

LES ENJEUX ÉTHIQUES SOULEVÉS PAR LE DÉPISTAGE PRÉNATAL DU SYNDROME DE DOWN, OU TRISOMIE 21, AU QUÉBEC

REVUE DE LA DOCUMENTATION

Préparé par :

Isabelle Ganache
Sophie Bélanger
Jean-Simon Fortin
Ghislaine Cleret de Langavant

DOCUMENT PRÉPARÉ DANS LE CONTEXTE DE LA CONSULTATION SUR LE DÉPISTAGE DU
SYNDROME DE DOWN AU QUÉBEC

COMMISSAIRE À LA SANTÉ ET AU BIEN-ÊTRE

MAI 2008

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION	5
1. LE SYNDROME DE DOWN (OU TRISOMIE 21)	7
1.1 Le dépistage et le diagnostic du syndrome de Down	9
1.1.1 <i>Le dépistage prénatal</i>	9
1.1.2 <i>Le diagnostic prénatal</i>	10
1.2 Les options à la suite du processus de dépistage et de diagnostic du syndrome de Down	12
1.3 Les différentes formes de dépistage du syndrome de Down au Québec	12
1.4 Le dépistage et le diagnostic prénatal au Québec	13
1.5 Que signifierait la mise en œuvre d'un programme provincial de dépistage prénatal du syndrome de Down?	13
2. QUELQUES ENJEUX ÉTHIQUES ET SOCIAUX SOULEVÉS PAR LE DÉPISTAGE DU SYNDROME DE DOWN (OU TRISOMIE 21)	15
2.1 Qu'en est-il du statu quo au Québec?.....	15
2.1.1 <i>L'équité dans l'offre de services</i>	15
2.1.2 <i>L'encadrement et l'uniformisation de l'information transmise aux parents</i>	16
2.1.3 <i>Une diminution des risques de pertes fœtales</i>	16
2.1.4 <i>La demande</i>	17
2.1.5 <i>Le respect des bonnes pratiques médicales</i>	17
2.1.6 <i>Ce qui se fait ailleurs</i>	18
2.1.7 <i>Les considérations économiques</i>	18
2.2 Dans le contexte d'un programme de dépistage, existe-il un choix réel en matière de reproduction?	18
2.2.1 <i>L'interruption de grossesse comme principale option</i>	19
2.2.2 <i>Les pressions découlant des milieux de vie et de la société</i>	20
2.2.3 <i>Le normal, la différence et la quête de l'enfant parfait</i>	21
2.2.4 <i>Le regard porté sur les personnes handicapées et leur intégration</i>	22
2.2.5 <i>L'eugénisme, la discrimination et la stigmatisation</i>	23
2.2.6 <i>De la systématisation de l'offre à une systématisation des tests</i>	24
2.2.7 <i>Les ressources disponibles pour les futurs parents</i>	25
2.2.8 <i>Les messages véhiculés par l'existence d'un programme de dépistage</i>	25
2.3 Dans le contexte d'un programme de dépistage, la décision relative à la reproduction peut-elle être éclairée?	26
2.3.1 <i>L'exigence relative à la formation d'un personnel capable de transmettre l'information</i>	28
2.3.2 <i>Une compréhension de la signification des résultats</i>	28
2.4 Quelques questionnements plus larges	29
CONCLUSION	31
BIBLIOGRAPHIE	33

INTRODUCTION

Le ministère de la Santé et des Services sociaux envisage actuellement de mettre en œuvre un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down (aussi appelé trisomie 21), lequel serait éventuellement accessible dans l'ensemble du Québec. Comme ce projet soulève des enjeux importants sur le plan éthique et social et comme plusieurs organisations ont exprimé des préoccupations à cet égard, le ministre de la Santé et des Services sociaux, M. Philippe Couillard, a confié au Commissaire à la santé et au bien-être le mandat de tenir une consultation à ce sujet¹.

Rappelons qu'en vertu de l'article 15 de la Loi sur le Commissaire à la santé et au bien-être, le gouvernement ou le ministre peut confier au commissaire tout mandat particulier sur une matière qui relève de sa compétence. Toutefois, un tel mandat ne peut avoir préséance sur les autres fonctions confiées au commissaire par sa loi constitutive.

Préparée dans le contexte du mandat de consultation du Commissaire, la présente revue de la documentation vise à présenter un tour d'horizon de différents enjeux, sur le plan éthique et social, qui sont liés au dépistage du syndrome de Down. L'information qu'elle contient pourra susciter des réflexions chez les personnes intéressées par la question ainsi que chez les membres du Forum de consultation du Commissaire qui participeront à une délibération sur le sujet. Ce Forum est formé de citoyens venant de chacune des régions du Québec, de même que d'experts.

En premier lieu, le document aborde le syndrome de Down, les questions techniques liées à son dépistage et à son diagnostic ainsi que la situation actuelle du dépistage prénatal du syndrome de Down au Québec. En deuxième lieu, tels qu'ils sont repérés dans la documentation, les principaux enjeux éthiques et sociaux liés au dépistage du syndrome de Down sont exposés. La quantité et la nature des enjeux soulevés visent à refléter l'importance relative qu'ils occupent dans la documentation.

Il importe de noter que les arguments présentés n'ont pas été enrichis par les autres étapes de consultation du Commissaire, telles que l'appel de mémoires ciblé ou la consultation en ligne. Ainsi, il ne s'agit pas d'une prise de position du Commissaire ni des résultats de la consultation sur le sujet. Ceux-ci seront présentés dans le rapport du Commissaire déposé au cours de l'automne 2008.

1. L'information contenue dans ce texte à propos du programme québécois de dépistage du syndrome de Down a été tirée d'un document de travail obtenu par le Commissaire à la santé et au bien-être auprès du ministère de la Santé et des Services sociaux, en janvier 2008.

1. LE SYNDROME DE DOWN (OU TRISOMIE 21)

Le syndrome de Down a été décrit de manière détaillée en 1866 par le médecin britannique John Langdon Down, d'où son appellation (Costa, Delatour *et al.*, 1998).

En général, le syndrome se traduit, sur le plan clinique, par des retards de développement, une morphologie caractéristique du visage et d'autres problèmes de santé (Kohut, Rusen *et al.*, 2002, p. 1).

Plus spécifiquement, les personnes qui présentent le syndrome de Down ont, de manière variable, les caractéristiques physiques suivantes. Le crâne est petit, la nuque est plate et large, et le visage est rond. Les yeux sont bridés et le nez est court et, parfois, épaté. La bouche est petite, ce qui amène les personnes présentant le syndrome à sortir fréquemment la langue de leur bouche. Ces personnes sont petites, leurs membres et leurs doigts sont courts. Ils ont une croissance lente, mais ils vieillissent rapidement (Rapin, 1992).

Les personnes présentant le syndrome de Down peuvent aussi éprouver divers problèmes de santé spécifiques. Par exemple, ils risquent de souffrir de malformations du squelette. Les anomalies cardiaques accompagnent souvent aussi le syndrome de Down. De plus, ces personnes risquent de souffrir d'obstruction gastro-intestinale, du mauvais fonctionnement de la glande thyroïde, de cataractes et de surdité. Ils courent aussi plus de risques de développer une leucémie que la population en général et manifestent, de manière précoce, des changements neurologiques qui ressemblent à ceux de la maladie d'Alzheimer (Kohut, Rusen *et al.*, 2002, p. 2).

Ces personnes présentent une déficience intellectuelle. Le degré de déficience intellectuelle observé est variable selon les cas, allant de léger à plus lourd (AETMIS, 2003), et il est impossible de prévoir ce degré par un processus de dépistage² ou de diagnostic³ (Pratte, 2003, p. 21).

Selon une étude faite en Europe, la plupart des enfants présentant le syndrome de Down sont propres et capables de s'alimenter et de s'habiller avec un peu d'aide à l'âge de cinq ans. Cependant, ils prennent plus de temps à apprendre à marcher et à parler (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 516).

L'intégration de ces enfants dans des milieux scolaires qui fournissent un encadrement particulier permet à certains d'entre eux d'apprendre à lire et à écrire ainsi que de développer leurs capacités de socialisation, sur le plan du langage et du comportement psychomoteur (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 516).

2. Dépistage : « Techniques proposées aux femmes enceintes dans le but d'identifier celles qui ont un risque élevé de porter un enfant atteint » (Forest, Blouin, *et al.*, 2004, p. 27).

3. Diagnostic : « Techniques destinées à confirmer le diagnostic chez les femmes enceintes identifiées comme ayant un risque élevé de porter un enfant atteint » (Forest, Blouin *et al.*, 2004, p. iv).

Bien que les cas de déficience intellectuelle grave soient rares, plusieurs des adultes porteurs du syndrome de Down vivent dans un milieu pour personnes non autonomes (Kohut, Rusen *et al.*, 2002, p. 2).

Au Québec, différents services de réadaptation sont offerts aux personnes souffrant de déficience intellectuelle, comme ceux que mentionne la Fédération québécoise des centres de réadaptation : accès aux services, évaluation et orientation; adaptation et réadaptation de la personne; adaptation ou réadaptation en contexte d'intégration résidentielle, en contexte d'intégration au travail et en contexte d'intégration communautaire; assistance éducative spécialisée pour les familles et les proches; soutien spécialisé aux partenaires (Cloutier et Wilkins, 2006, p. 13-15). Cette fédération souligne la « nécessité d'accompagner le parent, de lui fournir l'aide requise pour qu'il puisse soutenir, de la meilleure façon possible, le développement de son enfant et l'appuyer dans ses nombreuses démarches pour obtenir des services autant auprès des réseaux de la santé et des services sociaux, de l'éducation, du milieu municipal, socio-économique ou communautaire » (Cloutier et Wilkins, 2006, p. 7).

L'« incidence du syndrome de Down dans la population est de 1 cas pour 770 naissances vivantes, soit 1,3 pour 1 000 naissances vivantes » (AETMIS, 2003, p. vii). Si l'on compare le taux de prévalence du syndrome de Down à travers le monde, il est clair que l'accès facilité aux tests de dépistage et de diagnostic prénatal, ainsi qu'aux services d'interruption de grossesse, et leur utilisation accrue expliquent les différences observées : « c'est précisément dans les pays ou les régions où le taux d'interruption de grossesse est le plus important que la diminution de la prévalence du SD à la naissance est la plus marquée » (Kohut, Rusen *et al.*, 2002, p. 5). L'observation de l'évolution de la prévalence du syndrome de Down en France démontre également que, lorsque le taux de détection prénatale du syndrome de Down augmente, la prévalence à la naissance du syndrome diminue (Khoshnood, Vigan *et al.*, 2004).

