



Commentaire du Collège canadien des généticiens médicaux et de l'Association canadienne des conseillers en génétique sur les projets de loi 225 et 304 de l'Ontario (respectivement les lois 2020 et 2021 de Harvey et Gurvir).

Le Collège canadien des généticiens médicaux (CCGM) et l'Association canadienne des conseillers en génétique (ACCG) souhaitent émettre les commentaires suivants en réponse au projet de loi 225 : Loi modifiant la *Loi de 1991 sur les professions de la santé réglementées* en ce qui concerne la fourniture, par les membres d'une profession de la santé réglementée, de renseignements concernant la trisomie 21 et le projet de loi 304 : Loi modifiant la *Loi de 1991 sur les professions de la santé réglementées* en ce qui concerne la fourniture de renseignements concernant la trisomie 21 aux futurs parents, aux professionnels de la santé réglementés et au public (Loi de Harvey et Gurvir 2020 et 2021, respectivement). Les projets de loi 225 et 304 ont été déposés à l'Assemblée législative de l'Ontario le 2 novembre 2020 et le 2 juin 2021, respectivement (premières lectures adoptées). Bien que nous comprenions que cette proposition de loi spécifique n'est pas en cours d'examen actif par l'Assemblée législative de l'Ontario, son introduction a incité nos organisations à fournir notre point de vue sur cette loi et sur toutes les lois substantiellement similaires.

Nous aimerions commencer par reconnaître que cette proposition de loi et les expériences de ceux qui l'ont présentée mettent en évidence d'importantes préoccupations concernant la disponibilité et la dispensation actuelles d'informations précises et pondérées sur l'ensemble du devenir potentiel au niveau intellectuel, développemental, médical et psychosocial des personnes avec syndrome de Down. Nous souhaitons reconnaître ces expériences. Nous soutenons que tous les prestataires de soins de santé, quels que soient leur spécialité et leur cadre d'exercice, qui communiquent un diagnostic probable ou confirmé du syndrome de Down aux parents ou aux futurs parents ont la responsabilité de fournir des informations fiables et de participer à de la formation continue. Nous espérons qu'aucune autre personne ou famille de l'Ontario et du Canada n'aura d'expériences négatives dans le cadre de leur parcours au sein du système de santé.

Avant de faire part de nos commentaires, permettez-nous de nous présenter. Les généticiens médicaux sont des médecins et des scientifiques de laboratoire spécialisés en génétique médicale ou en génétique de laboratoire, respectivement, possédant une spécialisation dans le diagnostic et le traitement des conditions génétiques. Les conseillers en génétique sont des prestataires de soins de santé ayant reçu une formation spécialisée à la fois en génétique médicale et en conseil, et sont généralement titulaires d'une maîtrise en conseil génétique et d'une certification du conseil. Nous travaillons souvent ensemble dans les cliniques de génétique médicale de l'Ontario et ailleurs au Canada, ou avec d'autres prestataires de soins, comme les obstétriciens, pour offrir aux patients et aux familles des soins axés sur le patient et reposant sur des données probantes au sujet des conditions génétiques. Le CCGM représente près de 300 généticiens médicaux. L'ACCG représente plus de 350 conseillers en génétique.

Informations actualisées et fondées sur des données probantes concernant le syndrome de Down

Les projets de loi 225 et 304 proposent que des informations écrites à jour et reposant sur des données probantes, approuvées par le ministère, au sujet du syndrome de Down soient mises à la disposition des futurs parents et du public.

Le CCGM et l'ACCG soutiennent fermement la diffusion d'informations écrites et verbales à jour et reposant sur des données probantes au public et aux parents ou aux futurs parents. L'un des principes fondamentaux de notre rôle en tant que professionnels en génétique est de communiquer des informations à jour et fiables sur les conditions génétiques et les options de dépistage afin qu'elles aient du sens pour les personnes ou les familles qui naviguent au milieu d'informations et de tests médicaux complexes, incluant le recours approprié à des interprètes médicaux, à des aides au conseil et à des documents écrits, selon les besoins¹⁻⁶. L'objectif est de faciliter la prise de décision éclairée dans un contexte de soutien, de manière non directive et respectueuse des valeurs ethnoculturelles et sociales propres à chaque personne ou famille¹⁻⁶. Nous croyons fermement que les personnes ou les familles peuvent prendre des décisions autonomes en se basant sur des informations précises et complètes¹⁻⁶, ce qui inclut la compréhension de l'ensemble du spectre d'un diagnostic.

