

À qui profite le Programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 ?

Mémoire préparé par l'Association du Québec pour l'intégration sociale



Crédit : lucbouvrette.com

Novembre 2016



La Fondation Le Support, fière de
soutenir la mission de l'AQIS depuis 1988

Association du Québec
pour l'intégration sociale
65 ans d'action



Six ans après le début du déploiement du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21, qui s'est effectué progressivement entre 2010 et 2013, l'Association du Québec pour l'intégration sociale a souhaité prendre du recul et réfléchir à ce programme.

Les outils qui ont été utilisés pour accompagner cette réflexion sont multiples, allant des documents du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) en lien avec le Programme¹, à l'expérience vécue sur le terrain, en passant par le rapport de la consultation du Commissaire à la santé et au bien-être² et différents documents ou nouvelles ramassés au cours des dernières années, sans oublier, bien sûr le rapport d'évaluation du MSSS intitulé *Résultats au regard de l'implantation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21*.



Rappelons d'abord que « 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. »³

Rappelons également qu'avant l'implantation du Programme, les femmes du Québec de 35 ans ou plus se faisaient offrir un diagnostic prénatal du syndrome de Down⁴ par le biais d'une analyse chromosomique et prélèvement par amniocentèse depuis une vingtaine d'années. Le coût du diagnostic était pris en charge par le réseau public de la santé et des services sociaux, ce qui est toujours le cas aujourd'hui.

Concernant les femmes plus jeunes, elles avaient accès à des tests de dépistage, soit gratuitement dans certains établissements du réseau public, soit en clinique privée pour celles qui en avaient les moyens financiers. Ces tests étaient variables, présentaient un niveau de fiabilité inégal et n'étaient pas accessibles partout au Québec.

¹ Dans la suite du texte, le mot Programme signifie Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21

² Commissaire à la santé et au bien-être (CSBE). *Consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de Down, au Québec – Des choix individuels qui nous interpellent collectivement – Rapport de consultation*, 26 janvier 2009, 120 p.

³ Commissaire à la santé et au bien-être (CSBE). *Les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal du syndrome de Down, ou trisomie 21, au Québec – Revue de la documentation*, juin 2008

⁴ À l'époque, le terme syndrome de Down était utilisé pour décrire ce qui est aujourd'hui appelé la trisomie 21

Suivi du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21

Le Programme a été déployé dans tout le Québec entre 2010 et 2013. Selon son cadre de référence (p. 26),

« • [...] un rapport annuel est produit avec les résultats des indicateurs proposés. Le rapport est produit le 30 juin de chaque année et inclut les activités réalisées entre le 1^{er} avril et le 31 mars.

• Le suivi des indicateurs de performance permet de faire des rajustements et de prendre des décisions pour améliorer le Programme. »

L'AQIS suit ce dossier de près depuis plusieurs années. Dans le mémoire⁵ que nous avons soumis conjointement avec le Regroupement pour la Trisomie 21, lors de la consultation du Commissaire à la santé et au bien-être, nous avons fait part de nos réticences et émis des recommandations. C'est donc avec impatience que nous attendions les rapports annuels. Malheureusement, l'attente perdure.

À notre connaissance, au moment de l'écriture du présent document, à l'automne 2016, seul le rapport « Résultats au regard de l'implantation du Programme » a été produit (fin 2015). Il ne couvre que les années 2010 à 2013. Par ailleurs, ce rapport s'étant buté aux limites des informations disponibles, il ne permet pas d'apprécier les résultats du dépistage, ni de les discriminer par types de dépistage, ce qui nous apparaît essentiel pour que les couples puissent prendre une décision éclairée.

« L'absence d'un système d'information dédié au PQDPT21 ne permet pas à la présente évaluation de mesurer les indicateurs relatifs à la qualité de l'information transmise aux femmes enceintes sur le PQDPT21 afin qu'elles puissent prendre une décision libre et éclairée, le taux de détection de la trisomie 21, le taux de faux positifs, les indicateurs relatifs à l'amniocentèse et, enfin, l'incidence de la trisomie 21.⁶»

Telle est la conclusion à laquelle arrive l'auteure du rapport, qui recommande notamment la mise en place « des mécanismes visant à recueillir l'information permettant d'assurer la mesure et le suivi des indicateurs du Programme. »

⁵ Association du Québec pour l'intégration sociale, Regroupement pour la trisomie 21, *La trisomie 21... bien plus qu'un enjeu éthique pour la société*, Mars 2008
https://www.aqis-iqui.qc.ca/docs/Prisedeposition/latrisomie_21.pdf

⁶ Naïdji, Ourdia, Résultats au regard de l'implantation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 – Évaluation, Québec : Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec : Direction des communications. 2015, p. 2