La prévalence du syndrome de Down augmente en fonction de l'âge de la mère. Cette augmentation est graduelle jusqu'à l'âge de 35 ans et elle est particulièrement marquée par la suite⁴ (AETMIS, 2003; Roizen et Patterson, 2003, p. 1281; Kohut, Rusen *et al.*, 2002, p. 2).

Les progrès des soins médicaux ont permis de diminuer la mortalité et la morbidité associées au syndrome de Down à la naissance et au cours de l'enfance. Par exemple, des soins pluridisciplinaires peuvent améliorer les chances de survie des nourrissons qui présentent des problèmes cardiaques et des interventions médicales précoces peuvent atténuer les risques de complications (Kohut, Rusen *et al.*, 2002, p. 2). De plus, l'espérance de vie des personnes qui présentent ce syndrome s'améliore : en 1997, leur âge moyen a été calculé aux États-Unis à 49 ans (Kohut, Rusen *et al.*, 2002, p. 1).

4. La probabilité d'avoir un enfant trisomique à 35 ans est de 1 sur 260 naissances et, à 44 ans, elle est de 1 sur 30 (www.fetalmedicine.com).

1.1 Le dépistage et le diagnostic du syndrome de Down

En 1959, Jérôme Lejeune et son équipe ont découvert l'association entre le syndrome de Down et la présence d'un troisième chromosome 21 (Lejeune, Gautier *et al.*, 1959), l'une des structures qui portent notre ADN et nos gènes, et qui se retrouvent dans chacune de nos cellules. Normalement, les êtres humains possèdent 46 chromosomes, mais les personnes qui présentent le syndrome de Down en possèdent 47; ils ont trois chromosomes 21 au lieu de 2. C'est ce qui donne la seconde appellation au syndrome de Down, soit la trisomie 21. Le troisième chromosome 21 apparaît, le plus souvent, au moment de l'ovulation ou au début de la conception. Le syndrome de Down n'est donc pas héréditaire, bien que le matériel génétique soit impliqué, puisqu'il ne se transmet pas, généralement, d'une génération à l'autre sauf exception (Pratte, 2003, p. 6).

Depuis la découverte de l'association entre le syndrome de Down et la présence d'un troisième chromosome 21, le dépistage et le diagnostic du syndrome de Down sont possibles.

1.1.1 Le dépistage prénatal

La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) présente les options de dépistage prénatal du syndrome de Down actuellement disponibles (voir le tableau 2) :

« Parmi les options de dépistage non effractifs⁵ actuellement disponibles, on trouve l'âge maternel conjointement avec :

1. un dépistage au cours du premier trimestre (DPT) (clarté nucale⁶, marqueurs biochimiques sériques maternels⁷);

Tableau 1

Il est nécessaire de distinguer les tests de dépistage et de diagnostic pour le syndrome de Down.

Dépistage

Le dépistage s'adresse à une population.

Les tests de dépistage permettent **d'évaluer les probabilités** pour une mère de porter un enfant présentant le syndrome de Down. Dans l'état actuel des connaissances, ils sont non effractifs⁵ et ne présentent pas de risque physique pour le fœtus ou la mère hormis ceux liés à l'angoisse et au stress. Les tests de dépistage ne confirment pas un diagnostic (Summers, Langlois *et al.*, 2007).

Diagnostic

Les tests diagnostiques s'adressent à une patiente.

Contrairement aux tests de dépistage, les tests diagnostiques permettent de **déterminer si un fœtus présente ou non le syndrome de Down**. Les tests diagnostiques disponibles actuellement sont effractifs (Ogilvie, 2003; Summers, Langlois *et al.*, 2007) et présentent des risques pour la mère et le fœtus. De tels risques peuvent aller jusqu'à la perte d'un fœtus (de +/- 0,6 % à 1 %) (Wilson, Langlois *et al.*, 2007).

5. Effractif (couramment dit « invasif ») : « Se dit d'un acte médical qui implique un passage à travers le revêtement cutané ou muqueux » (Le grand dictionnaire terminologique), par opposition à « non effractif » qui n'implique pas un tel passage. Selon la classification de la SOGC, une prise de sang n'est pas considérée être une intervention effractive même si elle implique un passage à travers le revêtement cutané.

6. Clarté nucale : « Espace sous-cutané situé entre la peau et la colonne du fœtus », dans le cou (Forest, Blouin, *et al.*, 2004, p. 27) qui peut être visualisé et mesuré par échographie entre la 11^e et la 14^e semaine.

2. un dépistage sérique au cours du deuxième trimestre; ou
3. un dépistage intégré en deux étapes, lequel comprend un dépistage sérique au cours du premier et du deuxième trimestres, avec ou sans clarté nucale (DPI, DPI sérique, contingent et séquentiel) » (Summers, Langlois *et al.*, 2007, p. 162).

Les tests de dépistage effectués mènent à l'obtention de résultats sous forme de risques (probabilités) que le fœtus présente une anomalie ou non. Dépendamment de la technique de dépistage utilisée, des résultats peuvent être obtenus pour différentes anomalies. Par exemple, certains tests peuvent dépister, en plus du syndrome de Down, la trisomie 18 et des anomalies du tube neural. Des renseignements utiles à la prise en charge de la mère et de l'enfant peuvent également être obtenus au moyen de l'analyse des marqueurs dans le sang, tels le risque de pré-éclampsie ou les retards de croissance. Chaque technique présente son degré de fiabilité propre (Pratte, 2003, p. 28). Dans l'éventualité où un risque au-delà d'un seuil prédéterminé serait repéré par le processus de dépistage, les parents se verront alors offrir un test diagnostique permettant de confirmer la présence ou non d'une anomalie.

1.1.2 Le diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal basé sur l'analyse des chromosomes est disponible depuis les années 1960 (Ogilvie, 2003, p. 156). Le syndrome de Down en constitue l'observation clinique la plus commune (Ogilvie, 2003, p. 156).

7. Marqueurs biochimiques sériques maternels : facteurs (protéines, hormones) qui se trouvent dans le sang de la mère et qui peuvent être mesurés par des analyses en laboratoire pour déterminer certaines caractéristiques du fœtus.

Tableau 2 : Principales options de dépistage et de diagnostic pour le syndrome de Down actuellement disponibles*

Options de dépistage

- Dépistage à partir des marqueurs maternels sériques (tests sanguins)
 - 1^{er} trimestre
 - 2^e trimestre
- Dépistage par échographie¹⁰
 - 1^{er} trimestre (clarté nucale)⁶
 - 2^e trimestre
- Combiné (marqueurs sériques et échographie au 1^{er} trimestre)
- Intégré (marqueurs sériques au 1^{er} et 2^e trimestre avec ou sans échographie)

Techniques de diagnostic

- Analyse chromosomique
 - Prélèvement par amniocentèse⁸
 - Prélèvement des villosités chorales (PVC)⁹ ou biopsie du chorion

Autre technique connexe

- Échographie de datation¹⁰

* Les différentes techniques de dépistage utilisées séparément ne satisfont pas aux normes cliniques actuelles (par exemple, tests sanguins au 1^{er} trimestre ou clarté nucale). Les options de dépistage utilisant différentes techniques – combinées, intégrées – sont les seules à respecter les standards cliniques actuels.

La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) présente ainsi les options de diagnostic prénatal du syndrome de Down actuellement disponibles (voir le tableau 1) de même que des recommandations quant à leur utilisation :

« Le diagnostic prénatal effractif serait limité aux femmes qui obtiennent, à la suite du dépistage non effractif, des résultats se situant au-delà d'un niveau de risque seuil préétabli ou aux femmes enceintes qui auront 40 ans au moment de l'accouchement et qui, à la suite du counseling, choisissent de passer directement à l'amniocentèse⁸/au prélèvement des villosités chorales (PVC)⁹ » (Summers, Langlois *et al.*, 2007, p. 162).

8. Amniocentèse : « Ponction du sac amniotique et prélèvement de liquide amniotique en vue d'une analyse pour la détection de ses modifications chimiques et des anomalies chromosomiques des cellules qui y sont contenues. » (Grand dictionnaire terminologique de la langue française)

9. Prélèvement des villosités chorales (PVC) ou biopsie du chorion ou biopsie chorale : « Test prénatal qui consiste à prélever une petite quantité de cellules des membranes entourant le fœtus. Ces cellules serviront à effectuer une analyse génétique, c'est-à-dire une analyse des gènes du fœtus » (CORAMH, 2002).

Ainsi, la SOGC recommande : 1) que les tests diagnostiques effractifs qui présentent des risques pour les mères et les fœtus ne soient offerts qu'à la suite d'un test de dépistage ayant montré que la patiente présente un risque élevé de porter un fœtus atteint du syndrome de Down et 2) qu'en l'absence d'un dépistage, les tests diagnostiques soient offerts aux femmes de plus de 40 ans.

Dans d'autres pays comme le Royaume-Uni (Ogilvie, 2003, p. 157) et la France (Pratte, 2003, p. 42), il est également recommandé que les tests diagnostiques effractifs ne soient offerts qu'aux femmes dont le risque de porter un fœtus présentant le syndrome de Down est élevé.

Il est important de souligner que les techniques pour le diagnostic du syndrome de Down évoluent de manière à être plus ciblées et afin de réduire le temps d'attente pour les résultats.

L'échographie de datation¹⁰, utilisée au 1^{er} trimestre comme technique connexe, complète ces techniques de dépistage et de diagnostic (voir le tableau 1). L'échographie de datation sert à dater de manière précise la grossesse. Elle permet aussi « la détection des jumeaux, le diagnostic de mort *in utero* et d'autres complications de la grossesse » (Forest, Blouin *et al.*, 2004, p. 9). La datation précise de la grossesse prend une importance marquée dans les processus de dépistage dans la mesure où les tests de dépistage sont plus fiables à des moments précis de la grossesse.

1.2 Les options à la suite du processus de dépistage et de diagnostic du syndrome de Down

Le plus souvent, le résultat qui est obtenu à la suite des processus de dépistage et de diagnostic prénatal est négatif (Pratte, 2003, p. 19). Dans les cas où le résultat se révélerait positif, c'est-à-dire dans les cas où le fœtus présenterait effectivement le syndrome de Down, les options qui s'offrent aux futurs parents sont les suivantes : l'interruption volontaire de grossesse ou la préparation à la venue du bébé. Cette préparation peut prévoir un encadrement médical particulier de la naissance, des soins médicaux spécifiques pendant et après la naissance ainsi que des choix particuliers qui s'offrent pour la vie à venir du nouveau-né, comme le repérage de ressources spécifiques, l'adoption ou le placement dans une famille d'accueil (Pratte, 2003, p. 20).