Nous pensons cependant qu'il est possible de fournir des informations à jour sans que cela ne constitue une exigence légale. Une telle législation représenterait une déviation du modèle canadien de soins de santé, dans lequel les recommandations et les normes sont établies par les organismes professionnels¹⁻¹¹. Elle ferait preuve d'exceptionnalisme à l'égard du syndrome de Down et ne tiendrait pas compte des milliers d'autres conditions génétiques diagnostiquées avant la

naissance pour lesquelles il est souhaitable d'offrir aux personnes et aux familles la même opinion d'expert qui soit empreinte de compassion, axée sur le patient et à jour. Bien communiquer un diagnostic de syndrome de Down ne se limite pas à revoir une liste d'éléments ou une fiche d'information approuvée par le ministère; elle implique une discussion nuancée et approfondie – parfois plusieurs discussions lors de visites de suivi, selon les besoins – fondée sur une évaluation des besoins informationnels et émotionnels uniques des parents ou futurs parents, et une approche non directive du conseil. Nous craignons que le matériel écrit seul ne soit pas adapté à toutes les cultures, à toutes les langues et à tous les niveaux d'alphabetisation, même si nous apprécions la valeur qu'un matériel écrit peut avoir dans de nombreux contextes. Nous continuerons à communiquer des informations fiables, utiles et à jour, en tant qu'élément central des soins centrés sur le patient et de nos propres codes de déontologie. Nous sommes à la disposition des patients, des prestataires de soins de santé et du grand public en tant que ressource, dans le but de faciliter la diffusion d'informations fiables sur le syndrome de Down et d'autres conditions génétiques.

Délai d'attente obligatoire de 48 heures après le diagnostic

Le projet de loi 225 propose en outre une période d'attente obligatoire de 48 heures après un diagnostic prénatal de syndrome de Down avant que les professionnels de la santé ne puissent recommander d'autres tests ou traitements liés à ce diagnostic, à moins que le patient ne le demande explicitement ou que le prestataire de soins de santé ne juge les tests ou les traitements nécessaires pendant cette période de 48 heures. Nous notons que l'itération plus récente de la loi de Harvey et Gurvir (2021, projet de loi 304) ne comprend pas cette exigence.

Le CCGM et l'ACCG ne pensent pas qu'une période d'attente obligatoire de 48 heures après la divulgation d'un diagnostic prénatal de syndrome de Down – ou de manière similaire, d'un résultat de test prénatal non invasif (TPNI) à haut risque – pour recommander d'autres tests ou traitements soit dans l'intérêt fondamental de tous les patients et de toutes les familles. Une période d'attente obligatoire compromettrait la capacité d'un prestataire de soins de santé à tenir des discussions transparentes et honnêtes avec ses patients. Elle pourrait mettre en péril la confiance et le rapport qui sont au cœur de la relation entre le prestataire de soins de santé et le patient. Nous sommes préoccupés par le fait que les 48 heures pendant lesquelles les options pour les patients ne sont pas fournies peuvent compromettre l'obtention d'un consentement véritablement éclairé, retarder les soins urgents et causer une anxiété supplémentaire, car une période d'attente obligatoire s'ajoutera au délai déjà inhérent entre le moment où les patients reçoivent un résultat positif au dépistage prénatal et celui où ils reçoivent un diagnostic définitif. Idéalement, des discussions sur les risques, les avantages et les résultats d'un test – notamment une discussion sur tous les tests ou traitements de suivi possibles – doivent avoir lieu *avant* qu'une personne effectue des tests, dans le cadre du processus de consentement éclairé. En ce qui concerne les personnes qui ont déjà pris une décision après avoir reçu un conseil pré-test, un délai supplémentaire peut être particulièrement préjudiciable. Enfin, les tests ou traitements supplémentaires doivent être présentés comme des options plutôt que comme des *recommandations*, dans le cadre d'un modèle de prise de décision non directive et partagée qui tient compte des préférences, des croyances et des circonstances de vie propres à chaque patient, sur la base d'informations complètes au moment opportun. L'American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) a exprimé une position similaire sur la législation aux États-Unis¹².

