

# Résultat de dépistage positif :

Qu'est-ce que cela signifie et que dois-je faire maintenant?

## A Screen Positive Result:

What does it mean and what do I do now?

Programme de  
dépistage génétique  
prénatal de la C.-B.

BC Prenatal  
Genetic Screening  
Program

FAIT PARTIE DU PROGRAMME DE  
SANTÉ PÉRINATALE DE LA C.-B.

PART OF THE BC PERINATAL  
HEALTH PROGRAM

*Vous venez d'apprendre que le résultat de votre dépistage génétique prénatal est un « dépistage positif ». Ce dépistage vous indique quelle est la chance que votre bébé ait le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural.*

### Que signifie un résultat de « dépistage positif »?

Ce résultat ne signifie pas que votre bébé a le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural. En fait, la plupart des femmes avec ce résultat n'ont pas de bébé avec une de ces conditions. Le résultat vous indique que la chance que votre bébé ait le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une anomalie du tube neural est suffisamment élevée pour vous proposer d'effectuer un test diagnostique. Ce type de test vous confirmera avec certitude si votre bébé a l'une de ces trois conditions.

En conjonction avec votre résultat de dépistage, on vous a donné un chiffre qui vous indique le degré de chance que votre bébé ait l'une des conditions dépistées.

### Voici un exemple d'un résultat de dépistage positif :

La chance que le bébé ait le syndrome de Down est de 1 sur 100. Autrement dit :

- cela équivaut à une chance de 1 % de donner naissance à un bébé qui a le syndrome de Down; **ou bien**
- il existe une chance de 99 % que le bébé n'ait pas le syndrome de Down; **ou encore**
- si 100 femmes obtenaient le même résultat, l'une d'entre elles aurait un bébé avec le syndrome de Down et les autres 99 n'en auraient pas.

Le résultat du test de dépistage que vous avez effectué est positif pour :  
According to your screen result, you screened positive for:

\_\_\_\_\_

La chance que votre bébé ait cette condition est la suivante :  
The chance your baby has this condition is:

1 sur \_\_\_\_\_ ce qui représente \_\_\_\_\_ %  
1 in xxx which is xx%

### Que va-t-il se passer maintenant?

Votre médecin ou sage-femme devra peut-être confirmer à quel stade de grossesse vous vous trouvez. Il est important de s'assurer que l'âge de la grossesse utilisée pour le résultat de dépistage prénatal est correct.

*Si vous avez obtenu un résultat de dépistage positif indiquant une anomalie du tube neural, on vous proposera d'effectuer une échographie détaillée ainsi qu'un rendez-vous avec un docteur en médecine maternelle et fœtale ou avec un conseiller en génétique à l'une des cliniques de génétique médicale de Colombie-Britannique (Vancouver ou Victoria). Une échographie peut permettre de déterminer si votre bébé a une anomalie du tube neural.*

*Si vous avez obtenu un résultat de dépistage positif indiquant un syndrome de Down ou la trisomie 18, il vous sera proposé un test qui permet de déterminer avec certitude si votre bébé a l'une de ces conditions. Ce test est connu sous le nom d'« amniocentèse ».*

### Qu'est-ce qu'une amniocentèse?

C'est un test diagnostique. Il permet de déterminer avec certitude si votre bébé a réellement le syndrome de Down ou la trisomie 18. Une aiguille très fine sera introduite dans votre ventre afin de prélever quelques cuillerées à thé du liquide amniotique qui entoure le bébé. Une échographie permet de guider l'aiguille afin de ne pas toucher le bébé. Les cellules du bébé se trouvant dans le prélèvement de liquide sont examinées afin de déterminer si le bébé a le syndrome de Down, la trisomie 18 ou une autre condition chromosomique.

L'amniocentèse présente une chance de 1 sur 200 (0,5 %) de perte de grossesse. Autrement dit, si 200 femmes effectuent une amniocentèse, une seule fera une fausse couche par suite de cette intervention.

Les résultats de l'amniocentèse seront prêts dans un délai de 2 à 3 semaines.

### Devrais-je subir une amniocentèse?

La décision vous appartient. Les femmes qui obtiennent des résultats de dépistage positifs ne choisissent pas toutes de subir une amniocentèse. Réfléchissez aux questions suivantes pour vous aider à prendre une décision.

- Est-ce que j'estime que la chance indiquée sur mon résultat de dépistage est haute ou faible?
- Est-ce que je veux savoir avec certitude 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 cette information? Est-ce que je choisirai d'interrompre ma grossesse? Est-ce que je choisirai de poursuivre ma grossesse? Est-ce que je me servirai de cette information afin de me préparer à avoir un enfant avec des besoins particuliers? Est-ce que je considérerai la possibilité de donner mon bébé en adoption?
- La majorité des femmes qui ont une amniocentèse ne font pas de fausses couches, mais est-ce que la chance de perte de grossesse de 1 sur 200 est trop élevée à mon goût?
- Est-ce que je passerais le reste de ma grossesse à m'inquiéter si je choisis de ne pas avoir une amniocentèse?
- Qu'est-ce qui serait plus difficile pour moi? Que j'aie une amniocentèse et que je fasse une fausse couche ou que je n'aie pas d'amniocentèse et que j'apprenne à la naissance de mon bébé qu'il a le syndrome de Down ou la trisomie 18?

### Que se passera-t-il si l'amniocentèse ou l'échographie détaillée démontre que le bébé a l'une de ces conditions?

Votre médecin ou sage-femme, ainsi que des généticiens médicaux ou des conseillers en génétique, sont là pour examiner avec vous vos options et vous aider à prendre la décision qui est la bonne pour vous.

Veillez lire ce document attentivement chez vous, réfléchissez sérieusement aux choix qui vous sont offerts et parlez-en avec votre partenaire ou votre famille. Pour toutes questions ou renseignements complémentaires, ou si vous éprouvez le besoin de parler à un conseiller en génétique, communiquez avec votre médecin ou sage-femme.

[www.bcprenatalscreening.ca](http://www.bcprenatalscreening.ca) (en anglais)