1.3 Les différentes formes de dépistage du syndrome de Down au Québec

Le dépistage peut se présenter sous différentes formes qui présentent toutes leurs caractéristiques propres. Par exemple, un dépistage peut être systématique ou non ou présenter un caractère obligatoire ou non.

10. Échographie : 1) « Méthode d'exploration médicale utilisant la réflexion des ultrasons par les structures organiques »; 2) « image ainsi obtenue » (Petit Robert). Par extension, l'échographie de datation permet de dater la grossesse.

Un dépistage est systématique si tous les membres d'une population le subissent. Un dépistage est offert de manière systématique s'il est offert à l'ensemble d'une population. Un dépistage opportuniste est proposé à la suite d'une demande des individus concernés ou à l'occasion d'une offre non systématique. Ces trois situations sont différentes et elles doivent être distinguées.

Par ailleurs, un dépistage peut être « obligatoire s'il est imposé par une loi, un organisme ou une institution, ou facultatif si une personne consent librement à se soumettre à un test donné, qu'elle accepte de subir un test (dépistage proposé), ou qu'elle en prenne elle-même l'initiative (dépistage sur demande) » (Melançon, Leclerc *et al.*, 2001, p. 265).

1.4 Le dépistage et le diagnostic prénatal au Québec

Le dépistage du syndrome de Down s'est développé au Royaume-Uni dans les années 1980 à la suite d'initiatives locales et il a été introduit sans réflexion poussée sur les enjeux qu'il pouvait soulever sur le plan éthique et social (Reynolds, 2003). Au Québec, le dépistage du syndrome de Down s'est développé de manière comparable à ce qui s'est passé au Royaume-Uni. Ainsi, des réflexions éthiques ont pu être menées de manière indépendantes mais sans encadrement d'un programme provincial.

Le diagnostic prénatal du syndrome de Down par analyse chromosomique et prélèvement par amniocentèse est actuellement offert par l'intermédiaire du système de santé aux femmes de 35 ans ou plus au Québec, et ce, depuis une vingtaine d'années.

De plus, une échographie au 2^e trimestre de la grossesse est aussi offerte à toutes les femmes enceintes du Québec. Cette échographie permet de visualiser le fœtus, ses signes vitaux, ainsi que certains signes qui pourraient montrer un problème durant la grossesse. Cette échographie ne permet pas de mesurer la clarté nucale, puisqu'elle est faite trop tard dans la grossesse.

Pour sa part, le dépistage prénatal du syndrome de Down est actuellement disponible de façon variable au Québec et sous différentes formes, tant dans le réseau public que dans le secteur privé (AETMIS, 2003). Il est offert dans un certain nombre de régions seulement, en fonction d'initiatives locales, en l'absence de normes et de mécanismes de contrôle de la qualité et de la pratique (Forest, Blouin *et al.*, 2004). Il n'existe pas, à notre connaissance, de compilation de l'offre actuelle de services facilement accessibles. Signalons que des programmes de dépistage du syndrome de Down existent dans de nombreux pays et dans plusieurs provinces canadiennes, par exemple en Ontario, au Manitoba et à Terre-Neuve (Forest, Blouin *et al.*, 2004).

1.5 Que signifierait la mise en œuvre d'un programme provincial de dépistage prénatal du syndrome de Down?

L'objectif principal du programme que le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) projette de mettre en œuvre serait d'offrir, au sein du réseau public de santé et de

services sociaux, un dépistage prénatal du syndrome de Down à toutes les femmes enceintes, peu importe leur âge, et aux couples du Québec qui le désirent. Il s'agirait donc d'un dépistage offert de manière systématique. Un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down systématiserait, pour toutes les femmes et les couples en âge de procréer, l'offre de connaître le risque de donner naissance à un enfant présentant le syndrome de Down.

La participation au programme envisagé par le MSSS serait volontaire et éclairée, après l'obtention d'une information complète et non directive, transmise par le professionnel chargé du suivi de la grossesse ou par un autre professionnel affecté à cette fonction. Les femmes enceintes recevraient l'information relative à la signification des résultats et celles dont les résultats présenteraient un haut taux de risque seraient dirigées vers le test diagnostique sur la base d'un consentement libre et éclairé. Enfin, les femmes dont les résultats du diagnostic démontreraient qu'elles portent un fœtus qui présente le syndrome auraient accès à un conseil génétique¹¹.

En ce qui concerne la technique de dépistage qui devrait être privilégiée, le comité d'experts mis sur pied par le MSSS a proposé que soit retenue la technique du dépistage sérique intégré (mesure des marqueurs sériques dans le sang de la mère au 1^{er} et au 2^e trimestre de la grossesse), avec échographie de datation.

L'instauration d'un tel programme exigerait une certaine restructuration du suivi de la grossesse par les professionnels de la santé concernés puisque, notamment, selon la technique sélectionnée, certains tests devraient être faits assez tôt dans le déroulement de la grossesse. À la suite de la confirmation de la présence du syndrome de Down par le diagnostic, la femme, ou le couple, devrait prendre la décision de mettre fin à la grossesse ou de garder le fœtus qui présenterait le syndrome.

11. Le conseil génétique permet de prodiguer, aux individus et aux familles, de l'information sur la nature, les modes de transmission et les implications d'une anomalie génétique, afin de les aider à faire un choix informé, sur le plan autant médical que personnel. Le conseil génétique permet de guider les patients dans des discussions à propos, notamment, de l'interprétation des résultats des tests, de la prévention, des aspects médicaux, des options au sujet du diagnostic prénatal et des ressources disponibles (Association canadienne des conseillers en génétique, 2006).

2. QUELQUES ENJEUX ÉTHIQUES ET SOCIAUX SOULEVÉS PAR LE DÉPISTAGE DU SYNDROME DE DOWN (OU TRISOMIE 21)

La légitimité d'un programme de dépistage repose sur plusieurs conditions de réalisation. Notamment, il est nécessaire que le contexte et les moyens mis en œuvre permettent à l'ensemble des femmes enceintes et des couples de prendre une décision procréative qui soit **libre** et **éclairée**. Par ailleurs, le choix proposé aux parents doit être fondé sur de **réelles options décisionnelles**. Ces conditions de réalisation sont difficiles à concrétiser. Cependant, qu'en est-il du *statu quo* au Québec?

2.1 Qu'en est-il du statu quo au Québec?

C'est en réponse à diverses préoccupations de nature éthique – équité, information, encadrement, réduction des risques, qualité des services, etc. – que plusieurs soutiennent l'importance d'instaurer des programmes de dépistage du syndrome de Down qui seraient encadrés et évalués.

L'absence d'un programme de dépistage à l'échelle provinciale ne signifie pas l'absence de tout dépistage. En effet, actuellement au Québec, des pratiques diverses de dépistage ont cours. Comme nous l'avons vu, l'offre de tests de dépistage est variable au Québec selon les régions, les institutions ou les professionnels (AETMIS, 2003) (Forest, Blouin *et al.*, 2004). Des tests avec des degrés de fiabilité divers sont offerts dans certaines institutions publiques et régions de la province, et ce, sans mécanisme d'évaluation et de contrôle de la qualité à l'échelle provinciale. Des compagnies privées offrent aussi le test aux femmes et aux couples qui sont prêts à payer pour l'obtenir. Cette accessibilité au privé peut varier également selon le lieu de résidence. Dans les situations où les tests ne sont pas offerts à l'intérieur du système public, l'accès à ceux-ci repose donc sur l'initiative des parents.

2.1.1 L'équité dans l'offre de services

Les parents ont des possibilités variables pour accéder aux services de dépistage selon leurs moyens financiers ainsi que selon l'information dont ils disposent sur le sujet et la compréhension qu'ils en ont. Cette situation soulève un enjeu important en ce qui concerne l'équité. À titre d'exemple, dans le privé, le coût des services comparables à ceux offerts dans le contexte du programme populationnel proposé pourrait s'élever à environ 1000 \$ (échographie de datation, tests sériques du 1^{er} et du 2^e trimestre ou l'équivalent, amniocentèse et conseil génétique)¹².

12. Selon les prix en vigueur en mai 2008 chez Procréa cliniques.

L'inégalité d'accès que créent des services non coordonnés pour les couples attendant un enfant constitue un argument de poids en faveur d'une offre de test universelle (Bassett, Lee *et al.*, 2004). Dans ce sens, certains affirment qu'il y a « un besoin urgent de définir des balises, et ainsi d'assurer une certaine uniformité dans la pratique » du dépistage prénatal (Pratte, 2003, p. 197).

2.1.2 L'encadrement et l'uniformisation de l'information transmise aux parents

Tel que nous l'avons souligné précédemment, la situation actuelle est caractérisée par un manque de professionnels de la santé ayant la formation nécessaire pour prodiguer l'information relative au processus de dépistage. L'instauration d'un programme de dépistage populationnel aurait l'avantage d'encadrer les professionnels, d'uniformiser l'information transmise aux parents, et d'évaluer les pratiques pour en assurer la qualité.

Si est retenu le principe selon lequel les décisions sur le plan de la reproduction devraient appartenir aux parents, il est alors nécessaire de s'assurer non seulement qu'une information juste et équilibrée sur les conséquences réelles de la naissance d'un enfant présentant le syndrome de Down leur sera communiquée, mais aussi que cette information sera offerte à tous les parents de manière équitable, sans égard au statut social, à la scolarité ou au lieu de résidence de ces parents. Il en va de même pour l'information à propos des options de tests permettant d'offrir ce choix reproductif en évaluant le risque et, de manière ultime, la confirmation de la présence ou non du syndrome de Down. Actuellement, l'offre de tests pour évaluer le risque de donner naissance à un enfant atteint du syndrome de Down est variable, au Québec, selon les moyens financiers des parents et selon les ressources locales, ce qui donne comme résultat que tous n'ont pas accès à la même information ou aux tests.