Engagement à s'associer à la promotion d'excellents soins

S'assurer que les personnes ou les familles confrontées à des décisions concernant le dépistage et les tests du syndrome de Down auront des expériences positives et se sentiront soutenues est un objectif que nous partageons avec ceux qui ont présenté ces projets de loi. Nos organisations seraient prêtes à contribuer à l'élaboration et à la diffusion de ressources éducatives à jour et fiables auprès des parties prenantes concernées, notamment les parents, les groupes de soutien et autres collègues et associations de professionnels de la santé¹³⁻¹⁴. Nous nous engageons également à soutenir les initiatives qui favorisent une meilleure éducation des prestataires de soins de santé au sujet des tests de dépistage prénatal, du diagnostic prénatal, du syndrome de Down et d'autres conditions génétiques. Enfin, le CCGM et l'ACCG seraient heureux d'avoir l'occasion de fournir des avis d'expert et autres conseils avant l'examen de la même législation ou d'une législation similaire par l'Assemblée législative de l'Ontario, ou par tout corps législatif canadien.

Ce commentaire est respectueusement soumis par le Collège canadien des généticiens médicaux et l'Association canadienne des conseillers en génétique.

RÉSUMÉ DES POINTS CLÉS

- Le CCGM et l'ACCG soutiennent fermement la diffusion d'informations écrites et verbales à jour et reposant sur des données probantes au public et aux parents et futur parents.
- Cependant, nous pensons que la dispensation d'informations à jour peut être réalisée sans constituer une obligation légale.
- Nous ne pensons pas qu'une période d'attente obligatoire de 48 heures après la divulgation d'un diagnostic prénatal de syndrome de Down – ou de manière similaire, d'un résultat de test prénatal non invasif (TPNI) à haut risque – pour recommander d'autres tests ou traitements soit dans le meilleur intérêt de tous les patients et familles.
- Nous nous engageons à soutenir les initiatives qui favorisent une meilleure éducation des prestataires de soins de santé sur les tests de dépistage prénatal, le diagnostic prénatal, le syndrome de Down et d'autres conditions génétiques.
- Nous continuerons à communiquer des informations fiables, utiles et à jour en tant qu'élément central des soins centrés sur le patient.
- Nous serions heureux d'avoir l'occasion de fournir des avis d'experts et autres conseils avant l'examen de la même législation ou d'une législation similaire par l'Assemblée législative de l'Ontario, ou par tout autre corps législatif canadien.

INFORMATIONS GÉNÉRALES SUR LE DÉPISTAGE PRÉNATAL ET LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL EN ONTARIO

Selon les lignes directrices de pratique clinique professionnelle, les personnes enceintes au Canada devraient se voir offrir l'option du dépistage prénatal des conditions chromosomiques courantes, dont le syndrome de Down, par l'entremise d'un processus de conseil éclairé⁹. **Le dépistage prénatal vise à déterminer s'il existe un risque plus élevé, au cours d'une grossesse, d'avoir un enfant avec le syndrome de Down par rapport au risque de base lié à l'âge de la personne enceinte.** Il existe plusieurs modalités de dépistage prénatal. Les options comprennent le dépistage multimarqueurs (DM) – le plus souvent un dépistage du premier trimestre – pour analyser les marqueurs échographiques et biochimiques (foœtaux/placentaires), ainsi que le test prénatal non invasif (TPNI) qui analyse les fragments circulants d'ADN placentaires sans cellules dans le sang d'une personne enceinte. Les méthodes de dépistage prénatal varient considérablement relativement à leur capacité à détecter le syndrome de Down et à la probabilité qu'un résultat positif représente un véritable diagnostic. Les résultats du dépistage du premier trimestre sont le plus souvent disponibles à la fin du premier trimestre de la grossesse (environ 12 à 14 semaines de grossesse). Le TPNI peut être organisé après 9 ou 10 semaines de grossesse, et les résultats sont généralement disponibles au bout d'une à deux semaines¹⁵. Les services de dépistage prénatal en Ontario sont coordonnés par Dépistage prénatal Ontario (DPO) (voir <https://www.prenatalscreeningontario.ca/fr/ps0/index.aspx>).