1. L'AQIS demande que les rapports annuels soient produits et publiés régulièrement.
2. L'AQIS demande qu'un système soit rapidement mis sur pied pour mesurer les indicateurs inscrits au cadre de référence, notamment ceux relatifs à la qualité de l'information transmise aux couples afin qu'ils puissent prendre une décision libre et éclairée.
3. L'AQIS demande que ces informations comprennent, selon chaque type de test, le taux de détection de la trisomie 21, le taux de faux positifs, les faux négatifs, la signification des seuils déterminés. Les résultats des amniocentèses, le nombre de fausses couches qu'elles induisent (foetus avec trisomie et ceux sans trisomie), le nombre d'interruptions volontaires de grossesses (IVG) suite au dépistage (foetus avec trisomie et ceux sans trisomie), le nombre d'IVG suite au diagnostic (foetus avec trisomie et ceux sans trisomie) et, enfin, l'incidence de la trisomie 21 sont autant de données nécessaires à l'analyse du Programme.

Le consentement libre et éclairé

La question du consentement libre et éclairé nous apparaît des plus problématiques. De fait, tous les documents dont nous avons pris connaissance qui ont précédé la mise en œuvre du Programme, tout comme le cadre de référence, mettent l'accent sur l'importance du consentement libre et éclairé. Il apparaît d'ailleurs en tête de liste des cinq objectifs secondaires du programme.

Six ans après le début du déploiement du Programme, nous avons appris que seul un sondage de satisfaction aurait été fait, après la sortie du rapport, pour évaluer le consentement libre et éclairé des femmes enceintes. Nous n'avons pas vu ce sondage, ni ses résultats, mais nous nous questionnons à savoir si un tel moyen est suffisamment rigoureux pour représenter ce qui se fait dans la province et apporter les correctifs nécessaires.

Il faut dire que selon les informations qui nous parviennent d'un peu partout dans la province, il y aurait de sérieuses lacunes au sujet du consentement libre et éclairé. D'abord, le dépistage serait souvent présenté machinalement comme un des tests à faire au même titre que la prise de sang pour vérifier l'état de santé général des femmes enceintes. Pour faire image, on pourrait dire que c'est une case de plus à cocher dans la batterie de tests. Rien à voir avec l'esprit du Programme.

Ensuite, ce qui est étonnant mais qui nous a souvent été relaté, c'est la pression qui est mise sur les femmes qui ne souhaitent pas faire le dépistage. Beaucoup de pression semble-t-il. Nous avons entendu des aberrations comme celle vécue par cette dame de la Montérégie n'ayant pas l'intention de passer le test qui nous a dit : « Je me suis sentie coupable d'être à peu près la seule personne au Québec qui ne fait pas le dépistage, alors je l'ai fait » ou encore celle prononcée par une femme médecin de la Capitale Nationale : « Mais, Madame ! Toutes mes patientes passent ce test ! » Cette autre réponse d'un médecin à sa patiente qui affirme vouloir garder son enfant même s'il a une trisomie est tout aussi aberrante : « Ils sont bien mignons quand ils sont petits, mais ils ne restent pas toujours petits ! ». On le voit, il n'est pas sans se jouer une relation de pouvoir induite entre le médecin et les parents. D'ailleurs, plusieurs femmes ou couples qui ne souhaitaient pas participer au dépistage sont revenus sur leur décision suite à la pression subie. Imaginons celles et ceux qui n'ont pas fait de réflexion préalable et qui ne reçoivent que de l'information négative concernant la trisomie ! Encore ici, on est loin du consentement libre et éclairé.

L'annonce des résultats du test, et sa suite lorsque le test démontre une probabilité élevée, causent aussi problème. Les couples ont souvent très peu de temps pour réfléchir à l'avenir de leur fœtus. On les presse de prendre une décision. Une femme s'est fait annoncer sur la boîte vocale de son travail qu'elle porte une enfant ayant une trisomie et qu'il lui faut rapidement rappeler la secrétaire pour fixer la date de l'avortement. Voilà qui manque quelque peu d'humanité ! Il ne faut pas y voir ici un exemple unique.

Par ailleurs, malgré le quatrième sous-objectif du cadre de référence du Programme qui se lit « *Assurer la continuité des services après le dépistage (conseil génétique, examens diagnostiques, etc.)* » et qui inclut « *Un soutien psychologique est offert aux participantes qui font face à une décision difficile (interruption de grossesse ou naissance d'un enfant avec déficience intellectuelle)* », il apparaît qu'un très petit nombre de parents réussissent à obtenir du soutien psychologique. À notre connaissance, ceux qui en ont eu ont dû exercer de grosses pressions pour y avoir accès. Les couples se rabattent sur les organismes communautaires qui eux, seraient en mesure de mieux les soutenir s'ils avaient du financement en conséquence.