2.1.3 Une diminution des risques de pertes foetales

Étant donné les risques accrus qu'ont les femmes enceintes de 35 ans ou plus de porter un fœtus présentant le syndrome de Down, l'amniocentèse est actuellement offerte de manière systématique à ces femmes. Rappelons que le risque de donner naissance à un enfant atteint monte en flèche à partir de cet âge. Cependant, ce test diagnostique présente des risques significatifs de pertes foetales qui sont de l'ordre de 0,6 à 1 % (Wilson, Langlois *et al.*, 2007). Ces pertes foetales concernent également des fœtus sains qui auraient pu naître vivants et en santé si le test diagnostique n'avait pas été fait. Le recours au dépistage avant le diagnostic permet d'identifier les femmes dont le risque de porter un fœtus présentant le syndrome de Down est faible, ce qui évite le recours à l'amniocentèse et, par voie de conséquence, permet d'échapper aux risques de pertes foetales qui y sont liés (Aymé, 1996; Bassett, Lee *et al.*, 2004, p. 109).

Ce risque amène des chercheurs à proposer de nouvelles avenues diagnostiques. Par exemple, des chercheurs tentent de mettre au point des techniques qui permettraient de

poser un diagnostic par l'analyse de cellules ou d'ADN du fœtus repérées dans le sang de la mère (Audibert, 2006). Au Québec, des recherches se poursuivent dans ce sens (Krabchi, Gadjji *et al.*, 2006; Gravel, 2008).

2.1.4 La demande

Au Canada, la Commission royale sur les nouvelles technologies de reproduction a produit un rapport en 1993 dans lequel est rapporté un sondage sur l'utilisation du diagnostic prénatal (Commission Royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993). Selon une analyse des résultats obtenus, la vaste majorité des répondants, des femmes enceintes et de couples attendant un enfant, serait prête à utiliser les services de diagnostic prénatal et appuierait le fait qu'une interruption de grossesse soit une option disponible à la suite de l'obtention des résultats (Bassett, Lee *et al.*, 2004, p. 109). Un certain nombre de personnes (18 %) étaient opposées à l'utilisation de ces services (Bassett, Lee *et al.*, 2004, p. 109).

Certains témoignages de parents confirment ce désir d'avoir accès à des tests de dépistage prénatal, dans la mesure où cela permet d'obtenir de l'information sur l'état du fœtus et de faire des choix en conséquence :

« Everything that you can explore in advance is positive. It reduces uncertainty and increases your certainty. Then you know at least that there is no sign of any abnormality. » (Gottfredsdottir, Sandall *et al.*, 2008, p. 6)

« For us, this was just straightforward. We did not talk about it, it just was there, it was something we were going to do. Because we have this opinion you see, to get information of possible inherited diseases, which you can diagnose early in pregnancy, then it is just fine to do it. Then you have a choice. » (Gottfredsdottir, Sandall *et al.*, 2008, p. 8)

Dans le même sens, au Royaume-Uni, le dépistage du syndrome de Down est jugé acceptable par le public en général, dans la mesure où une grande majorité des personnes a recours aux services disponibles (Reynolds, 2003, p. 269).

Certains groupes qui militent en faveur des droits des personnes handicapées ont conscience que le dépistage prénatal continuera de se développer. Toutefois, ces groupes s'inquiètent que ce service soit laissé au privé, ce qui réduirait leur pouvoir d'influence sur l'information transmise aux professionnels de la santé et aux femmes (Bassett, Lee *et al.*, 2004, p. 111).

2.1.5 Le respect des bonnes pratiques médicales

Les médecins sont tenus d'offrir les meilleurs services médicaux existants. Dans le cas du dépistage prénatal du syndrome de Down, le droit des parents à se voir offrir les options

de dépistage et de diagnostic qui satisfont aux directives cliniques est reconnu par la loi. Ceux qui ne se seraient pas vu offrir de tels tests et qui auraient donné naissance à un enfant présentant le syndrome de Down, alors qu'ils auraient choisi de mettre fin à la grossesse s'ils avaient été informés par un test de dépistage et de diagnostic disponible, peuvent poursuivre le professionnel de la santé en cause (Bassett, Lee et al., 2004, p. 107).

2.1.6 Ce qui se fait ailleurs

Pour les différentes raisons mentionnées plus haut et pour d'autres motifs, plusieurs pays et des provinces canadiennes ont choisi de mettre en place un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down (Forest, Blouin *et al.*, 2004). En Colombie-Britannique par exemple, une évaluation des technologies a permis de conclure qu'au minimum, les décideurs ont le devoir, comme dans tous les services de santé, d'assurer un accès équitable aux tests génétiques prénataux et d'en garantir la qualité (Bassett, Lee *et al.*, 2004, p. 108). Les évaluateurs concluent, cependant, que la province devrait établir des mécanismes socialement acceptables pour baliser l'utilisation des tests prénataux à venir, autant dans le système public de santé que dans le secteur privé. De plus, ils concluent que les décideurs doivent équilibrer le soutien apporté aux femmes qui désirent utiliser les services de dépistage, de diagnostic et, éventuellement, d'interruption de grossesse par un soutien correspondant pour les femmes et les familles qui choisissent d'accueillir un enfant qui présentera des handicaps (Bassett, Lee *et al.*, 2004, p. 108).

2.1.7 Les considérations économiques

Sur le plan économique, des analyses ont montré que les coûts associés aux soins des personnes présentant le syndrome de Down étaient supérieurs aux coûts d'un programme de dépistage (Bassett, Lee *et al.*, 2004, p. 111).

Cet argument sur le plan économique, pris en dehors de toute autre considération, pourrait être utilisé par certains comme argument en faveur de la mise en œuvre d'un *programme de dépistage prénatal du syndrome de Down*. Néanmoins, comme le mentionnent certains auteurs, la valeur d'une vie, qu'elle présente ou non des handicaps, ne peut être calculée à partir des seuls termes de débits et de crédits (Bassett, Lee *et al.*, 2004, p. 111). Cette mise en garde soulève l'importance de prendre en considération d'autres préoccupations de nature éthique et sociale associées au dépistage prénatal du syndrome de Down.

2.2 Dans le contexte d'un programme de dépistage, existe-il un choix réel en matière de reproduction?

Le dépistage prénatal du syndrome de Down comme tel, en dehors des considérations qui touchent l'instauration d'un programme par l'État, soulève des questions qui touchent des enjeux fondamentaux sur le plan éthique et social. Un tel dépistage incite certains à poser la question qui consiste à se demander quelles sont les vies qui valent la peine

d'être vécues dans la mesure où la principale option est de choisir entre l'interruption de grossesse ou la garde du fœtus atteint, puisque aucun traitement n'est disponible pour cet état.

Ces questions se posent maintenant au regard de l'offre actuelle de tests de dépistage et de diagnostic du syndrome de Down. Elles pourraient se poser avec plus d'acuité à la suite de l'instauration d'un programme par l'État.

2.2.1 L'interruption de grossesse comme principale option

Les tests de dépistage suivis de tests diagnostiques pour le syndrome de Down donnent des résultats sur un état pour lequel aucune solution thérapeutique n'existe, l'interruption de grossesse constituant la seule action possible (Kohut, Rusen *et al.*, 2002, p. 5). Est-ce un réel choix en matière de reproduction?

Rappelons que, depuis 1969 au Canada, l'avortement n'est plus illégal (Pratte, 2003, p. 72). De plus, le moment de sa pratique n'est pas limité (Doucet, Létourneau *et al.*, 2007, p. 31).

Les interruptions de grossesse peuvent être faites de différentes manières, selon le moment de la grossesse en cause, les services offerts dans les différentes institutions, ainsi que les préférences des intervenants et des parents.

Un type d'intervention consiste à administrer un médicament par voie orale, vaginale, intramusculaire ou dans le liquide amniotique, différents produits pouvant être utilisés seuls ou en combinaison (Boudreault, Boudreault *et al.*, 2003; Minnick, Kathleen J *et al.*, 1994, p. 40-42).

Un autre type d'intervention se nomme « dilatation extraction »¹³. Cette intervention est faite sous anesthésie locale ou en salle d'opération sous anesthésie générale, selon les cas. (Boudreault, Boudreault *et al.*, 2003, p. 5).

La décision d'interrompre la grossesse et le procédé utilisé pour y parvenir constituent une source de stress et d'anxiété (Pratte, 2003, p. 29-30). En outre, l'interruption de grossesse implique un déchirement et un deuil puisqu'elle signifie la fin d'un projet de vie pour les femmes et les couples concernés.

L'offre actuelle de test de dépistage et de diagnostic prénatal, de même que l'offre de test envisagée dans le contexte du programme provincial de dépistage prénatal du syndrome de Down au Québec, pourrait conduire à des interruptions de grossesse tardives.

13. Il s'agit de « dilater le col de l'utérus afin de pouvoir en extraire le contenu » (Boudreault, Boudreault *et al.*, 2003, p. 5).

Le diagnostic tardif peut dépendre à la fois de la présentation tardive des femmes à leur examen, des délais qu'impose l'attente des résultats des tests, de la disponibilité des différents intervenants ainsi que du temps de réflexion demandé par le couple.

Il importe de noter que des équipes québécoises d'obstétrique et de néonatalogie, en accord avec les recommandations de la Société canadienne de pédiatrie et la Société d'obstétrique et de gynécologie du Canada, ont fixé à 24 semaines le seuil à partir duquel un fœtus peut être viable (Doucet, Létourneau *et al.*, 2007, p. 19-20). Ainsi, dans certains cas, rares mais possibles, une interruption de grossesse pourrait être pratiquée alors que le fœtus est viable, c'est-à-dire qu'il aurait « le potentiel de survivre à l'extérieur du corps de sa mère, avec ou sans l'aide d'un soutien néonatal intensif » (Doucet, Létourneau *et al.*, 2007, p. 12). Les lignes directrices qui ont rapport à l'interruption volontaire de grossesse et qui ont été élaborées par le Collège des médecins du Québec stipulent ce qui suit : « Rare, l'interruption de grossesse après 23 semaines de gestation est réservée aux cas d'anomalies congénitales graves ou à des situations cliniques exceptionnelles » (Collège des médecins du Québec, 2004, p. 12). Le syndrome de Down peut-il être considéré comme une anomalie grave? Cette question demeure, qu'un programme de dépistage populationnel soit instauré ou non.

Par ailleurs, pour certaines personnes, l'interruption de grossesse n'est tout simplement pas une option envisageable.

Pour d'autres, le fait que l'interruption de grossesse constitue la principale option offerte à la suite du dépistage du syndrome de Down est problématique dans la mesure où le processus amène à juger quelles vies valent la peine d'être vécues.

