif au test de dépistage ne veulent pas nécessairement passer d'autres tests. Pensez à toutes ces questions pour vous aider à vous décider.

- Est-ce que je pense que la chance donnée par mon résultat au test de dépistage est élevée ou faible?
- Est-ce que je veux savoir si mon bébé a le syndrome de Down ou la trisomie 18 avant sa naissance?
- Si je découvre que mon bébé a le syndrome de Down ou la trisomie 18, que vais-je faire de ces renseignements? Vais-je interrompre ma grossesse? Vais-je poursuivre ma grossesse? Vais-je utiliser les renseignements pour me préparer à avoir un enfant avec des besoins spéciaux? Vais-je avoir l'idée de faire adopter mon bébé?
- Vais-je m'inquiéter outre mesure pendant le reste de ma grossesse si je ne subis pas l'amniocentèse ou le NIPT?

Si je veux un test supplémentaire et que j'ai l'option du NIPT ou de l'amniocentèse, quel test devrais-je avoir?

C'est votre choix. Pensez à ces deux questions pour vous aider à vous décider.

- Serai-je rassurée si le résultat obtenu à mon NIPT montre une chance très faible du syndrome de Down et de la trisomie 18?
- Ai-je besoin d'un résultat précis à 100 % (une amniocentèse est un test diagnostic) même si cela signifie une chance de 1 sur 200 de faire une fausse couche?

Que faire si le résultat de l'amniocentèse ou de l'échographie détaillée indique que le bébé présente l'une de ces conditions?

Votre professionnel de la santé, ainsi que des généticiens médicaux ou des conseillers en génétique sont là pour discuter de vos choix avec vous et pour vous aider à prendre une décision qui vous convient.

Veuillez apporter ce document à la maison pour le lire, y penser et en discuter avec votre conjoint et votre famille.