4. L'AQIS demande qu'une étude scientifique soit menée pour évaluer la qualité de l'information qui est transmise aux couples pour leur permettre de prendre une décision libre et éclairée avant de passer le test de dépistage, mais aussi au niveau du soutien à la prise de décision en cas de test de dépistage qui présente des probabilités élevées ou lors d'un diagnostic positif. La qualité des mécanismes relayant cette information devrait également être étudiée.

Ces manquements relatifs aux notions aussi élémentaires du Programme nous ramènent à nos réflexions antérieures à sa mise sur pied. Pourquoi ce programme public de dépistage de la trisomie 21 a-t-il été implanté au Québec ?

Questionnement de fond

Dans cette deuxième partie du document, nous souhaitons approfondir notre réflexion sur le Programme québécois de dépistage de la trisomie 21.

Il est légitime de se questionner sur les raisons qui ont mené le gouvernement à instaurer un programme public de dépistage de la trisomie 21.

La notion d'équité

Lors des discussions ayant mené à l'implantation du Programme, l'équité était nommément au centre des préoccupations sous prétexte que le dépistage était disponible gratuitement aux femmes de quelques régions seulement, ou à celles qui avaient les moyens financiers de se procurer les services offerts par certaines cliniques privées.

À la lumière des constats actuels, le souci d'équité ne nous apparaît pas plus un élément justifiant la mise sur pied d'un programme gouvernemental de dépistage de la trisomie 21 qu'il ne nous l'apparaissait alors, et ce pour plusieurs raisons.

Ainsi, sur bien des aspects, il y aura toujours un écart entre la condition de vie des riches et des moins bien nantis. Le devoir d'équité et de gratuité de l'État est, entre autres, d'offrir des soins de santé et des services sociaux. Par exemple, offrir les soins nécessaires au meilleur développement de l'enfant ayant des besoins particuliers, même si ses besoins sont plus grands que ceux des autres enfants, est équitable. Investir dans la recherche pour améliorer les conditions de vie des personnes pour éviter qu'elles ne soient en situation de handicap, ou en limiter les effets, est équitable.

L'objectif visé par un test de dépistage prénatal est d'évaluer la probabilité de mettre au monde un enfant trisomique. Appliquer l'équité à l'offre de tests de dépistage prénatal s'avère fâcheusement inapproprié puisqu'elle ne vise pas l'amélioration de la santé de la femme, ni de celle du fœtus. Il vise à donner à la femme ou au couple le choix de poursuivre ou non une grossesse en fonction des caractéristiques génétiques de ce fœtus. On ne peut que constater que l'équité est manipulée aux fins de la sélection génétique dont le débat n'a pas été fait au Québec. Nous y reviendrons.

De surcroît, même la notion d'équité quant à l'offre du test de dépistage sous-jacente au Programme ne semble pas être respectée puisque les femmes n'ont pas toutes accès au même type de dépistage. Selon le rapport d'implantation, quatre types de dépistage sont offerts ou pratiqués. Ces différents types n'offrent pas à toutes les femmes les mêmes taux de fiabilité, mais sans données mathématiques sur le taux de fiabilité de chacun des types, les femmes risquent de se sentir faussement en confiance quant au résultat du test qu'elles ont fait.

Il est possible par exemple, qu'en 2016, le test intégré sérique avec clarté nucale soit offert à toutes les femmes, mais aucune donnée ne nous permet de le savoir. Toutefois, des cliniques privées offrent à leurs clientes un nouveau type de dépistage, le DPNI ⁷, qui serait constitué d'une seule prise de sang par laquelle est analysé l'ADN du fœtus et qui offrirait un taux de détection de 99%, ce qui serait nettement supérieur à celui du programme public. Il y aurait donc encore une iniquité entre les couples qui ont les moyens de se payer un test plus performant et les autres.

Bien que nous n'ayons pas de données sur la fiabilité des tests faisant partie du Programme, une étude internationale parue dans le New England Journal of Medicine en 2015, qui visait à comparer les résultats des tests DPNI avec ceux du dépistage standard, nous donne tout de même quelques points de repère. Les tests de dépistage de 15 841 femmes provenant de 35 centres répartis dans six pays différents (Canada, États-Unis et pays européens) ont été analysés.