2.2.2 Les pressions découlant des milieux de vie et de la société

Alors que la procréation est perçue comme faisant partie de la sphère privée, et que l'offre de service est fondée sur un libre choix individuel, non seulement les décisions reproductives sont-elles influencées par le contexte social dans lequel elles sont prises, mais encore l'ensemble des décisions des couples en ce qui concerne la reproduction a des répercussions sur la société et sur la perception que celle-ci entretient quant à la valeur d'une vie humaine. Ainsi, l'ensemble des décisions que prennent les couples au sujet de la reproduction reflète des courants sociaux, par exemple, la place que notre société réserve aux personnes handicapées et la conception qu'elle a de la normalité.

Les perceptions des futurs parents sont influencées par les perceptions de la société (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 515). Selon Pratte, « [l]e dépistage par analyse de sérum maternel, et le diagnostic prénatal dans son ensemble, s'inscrivent dans un contexte où la société exerce des pressions pouvant restreindre la liberté de choix des parents, et ce, de

façon très importante » (Pratte, 2003, p. 56). Ainsi, certains contextes sociaux, qui accompagnent le dépistage et le diagnostic prénatal, comme ceux de certains pays occidentaux dans les dernières années, pourraient favoriser l'avortement sélectif tel que le démontrent certaines études (Pratte, 2003, p. 57).

La mise en œuvre d'un programme de dépistage présuppose qu'interrompre une grossesse ou mener à terme un enfant présentant le syndrome de Down représente un choix raisonnable dans notre société. En outre, cela présuppose que tous sont neutres et égaux face à ce choix. Pourtant, les perceptions des parents sont influencées par des caractéristiques propres telles que leur culture, leur religion, leur orientation sexuelle et leurs expériences passées. Ainsi, pour certaines personnes, l'interruption volontaire de grossesse ne représente pas une option.

De plus, la conception subjective de ce que révèle le diagnostic, le degré de risque des implications du syndrome de Down et du choix offert sont autant de déterminants de ce que représente un « bon choix » (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 514-515). Par exemple, certains parents considèrent le risque, quel qu'il soit, de perdre un fœtus à la suite du diagnostic par amniocentèse comme étant plus acceptable que le risque de mener à terme un enfant porteur du syndrome de Down qui n'aurait pas été détecté par le processus de dépistage.

2.2.3 Le normal, la différence et la quête de l'enfant parfait

Alors que l'autonomie décisionnelle parentale en matière de procréation n'est pas remise en question, il est important de réaliser que le contexte social peut avoir une influence marquée sur leurs décisions. Par exemple, la perception qu'ont les individus de la normalité est hautement influencée par le contexte social dans lequel ils vivent. Quels sont les enfants dits « normaux »? Ceux qui naissent et qui auront une vie qui est perçue comme valant la peine d'être vécue? (Pratte, 2003, p. 61; FQPN, 2007). Et quelle vie vaut la peine d'être vécue? Une vie de productivité ou une vie où la qualité des relations humaines prend toute son importance? Aux dires de Jean Vanier, celui que l'on juge comme « handicapé mental » ne possède pas « une conscience de puissance », mais il est par contre « doué d'une conscience d'amour plus immédiate » que les autres humains; une conscience « d'autant plus développée que sa conscience de pouvoir l'est à peine » (Vanier, 1974, p. 61).

Le dépistage actuel se fait dans un contexte où la génétique prend de plus en plus d'importance en médecine, en santé publique et dans nos sociétés (Pratte, 2003, p. 2-3); (Cambon-Thomsen, 2004). Tout en offrant de nouvelles possibilités de diagnostic et de traitement, ce nouveau champ de connaissance suscite de nombreuses questions et inquiétudes (Pratte, 2003, p. 196). La « génétisation », ou tendance à croire que la génétique sous-tendrait toute chose, associée au déterminisme génétique qui dicte que la mutation génétique représente une erreur plutôt qu'une variation sur un thème, pose de nouveau, avec insistance, la question de ce que représente la normalité et motive, plus

encore, la quête de « l'enfant parfait ». Cette quête existe indépendamment de la génétique et de ses nouvelles applications. Néanmoins, elle est accentuée par l'apparente disponibilité de moyens (la génétique) pour l'atteindre, si ce n'est qu'à l'échelle des perceptions.

2.2.4 *Le regard porté sur les personnes handicapées et leur intégration*

L'arrivée d'un enfant déficient sur le plan intellectuel est souvent vécue de manière négative (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 516-517). Pourtant, il a été démontré que les familles peuvent vivre cette arrivée de manière sereine, que les enfants présentant le syndrome de Down peuvent vivre positivement leur intégration à l'école et que ces derniers et leurs familles peuvent vivre des vies enrichissantes (Lippman, 2002; Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 516-517). Le témoignage qui suit du parent d'un enfant atteint du syndrome de Down exprime cette réalité :

« Tant qu'on n'est pas touché de près par un handicap ou la maladie d'un enfant, on croit que les parents qui vivent cette réalité sont extrêmement courageux, forts et tenaces. "Comment font-ils pour tenir le coup?", se dit-on. "Jamais on ne pourrait faire comme eux, ce serait trop difficile." Je comprends, car c'est ce que je croyais moi-même avant cette naissance. Maintenant, je comprends qu'on est ni plus courageux, ni plus forts et tenaces que les autres parents. C'est avant tout l'amour de notre enfant qui nous pousse à agir ainsi, à supporter les difficultés, à aller de l'avant. Rien n'est exceptionnel dans notre façon d'agir avec Laurence. C'est parce qu'on l'aime d'un amour inconditionnel qu'on serait prêt à tout pour elle. Il est vrai cependant que notre amour doit parfois emprunter un chemin différent, parfois plus sinueux. Mais au fond, ne dit-on pas souvent que chaque personne est différente des autres? Cela vaut autant pour ma fille. Les soucis des parents aussi sont de même nature : Va-t-il s'épanouir? Va-t-elle être heureuse, en santé? Nous sommes tous inquiets de la même manière pour nos enfants, comme n'importe quel parent sensible et aimant agit avec son enfant. » (Regroupement pour la trisomie 21, 2007a).

Comment les personnes qui présentent le syndrome de Down à la naissance seront-elles accueillies dans notre société? Seront-elles considérées comme un fardeau sur le plan économique? Seront-elles acceptées comme des membres importants de la communauté (FQPN, 2007)? Si la déficience et le handicap sont perçus comme indésirables et non compatibles avec une vie satisfaisante (Taylor et Mykitiuk, 2001), ces personnes seront-elles perçues « comme des individus qui ne devraient pas exister, et qui n'auraient du reste pas vu le jour si quelqu'un les avait "repérées" à temps » (Roy, Williams *et al.*, 1995, p. 204)? L'instauration d'un programme de dépistage comporte le risque d'accroître l'intolérance de notre société vis-à-vis des personnes handicapées en les soumettant, elles-mêmes et leur famille, à la discrimination.

Le Québec est considéré par l'Organisation mondiale de la santé comme faisant preuve de leadership au regard de l'intégration des personnes handicapées (Organisation mondiale de la santé, 2004; Organisation mondiale de la santé, 2007). Néanmoins, même si le Québec peut être considéré comme avancé en matière d'intégration sociale des personnes handicapées, il demeure que celui-ci s'inscrit dans un contexte social plus large où la tolérance vis-à-vis des personnes présentant un handicap est faible (Pratte, 2003, p. 57; Favre, 2006). Certains affirment, selon une interprétation possible des statistiques disponibles, basées sur le nombre d'interruptions de grossesse et le nombre d'abandons à la naissance, que l'acceptation de la trisomie 21 sur le plan social est faible (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 516-517). Certains auteurs estiment même que les difficultés liées à la vie d'une personne handicapée proviennent davantage de la discrimination à son égard que de la déficience elle-même – pour ceux-ci, ce sont les barrières sociales qui ont créé le handicap (Lippman, 2002).

2.2.5 L'eugénisme, la discrimination et la stigmatisation

Certains discours scientifiques et relevant du domaine économique sous-entendent que l'interruption de grossesse serait la meilleure solution face à la venue prochaine d'un enfant handicapé (Chang, 2006; Chen, Qian *et al.*, 2008; Hurlimann, 2008). Ainsi, selon certains auteurs, le spectre de l'eugénisme¹⁴ n'est pas loin lorsque le financement public de programmes de dépistage prénatal dévalorise des groupes avec certaines caractéristiques ou augmente la stigmatisation de ceux-ci (Lippman, 2002). Une juridiction qui motiverait un programme de dépistage prénatal à partir des avantages sociaux attendus de l'interruption de grossesse d'un fœtus présentant une anomalie repérée au moyen du dépistage proposé serait fortement critiquée comme mettant de l'avant une vision eugénique (Bassett, Lee *et al.*, 2004, p. 107).

Même si la finalité d'un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down n'est pas l'interruption de grossesse, il demeure que le dépistage de masse s'est traduit, dans différents pays, par une diminution des naissances d'enfants présentant le syndrome (Kohut, Rusen *et al.*, 2002, p. 5; Shojai, Boubli *et al.*, 2005). Pour cette raison, certains considèrent qu'un accès universel à des tests de dépistage et à des tests diagnostiques peut mener à une pratique eugénique (FQPN, 2007). Ce ne serait pas la décision individuelle de recourir à l'avortement qui constituerait en soi un acte eugénique, mais plutôt l'effet cumulatif, dans une société, de ces décisions individuelles qui tendent vers l'eugénisme (Roy, Williams *et al.*, 1995, p. 203).

Selon certains, les parents qui font des choix différents risquent eux-mêmes de subir de la discrimination dans un tel contexte :

« Dans ce contexte de soumission à la norme, le couple qui choisit de ne pas interrompre la grossesse à l'origine d'un enfant "différent" est de plus en plus

14. « Tout projet visant à influencer la transmission des caractères héréditaires afin d'améliorer l'espèce humaine » (Goffi, 2001).

fréquemment mal compris, ce qui altère l'aide et l'accompagnement qu'il est en droit d'attendre de la société. Ce couple encourt même le risque d'être critiqué comme "irresponsable", et de ce fait il peut être l'objet de discriminations. » (CCNE, 2001).

2.2.6 De la systématisation de l'offre à une systématisation des tests

Les capacités reproductrices de la femme ont toujours été considérées comme un enjeu social et politique. La prise en charge de la maternité, de la conception jusqu'à l'accouchement, s'est effectuée graduellement au cours du XX^e siècle (Baillargeon, 1999). Depuis les années 1950, plus de la moitié des accouchements est effectuée en milieu hospitalier au Québec. Alors que 47,8 % des accouchements avaient lieu à l'hôpital en 1950, ils y sont pratiquement tous effectués (99,7 %) en 1970. Cette mutation du lieu des accouchements s'est accompagnée d'une baisse significative de la mortalité maternelle et périnatale entre les années 1950 et les années 1970. Si, en 1950, le taux de mortalité maternelle est de 15,3 sur 10 000 naissances vivantes, il est de 0,9 en 1975. Le taux de mortalité périnatale chute également significativement pendant cette période en passant de 45,8 sur 1 000 naissance en 1950 à 15,2 en 1975. Si la médicalisation de l'accouchement a certainement contribué à cette diminution, elle n'en constitue pas le seul facteur. Ainsi, la diminution de la mortalité maternelle et périnatale est visible depuis les années 1930¹⁵ (Laurendeau, 1983).