Il est important de noter que ni le DM ni le TPNI ne constituent des tests diagnostiques : Bien que le TPNI identifie >99 % des grossesses avec syndrome de Down, sa valeur prédictive positive – c'est-à-dire la probabilité qu'un résultat de TPNI à haut risque représente réellement un diagnostic de syndrome de Down – dépend de plusieurs facteurs, mais est d'environ 90 % en moyenne. En d'autres termes, **jusqu'à 1 résultat de TPNI à haut risque sur 10 pour le syndrome de Down ne représente pas un véritable diagnostic.** Par conséquent, les associations professionnelles, dont la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) et le CCGM, insistent sur le fait que les **décisions irrévocables concernant une grossesse ne doivent pas être prises sur la base d'un simple résultat de dépistage**⁹.

Deux procédures invasives, soit le prélèvement de villosités choriales (PVC) et l'amniocentèse, peuvent confirmer un diagnostic de syndrome de Down avant la naissance. Ces procédures ne sont généralement effectuées qu'après une consultation détaillée dans une clinique de génétique médicale, de médecine foœto-maternelle (MFM) ou dans un service de périnatalogie et d'obstétrique à haut risque. **Offrir d'orienter la personne enceinte vers l'un de ces services spécialisés pour discuter de toutes les options – incluant l'option de ne pas effectuer d'autres tests – est indiquée pour les personnes enceintes qui ont reçu un résultat positif au dépistage prénatal.** Le diagnostic prénatal n'est proposé qu'après une discussion approfondie de toutes les options, y compris les risques, les résultats possibles et les alternatives aux tests.

Auteur :

Cette déclaration a été produite par un groupe de travail conjoint et a été approuvée par les conseils d'administration du CCGM et de l'ACCG.

Références :

1. Association canadienne des conseillers en génétique. 2012. Compétences fondées sur la pratique pour les conseillers en génétique canadiens
2. Association canadienne des conseillers en génétique. 2012. Compétences fondées sur les connaissances pour les conseillers en génétique canadiens.
3. Association canadienne des conseillers en génétique. 2006. Code de déontologie.
4. Association canadienne des conseillers en génétique. 2016. Code de déontologie professionnelle.
5. Code de déontologie de la société nationale des conseillers en génétique. 2017.
6. Resta, R. et al. 2006. A New Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. *Journal of Genetic Counseling* 15(2): 77-83.
7. American Academy of Pediatrics. 2011. Clinical Report – Health Supervision for Children with Down Syndrome. *Pediatrics* 128(2): 393-406 [ligne directrice réaffirmée dans American Academy of Pediatrics 2018. AAP Publications Reaffirmed or Retired. *Pediatrics* 141(5)].
8. Practice Guidelines for Communicating a Prenatal or Postnatal Diagnosis of Down Syndrome: Recommendations of the National Society of Genetic Counselors. 2011. *Journal of Genetic Counseling* 20(5): 432-441.
9. No. 348 - Joint SOGC-CCMG Guideline: Update on Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy, Fetal Anomalies, and Adverse Pregnancy Outcomes. 2017. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*: 805-817.
10. American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) Practice Bulletin Number 226. Screening for Fetal Chromosomal Abnormalities. *Obstetrics and Gynecology* 136(4):e48-e69.
11. American College of Medical Genetics and Genomics. 2016. Noninvasive prenatal screening for fetal aneuploidy, 2016 update: a position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics. *Genetics in Medicine* 18(10): 1056-1065.
12. American College of Medical Genetics and Genomics. 2020. Access to reproductive options after prenatal diagnosis—patient access and physician responsibilities: an updated position statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine* 22(1): 3.
13. Toward Concurrence: Understanding Prenatal Screening and Diagnosis of Down Syndrome from the Health Professional and Advocacy Community Perspectives. 2009.
14. Lettercase. Consulté en ligne le 30/05/2021 : <https://www.lettercase.org/about/history/>
15. Dépistage prénatal Ontario (DPO). Consulté en ligne le 30/05/2021 : <https://www.prenatalscreeningontario.ca/fr/psa/index.aspx>