Selon plusieurs auteurs, cette médicalisation a occasionné une modification de l'ordre social qui entoure l'expérience de donner naissance et la conception que se fait la société de cet événement naturel. À partir du milieu des années 1950, on considère l'accouchement à domicile comme désuet et dangereux pour la mère et l'enfant. L'accouchement en milieu hospitalier, qui sera généralisé avec l'avènement de l'assurance-hospitalisation au Québec, a entraîné l'émergence d'un processus de contrôle de l'accouchement décrit comme une tentative de régulariser cette expérience alors considérée comme unique et imprévisible. Cette technicisation a entraîné le perfectionnement de la détection des personnes les plus à risque d'avoir un accouchement difficile, de connaître des complications, d'où la naissance du concept de grossesse à risque élevé. En visant la diminution des risques pour l'enfant et la mère, des interventions techniques jugées nécessaires, comme les tests de dépistage et de diagnostic du syndrome de Down, sont de plus en plus pratiqués.

Cette médicalisation de la maternité sera dénoncée, notamment, par les regroupements féministes comme une façon de déposséder les femmes de l'expérience naturelle qu'est la

15. Depuis cette période, plusieurs facteurs ont contribué à l'amélioration de l'état de santé de la population. L'emploi des sulfamides et d'autres antibiotiques a permis de réduire, de façon importante, les cas de septicémie puerpérale qui constituait l'une des principales cause de mortalité maternelle. L'amélioration des conditions sociosanitaires et de l'environnement du bébé a également contribué à la diminution des décès attribuables aux maladies infectieuses et de l'appareil respiratoire, aux affections diathésiques, aux malformations et à certains accidents (Laurendeau, 1983).

maternité (Laurendeau, 1983; Rothman, 1994). Ces critiques participeront à l'établissement d'une prise en charge plus globale, multidisciplinaire et humaine de l'ensemble de la grossesse et de l'accouchement (Déchamp-Leroux, 2003).

Il est toutefois important de mentionner que l'ensemble du processus médical entourant la maternité est reconnu, par une grande partie de la population, comme un gage de sécurité et une façon de s'assurer du bon déroulement de la grossesse. L'augmentation constante de la pratique de certaines interventions, comme la césarienne et le déclenchement du travail, le démontre (Santé Canada, 2003).

2.2.7 Les ressources disponibles pour les futurs parents

Le contexte social influence grandement les ressources auxquelles auront accès les couples qui donneront naissance à un enfant « différent ». La liberté de choix des parents dépend de l'existence d'un système de soutien, sur le plan financier et psychologique, des personnes handicapées, ainsi que de la présence de structures appropriées (Pratte, 2003, p. 197). Ces ressources ne sont pas toujours disponibles et, dans certains contextes, le diagnostic prénatal des enfants à naître peut avoir préséance sur la prise en charge des personnes qui présentent le syndrome de Down (Favre, 2006).

Le fait que les ressources soient consacrées au dépistage plutôt qu'aux soins des personnes handicapées ou à la recherche de traitements par exemple, préoccupe (FQPN, 2007); (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 514). À ce titre, il a été démontré, en France, que les ressources financières octroyées pour le dépistage du syndrome de Down ou pour les recherches sur le sujet n'avaient pas été contrebalancées par un investissement équivalent pour la recherche à visée thérapeutique, par exemple pour soigner les problèmes cardiaques et autres problèmes de santé qu'éprouvent les personnes présentant le syndrome de Down (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 518). De même, les recherches sur les méthodes de dépistage et de diagnostic ont été privilégiées par rapport à celles portant sur l'association entre le syndrome de Down et la maladie d'Alzheimer, ou les maladies cardiaques par exemple (Roizen et Patterson, 2003, p. 1281). Il en résulte un accroissement du nombre d'états détectables et du nombre de femmes à qui sont proposés les processus de dépistage et de diagnostic, sans que des solutions thérapeutiques soient développées (Pratte, 2003, p. 49-50); (Lippman, 2002). Une marginalisation croissante des personnes atteintes et de leurs familles s'ensuit (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 518). Ainsi, les priorités sociales relatives à la répartition des ressources limitent, de manière notable, les choix individuels en matière de procréation. En effet, si les moyens d'assumer les conséquences des choix ne sont pas mis à la disposition de ceux qui doivent les assumer, peut-on considérer que de réelles options leur sont présentées?

2.2.8 Les messages véhiculés par l'existence d'un programme de dépistage

La mise en œuvre d'un programme public de dépistage et la manière dont celui-ci est mené véhiculent des choix de société. Un programme comporte une légitimité politique

de par le fait que celui-ci est financé, encadré et, parfois, évalué par l'État. Un exemple de la légitimité dont peut bénéficier un tel programme est perceptible dans les résultats d'une étude menée en France en 2003-2004 où l'on rapporte qu'« [u]n nombre non négligeable de femmes croient en outre que ce test est obligatoire et qu'en cas de résultat positif, une interruption de grossesse s'impose » (Favre, 2006).

De plus, le fait que l'État s'assure de la bonne conduite d'un programme de dépistage transmet un message puissant quant à la priorité accordée à l'autonomie des personnes en ce qui a trait aux décisions reproductives. L'instauration même d'un programme de dépistage systématique soulève une tension entre les principes de respect de l'autonomie des personnes eu égard aux décisions portant sur la reproduction et de la valeur de la vie des personnes vulnérables comme celles présentant un handicap.

À ce sujet, certains se demandent si un État peut « véritablement promouvoir l'intégration et le respect des personnes présentant une déficience intellectuelle tout en instaurant une politique dite de "santé publique" qui sous-entend qu'il est raisonnable et même souhaitable de "prévenir" leur naissance? » (Hurlimann, 2008).

2.3 Dans le contexte d'un programme de dépistage, la décision relative à la reproduction peut-elle être éclairée?

Afin de promouvoir l'autonomie et la liberté de choix des personnes relativement à leurs décisions de procréer, une information complète, non orientée et équilibrée quant aux processus de dépistage et aux conséquences des décisions qui s'y rapportent, doit être fournie aux parents.

L'information relative aux répercussions résultant de la décision de garder un enfant présentant le syndrome de Down est importante, car différentes conditions génétiques comportent des conséquences très variables en matière de qualité de vie de l'enfant et de son entourage. Dans le cas du syndrome de Down, selon sa gravité, la personne qui le présente peut soit vivre une vie relativement autonome avec de l'aide pour la vie de tous les jours, soit devoir vivre dans un milieu pour personnes non autonomes (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 516; Kohut, Rusen *et al.*, 2002, p. 2). Le syndrome de Down peut-il être comparé à d'autres maladies génétiques graves menaçant la vie de l'enfant à naître et, ou, le vouant à de grandes souffrances physiques, comme l'acidose lactique par exemple ? Ainsi, tel que le signale un auteur :

« La disponibilité future de tests prénataux non invasifs pour des conditions génétiques de plus en plus nombreuses représentera un progrès considérable pour de nombreuses familles à risque clairement identifié de maladie génétique sévère. Mais, en même temps, cette disponibilité soulèvera de difficiles questions éthiques en augmentant potentiellement le nombre d'avortements pour des conditions génétiques très variables. » (Audibert, 2006).

Dans une étude testant le jugement des membres de comités d'éthique, il a été démontré que le dépistage prénatal était jugé acceptable pour des conditions qui menaçaient la vie des enfants à naître, mais jugé inacceptable pour d'autres qui étaient moins graves (Reynolds, 2003, p. 270). Le jugement dépendait beaucoup de la description de l'état à dépister.

La Commission royale sur les nouvelles technologies de reproduction arrivait à la même conclusion dans l'analyse d'un sondage auprès de la population canadienne en 1993 : la majorité des gens supportait l'utilisation des services de dépistage et le recours à une interruption de grossesse lorsqu'une maladie grave était dépistée, ce support étant dépendant de la gravité de la condition (Commission Royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993).

De plus, les tests de dépistage, quels qu'ils soient, présentent des limites techniques : ils peuvent mener à l'obtention de faux positifs¹⁶ ou de faux négatifs¹⁷ (Julian-Reynier, 2002). Des limites techniques de divers ordres sont repérées selon les techniques de dépistage utilisées : les circonstances de l'examen, la technique de mesure, les logiciels qui calculent les risques, l'expertise et l'expérience du personnel soignant, les taux de faux positifs et négatifs, etc. (Scott, 2007, p. 1; Summers, Langlois *et al.*, 2007).

Par ailleurs, les possibilités techniques ne cessent de croître et permettent déjà de tester différents éléments avec un seul échantillon, tels que la trisomie 18 et les anomalies du tube neural et d'autres conditions (Julian-Reynier, 2002). Un consentement éclairé nécessite que soient abordées, avec les parents, ces possibilités diagnostiques.

Afin de s'assurer que l'information fournie aux parents est réellement juste et équilibrée, un certain nombre de conditions doivent être remplies. Par exemple, la nature et la qualité de l'information transmise aux parents influencent leur prise de décision. La règle d'or observée pour répondre à ces préoccupations veut que tous les efforts possibles seront faits pour fournir une information complète, ce qui favorise l'autonomie des personnes. Cependant, certains questionnent la faisabilité concrète de cette idée (FQPN, 2007), notamment au regard de l'exigence relative à la formation du personnel concerné et de la possibilité que les parents puissent comprendre les résultats.

16. « Les faux positifs représentent les résultats d'examens qui seront "positifs", c'est-à-dire qui signaleront l'existence d'une anomalie, alors que cette anomalie n'existe pas en réalité. Ces faux positifs, que l'on ne peut jamais complètement supprimer, font partie intrinsèque de tout examen biologique » (Julian-Reynier, 2002).

17. Par opposition, les faux négatifs représentent les résultats d'examens qui seront « négatifs », c'est-à-dire qu'ils n'indiqueront aucune anomalie, alors qu'une anomalie est réellement présente (Julian-Reynier, 2002).

2.3.1 L'exigence relative à la formation d'un personnel capable de transmettre l'information

La situation actuelle est caractérisée par un manque de professionnels spécifiquement formés pour transmettre l'information aux futurs parents ainsi que par un manque d'uniformité dans leur formation (Pratte, 2003, p. 55). Alors que la mise en place d'un programme de dépistage aurait l'avantage d'encadrer la pratique, elle augmenterait également le besoin de personnel compétent et formé pour assurer la qualité de l'information transmise pour les besoins du consentement éclairé.

2.3.2 Une compréhension de la signification des résultats

La possibilité pour les patients de faire valoir une réelle autonomie dans leur décision est, en partie, fonction de la compréhension de la signification des résultats, notamment en matière de risques. Des études en Europe ont montré que le contenu de l'information transmise, variable d'un site à l'autre, influençait le choix des parents (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 518). D'autres études ont montré que, dans certains programmes de dépistage prénatal, les explications données par les professionnels de la santé étaient jugées, par les mères, comme inadéquates, peu claires ou insuffisantes, et que la compréhension de certains aspects du processus par ces dernières était faible (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 518), et ce, même dans des contextes où un programme de dépistage organisé avait cours depuis de nombreuses années (Favre, 2006).

La perception des futurs parents est aussi influencée par les conceptions propres au personnel soignant qui donne l'information. Il semble que la spécialité de la personne-ressource, sa zone de pratique, sa religion, son sexe, le nombre d'enfants qu'elle a elle-même et son origine ethnique pourraient exercer une influence sur l'information qu'elle transmet et, conséquemment, sur les choix offerts aux parents (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 517; Pratte, 2003, p. 53).

La complexité de la génétique, combinée à celle de la notion de risque, rend l'information transmise encore plus difficile à comprendre pour les parents, surtout dans un contexte où ils sont fragiles et angoissés face à une décision procréative qui demeure sensible. L'attente avant l'obtention de résultats et l'incertitude quant aux résultats obtenus, en plus des autres incertitudes liées au dépistage, comme la gravité du syndrome et la qualité de vie de l'enfant à naître, constituent une source de stress et d'anxiété pour les futurs parents (Pratte, 2003, p. 4 et p. 29-30; Ogilvie, 2003, p. 158).

Pour certains, cette complexité ainsi que les pressions sociales subies par les parents aux prises avec ces décisions remettent en cause le bien-fondé et la faisabilité du principe de non-directivité dans le conseil génétique (Pratte, 2003, p. 55).

2.4 Quelques questionnements plus larges

D'autres questions se rapportent aux programmes de dépistage de manière générale et à ceux du dépistage pour le syndrome de Down en particulier, et aux possibilités qu'ils offrent.

La question des droits des personnes handicapées se pose. En commentaire à la Convention internationale des droits des personnes handicapées, édictant les droits spécifiques que devraient avoir ces personnes dans les pays signataires, certains considèrent que les normes actuelles plus générales ne sont pas suffisantes pour garantir le droit de ces personnes (Arbour, 2006; MacKay, 2006). À la lumière de certaines des préoccupations soulevées en ce qui concerne le caractère volontaire des programmes de dépistage du Syndrome de Down, il est pertinent de se demander comment ces derniers affectent l'intégration des personnes handicapées dans nos sociétés et les services qui leur sont offerts.

Dans un autre ordre d'idées, dans la mesure où il y a de nombreuses anomalies chromosomiques ou génétiques qui affectent des personnes présentant un handicap, et dans la mesure où les tests génétiques risquent de devenir de plus en plus disponibles, nous sommes confrontés au fait que des tests pourraient devenir disponibles pour une quantité grandissante de conditions, comme les maladies cardiaques par exemple (Bassett, Lee *et al.*, 2004, p. 111). Jusqu'où devons-nous aller?

La constatation que l'offre de tests est actuellement variable amène aussi à poser la question plus générale de l'introduction des nouvelles technologies dans notre système de santé et notre société.

Les technosciences impliquent des normes, des orientations ainsi qu'un bagage de connaissances qui transforment l'expérience humaine. Cette forme de science se développe en faisant la promotion d'un certain nombre de valeurs, souvent liées au progrès et à l'atteinte d'un mieux-être (Koninck et M.-H.Parizeau, 1994). La remise en question de la pertinence ou de la nécessité de ce nouveau savoir technique et scientifique peut être perçue comme un manque d'adaptation ou un refus de faire face à l'évolution ou au progrès (Laurendeau, 1983; Doré, 1998). L'introduction de ces nouvelles techniques entraîne un questionnement sur la marche à suivre, les comportements à tolérer et ceux à refuser. Le questionnement lié aux conséquences de la pratique est souvent enclenché une fois le procédé, ou la technique, développé ou instauré (Doré, 1998). Ce type d'innovations technologiques entraînant de nouvelles pratiques sont donc « génératrices d'une nouvelle "normativité" » (Rocher, 1994). Par exemple, le perfectionnement des techniques de surveillance de la grossesse et les dépistages d'anomalies génétiques occasionnent une transformation radicale du vécu de la grossesse (Tymstra, 1991). Cette technicisation engendre une responsabilisation accrue de la femme et du couple puisque ces derniers seront interpellés pendant la grossesse et participeront à la définition des critères d'humanité sans cesse remis en question et redéfinis par l'avancement des possibilités techniques (Mehl, 1999; Dechamp-Leroux,

2003). Qu'est-ce qui motive l'introduction d'une technologie plutôt qu'une autre? Quels sont les intérêts derrière leur développement, leur introduction et leur utilisation? Est-il souhaitable d'encadrer ces processus? Quelles sont les conséquences de ces derniers sur le plan éthique et social?

CONCLUSION

En conclusion, de nombreux enjeux, sur le plan éthique et social, sont liés au dépistage et au diagnostic du syndrome de Down. De telles préoccupations sont de nature diverse : la pertinence d'avoir un programme universel; la manière dont ce programme universel serait mis en œuvre; la qualité et le type de soins offerts à la femme enceinte; l'équité dans cette offre de services, l'exigence d'un consentement qui soit libre et éclairé, et le soutien accordé aux futurs parents aux prises avec des décisions déchirantes à prendre; la place et le soutien que notre société accorde aux personnes qui présentent un handicap et ce que cela sous-entend par rapport à notre conception de la normalité; la valeur d'une vie humaine; l'introduction de nouvelles technologies dans notre système de santé et de services sociaux, et les développements techniques et scientifiques dans nos sociétés.

Des positions marquées pour et contre un dépistage populationnel viennent ponctuer les débats et démontrent la complexité des enjeux qui en émergent. Des arguments reposant sur une logique de réduction des risques et de promotion de la santé entrent en conflit avec d'autres arguments tout aussi puissants qui trouvent leur fondement dans les réflexions sur ce qu'est l'être humain, la dignité d'une personne humaine et l'apport à la société des personnes présentant un handicap et qui nous rappellent à la fois la fragilité et la beauté de l'esprit humain. Entre rationalité, charité, efficacité et santé, que de questionnements qui nous interpellent, tous et chacun, dans la définition commune de la société dans laquelle nous pourrions nous épanouir, nous réaliser, être heureux et trouver un sens à notre vie.

Notre société se situe en face de choix qui doivent être faits en fonction de valeurs et de priorités collectives. Il ne peut y avoir de solution parfaite. L'enjeu central consiste en notre capacité individuelle et collective à développer notre écoute et notre accueil face aux positions et préoccupations divergentes, et ce, afin de mieux comprendre les raisons qui les motivent. Il n'en tient qu'à nous de saisir cette occasion de trouver un terrain d'entente sur lequel nous pourrions construire ensemble l'avenir de notre société.

BIBLIOGRAPHIE

- AETMIS. AGENCE D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES ET MODES D'INTERVENTION EN SANTÉ. *Le dépistage prénatal du syndrome de Down et d'autres aneuploïdies au premier trimestre de la grossesse*, texte préparé par A. FRAMARIN (2003), Montréal.
<http://www.aetmis.gouv.qc.ca/site/download.php?f=8e70cb76e5d20f73c63e2d2d0879183> (page consultée le 3 janvier 2008).
- AGENCE CANADIENNE DES MÉDICAMENTS ET DES TECHNOLOGIES DE LA SANTÉ. *Mesure de la clarté nucale dans le dépistage du syndrome de Down au premier trimestre*, document préparé par A. SCOTT, (2007), Ottawa.
[http://www.cadth.ca/media/pdf/E0021_Nuchal Translucency cetap f.pdf](http://www.cadth.ca/media/pdf/E0021_Nuchal%20Translucency%20cetap%20f.pdf) (page consultée le 7 mars 2008).
- ARBOUR, L. (2006). *Convention relative aux droits des personnes handicapées - La convention en bref*. Récupéré le 11 avril 2008 de <http://www.un.org/french/disabilities/convention/convention.shtml>.
- ASSOCIATION CANADIENNE DES CONSEILLERS EN GÉNÉTIQUE (2006). *What is a Genetic Counsellor?* Récupéré le 22 mai 2008 de <http://www.cagc-accg.ca/content/view/12/32/>.
- AUDIBERT, F. (2006). « Cellules foetales et ADN foetal dans le sang maternel: nouvelles frontières et nouveaux défis pour le diagnostic prénatal », *L'observatoire de la génétique*, 29.
- AYMÉ, S. (1996). « Dépistage de la trisomie 21 : où en sommes-nous? », *Médecine-Sciences*, 12, p. 393-396.
- BAILLARGEON, D. (1999). « Praticiennes et patientes, Les femmes et la santé dans l'historiographie québécoise », *Revue d'histoire de l'Amérique française*, 53.
- BASSETT, K., P. M.LEE, C. J. GREEN, L. MITCHELL & A. E. KAZANJIAN (2004). « Improving population health or the population itself? Health technology assessment and our genetic future », *International Journal of Technology Assessment in Health Care*, 20, p. 106-114.
- BOUDREAU, J., J. BOUDREAU, M.-J. GABOURY, D. GAGNIÈRE, L. LACROIX, S. RACICOT, et al. (2003). *Une grossesse s'est interrompue - interruption de grossesse pour cause génétique*, Montréal, Éditions du CHU Sainte-Justine.
- CAMBON-THOMSEN, A. (2004). « Médecine de prévision, génétique et santé publique », *L'observatoire de la génétique*, 19,
- CCNE, Comité consultatif national d'éthique. (2001). *Handicaps congénitaux et préjudice*, n° 68. Récupéré le 10 mars 2008 de http://www.vie-publique.fr/documents-vp/ccne_avis068.pdf.
- CHANG, T. (2006). « Antenatal screening for Down syndrome in New Zealand: Time for a national screening policy? », *Aust N Z J Obstet Gynaecol*, 46, p. 92-96.
- CHEN, Y., X. QIAN, J. ZHANG, J. LI, A. CHU & S. SCHWEITZER (2008). « Preliminary study into the economic burden of Down syndrome in China », *Birth defects Res A Clin Mol Teratol*, 82, p. 25-33.

- COLLÈGE DES MÉDECINS DU QUÉBEC. *L'interruption volontaire de grossesse - Lignes directrices*, document préparé par le Collège des médecins du Québec (2004), Québec.
http://www.cmq.org/DocumentLibrary/UploadedContents/CmsDocuments/ligne_interruptionvolontaire_grossesse.pdf (page consultée le 28 mars 2008).
- COMITÉ DE BIOÉTHIQUE DU CHU SAINTE-JUSTINE. *Interruption de grossesse du troisième trimestre pour anomalie fœtale*, document préparé par H. DOUCET, H. LÉTOURNEAU, A. BOYER, M. MAYER, P. DIADORI, A. PAYOT *et al.* (2007), Montréal.
- COMMISSION ROYALE SUR LES NOUVELLES TECHNIQUES DE REPRODUCTION MINISTÈRE DES SERVICES GOUVERNEMENTAUX DU CANADA. *Un Virage à prendre en douceur : Rapport final de la Commission Royale sur les nouvelles techniques de reproduction*. (1993), Ottawa.
- CORAMH. CORPORATION DE RECHERCHE ET D' ACTIONS SUR LES MALADIES HÉRÉDITAIRES (2002). *Maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean*. Texte récupéré le 8 janvier 2008 de <http://www.coramh.org/coramh/>.
- COSTA, J.-M., F. DELATOUR, F. FAURISSON, C. GIROD, P. KAMOUN et B. ROUVEIX (1998). Down (syndrome de), dans S. KERNBAUM (éds), *Dictionnaire de médecine* (p. 286), Paris, Flammarion. Médecine-Sciences.
- DÉCHAMP-LEROUX, C. (2003). « Les conséquences de la technicisation de la grossesse », *Recherches et Prévisions*, 72, p. 91-97.
- DORÉ, C. (1998). *Procréation artificielle : discours des experts sur les enjeux scientifiques et sociaux, étude de cas en sociologie de la science*, thèse de doctorat, Université Laval.
- FAVRE, R. (2006). « Quelle est la place du consentement dans la pratique française du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques? », *L'observatoire de la génétique*, 26.
- FÉDÉRATION QUÉBÉCOISE DES CENTRES DE RÉADAPTATION EN DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET EN TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT. *Offre de service - Les centres de réadaptation en déficience intellectuelle et en troubles envahissants du développement*, document préparé par G. CLOUTIER et J. WILKINS (2006), Québec.
<http://www.fqcrdi.qc.ca/Telechargements/FQDoffredeservices16.pdf> (page consultée le 27 mars 2008).
- FQPN (2007). *Diagnostic prénatal*, texte récupéré le 5 janvier 2008 de <http://www.fqpn.qc.ca/contenu/autresdossiers/fiches/diagnostic.php>.
- GOFFI, J.-Y. (2001). « Eugénisme », dans G. HOTTOIS ET J.-N. MISSA (Éds), *Nouvelle encyclopédie de bioéthique* (p. 416-421), Bruxelles, Éditions De Boeck Université.
- GOTTFREDSDOTTIR, H., J. SANDALL et K. BJORNSDOTTIR (2008). « 'This is just what you do when you are pregnant': a qualitative study of prospective parents in Iceland who accept nuchal translucency screening », *Midwifery*, p. 1-10.
- GRAVEL, P. (2008, 16 janvier). Un test sanguin pourrait remplacer l'amniocentèse. *Le Devoir*.

- HURLIMANN, T. (2008). « Programme ministériel d'offre systématique de dépistage de la trisomie 21 au Québec : quels enjeux? », *L'observatoire de la génétique*, 35.
- JULIAN-REYNIER, C. (2002). « Tests génétiques multiples, multiples difficultés? » *L'observatoire de la génétique*, 8.
- KHOSHNOOD, B., C. D. VIGAN, V. VODOVAR, J. GOUJARD et F. GOFFINET(2004). « A population-based evaluation of the impact of antenatal screening for Down's syndrome in France, 1981-2000 », *BGOJ: an International Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 111, p. 485-490.
- KONINCK, M. D. et M.-H. PARIZEAU (1994). « Réflexions sur les techno-sciences et l'instrumentalisation dans la procréation humaine », *Service social*, 41, p. 11-30.
- KRABCHI, K., M. GADJI, O. SAMASSEKOU, M.-C. GRÉGOIRE, J.-C. FOREST, et R. DROUIN, (2006). « Quantification of fetal nucleated cells in maternal blood of pregnant women with a male trisomy 21 fetus using molecular cytogenetic techniques », *Prenatal Diagnosis*, 26, p. 28-34.
- LAURENDEAU, F. (1983). « La médicalisation de l'accouchement », *Recherches sociographiques*, XXIV, p. 203-224.
- LEJEUNE, J., M. GAUTIER et R. TURPIN (1959). « Étude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens », *Compte rendu d'Académie des Sciences*, 248, p. 302-303.
- LIPPMAN, A. (2002). « Doit-on étendre le diagnostic prénatal », *L'Observatoire de la génétique*, Avril.
- MAC KAY, D. (2006). *Convention relative aux droits des personnes handicapées - La convention en bref*, document récupéré le 11 avril 2008 de <http://www.un.org/french/disabilities/convention/convention.shtml>.
- MELANÇON, M., B. LECLERC et R. GAGNÉ (2001). « Dépistage systématique », dans G. HOTTOIS et J.-N. MISSA (Éds), *Nouvelle encyclopédie de bioéthique*, Bruxelles, Éditions De Boeck Université, p. 265-269.
- MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX. *Rapport du Comité d'expert sur le dépistage prénatal du syndrome de Down et autres aneuploïdies*, document préparé par J.-C. FOREST, D. BLOUIN, L. CARTIER, V. DÉSILETS, A. FRAMARIN, É. LEMYRE, *et al.* (2004).
- MINNICK, M. A., D. KATHLEEN J, et M. C. CIOTTI, (1994). *A Time to Decide, a Time to Heal - For parents making difficult decisions about babies they love*, Reno Pineapple Press.
- OGILVIE, C. M. (2003). « Prenatal diagnosis for chromosome abnormalities: past, present and future », *Current biology*, 51, p. 156-160.
- ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ, La déclaration de Montréal sur la déficience intellectuelle. (2004), Montréal. <http://www.fep.umontreal.ca/handicap/g/DeclarationdeMontreal2004.pdf> (page consultée le 22 mai 2008).
- ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ, ATLAS - *Global Resources for Persons with Intellectual disabilities*, document préparé par l'Organisation mondiale de la santé (2007), Genève. http://www.who.int/mental_health/evidence/atlas_id_2007.pdf (page consultée le 2 avril 2008).

- PRATTE, A. (2003). *Encadrement normatif du dépistage par analyse de sérum maternel, une technique de dépistage prénatal*, thèse de doctorat, Université de Montréal.
- RAPIN, M. (1992). Trisomie. Dans Flammarion (Éds), *Le grand dictionnaire encyclopédique médical* (p. 1285-1286), Paris, Médecine-Science.
- REGROUPEMENT POUR LA TRISOMIE 21 (2007a). *Grandir avec eux - Comprendre pour agir*. Texte récupéré le 3 janvier 2007 de <http://www.trisomie.qc.ca/Comprendre.aspx>.
- REGROUPEMENT POUR LA TRISOMIE 21 (2007b). *Un fonctionnement intellectuel qui présente des limites*, texte récupéré le 5 mars 2008 de <http://www.trisomie.qc.ca/Fonctionnement.aspx>.
- REYNOLDS, T. M. (2003). « Down's syndrome screening is unethical: views of today's research ethics committees », *Journal of Clinical Pathology*, 56, p. 268-270.
- ROCHER, G. (1994). *L'institutionnalisation de la procréation artificielle, Entre droit et technique : enjeux normatifs et sociaux*, Montréal, Themis.
- ROIZEN, N. J., et D. PATTERSON (2003). « Down's syndrome », *Lancet*, 361, p. 1281-1289.
- ROTHMAN, B. K. (1994). *The tentative pregnancy: amniocentesis and the sexual politics of motherhood*, Londres, Pandora.
- ROY, D. J., J. R. WILLIAMS, B. M. DICKENS et J.-L. BAUDOIN (1995). *La bioéthique : ses fondements et ses controverses*, Québec, Éditions du renouveau pédagogique inc.
- SANTÉ CANADA. *Les anomalies congénitales au Canada — Rapport sur la santé périnatale*, document préparé par R. KOHUT, I. D. RUSEN et B. LOWRY (2002), Ottawa. http://www.phac-aspc.gc.ca/publicat/cac-acc02/pdf/acc2002_f.pdf (page consultée le 7 mars 2008).
- SANTÉ CANADA. *Rapport sur la santé périnatale au Canada*. (2003), Ottawa. <http://www.hc-sc.gc.ca/pphb-dgsp/rhs-ssg/index.html> (page consultée le 22 mai 2008).
- SHOJAI, R., L. BOUBLI et C. D'ERCOLE, (2005). « Les fondements du pronostic en médecine prénatale : exemple de la trisomie 21 », *Gynécologie Obstétrique et Fertilité*, 33, p. 514-519.
- SUMMERS, A. M., S. LANGLOIS, P. WYATT et R. D. WILSON (2007). « Directive clinique de la SOGC - Dépistage prénatal de l'aneuploïdie fœtale », *J Obstet Gynaecol Can*, 29, p. 162-179.
- TAYLOR, K., et R. MYKITIUK (2001). « La génétique, la normalité et l'incapacité », *ISUMA*, 2,
- TYMSTRA, T. (1991). « Prenatal diagnosis, prenatal screening and the rise of the tentative pregnancy », *International Journal of technology assesment*, 7.
- VANIER, J. (1974). *Ton silence m'appelle*, Montréal, Bellarmin et Paris, Fleurus.
- WILSON, R. D., S. LANGLOIS et J.-A. JOHNSON (2007). « Taux de perte foetale associée à l'amniocentèse menée au cours du deuxième trimestre », *J Obstet Gynaecol Can*, 29, p. 591-595.