Ces tests de dépistage standard comprenaient deux prises de sang et une échographie de la clarté nucale. L'analyse des résultats a démontré que :

- Sur les 38 fœtus qui avaient la trisomie, 8 n'ont pas été détectés (donc 8 **faux négatifs**, pour un taux de fiabilité moyen de 78,9% qui, avec l'intervalle de confiance fixé à 95%, donne des résultats fiables dans une proportion variant entre 62.7% et 90.4%)

⁷ Ce test est appelé Dépistage prénatal non-invasif (DPNI) ou Test prénatal non-invasif (TPNI). Au Québec, nous l'avons trouvé sous le nom commercial de test Harmony

- Il y a eu 854 fœtus qui ont été faussement détectés comme ayant la trisomie (taux de **faux positifs** de 5,4%, qui avec l'intervalle de confiance fixé à 95% donne une proportion variant entre 5,1% et 5,8%)
- La valeur prédictive positive a été de 3,4%, laquelle, avec un intervalle de confiance fixé à 95%, donne une proportion variant entre 2,3% et 4,8%

Quelles conclusions tirer de cette étude? En supposant que cette série de tests est la même que celle utilisée au Québec (ce qui est probable puisque ce sont des tests standards et que l'étude couvre le Canada), nous pouvons dire du dépistage standard :

- Qu'il n'est pas fiable pour détecter la trisomie entre 9,6% et 37,3 % des fois (en moyenne 21,1%). Ce qui signifie que dans ces mêmes proportions, les femmes et les couples sont « rassurés » à tort
- Qu'il détecte faussement une trisomie entre 5,1% et 5,8% des fois (en moyenne 5,4%). Ce qui signifie que ces femmes et ces couples sont inquiétés inutilement. Certains de ces fœtus n'ayant pas la trisomie seront éliminés soit par une fausse-couche causée par l'amniocentèse (ce risque serait de l'ordre de 0,5% à 1%), soit par avortement, car certaines femmes préfèrent se faire avorter en début de grossesse plutôt qu'autour de 20 semaines (si elles attendent l'amniocentèse) alors que l'attachement à leur fœtus est plus grand
- Que la probabilité que les fœtus détectés trisomiques le soient effectivement se situe entre 2,3% et 4,8% (en moyenne 3,4%)

Il convient ici de rappeler que selon le rapport d'implantation du Programme, en 2013 seulement 39,3% des femmes qui y ont participé ont eu ce type de dépistage (qui correspond au test intégré sérique avec clarté nucale), lequel est le plus performant du Programme.

C'est donc dire que les 60,7% des autres femmes ont eu droit à des tests qui donnent des résultats encore moins fiables. Dans quelle mesure? À voir les pourcentages de probabilités élevées selon les différents types de dépistage, on peut en imaginer l'ampleur!

Sommes-nous en droit de nous demander si le Programme de dépistage prénatal de la Trisomie 21 est un leurre?



Crédit : lucbouvrette.com

Objectifs avoués du Programme

L'objectif principal du Programme, selon son cadre de référence⁸, se lit comme suit : *Offrir, au sein du réseau public, un dépistage prénatal de la trisomie 21 à toutes les femmes enceintes du Québec qui le désirent.*

Le premier objectif secondaire mentionné est : *Assurer que le Programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 repose sur un consentement libre et éclairé obtenu à partir d'une information complète et non directive.*

Comment peut-on expliquer alors que six ans après la mise en œuvre du programme :

- Le MSSS ne s'est pas donné de moyen de vérifier si toutes les femmes enceintes connaissent le programme de dépistage. De fait, les médecins n'étant pas tenus de transmettre les formulaires de refus, les données nous informent du taux de participation au Programme, mais pas du taux de **l'offre**.

« On considère que les femmes qui consentent à participer au PQDPT21 sont celles pour lesquelles un premier prélèvement accompagné du formulaire de consentement signé a été reçu. Comme la transmission des formulaires de refus au laboratoire se fait de façon volontaire par le prescripteur, il est difficile d'apprécier l'offre du PQDPT21 seulement à partir du dénombrement des formulaires reçus aux deux laboratoires de référence. Par conséquent, l'offre du PQDPT21 pourrait être sous-estimée. » (p.17 du rapport⁹)

Il faut bien comprendre qu'on ne fait pas face ici à un problème relié à un système informatique. Une simple directive obligeant les médecins à retourner les formulaires de refus serait suffisante.

⁸ Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec : Direction des communications. *Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 – Cadre de référence*, 2011, 29 p.

⁹ Le terme « rapport » réfère à *Résultats au regard de l'implantation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 – Évaluation*, voir note 6

- Aucune mesure n'a été mise en place **pour s'assurer** que les couples peuvent prendre une décision libre et éclairée.
- Les données concernant les résultats réels du Programme (taux de détection par type de dépistage, faux négatifs et faux positifs par type de dépistage etc.) ne sont pas disponibles

Ces quelques éléments nous permettent de soupçonner des objectifs sous-jacents au Programme.

5. L'AQIS demande que les formulaires de refus soient obligatoirement acheminés au MSSS pour que l'offre réelle du Programme soit connue.
6. L'AQIS demande que tous les indicateurs nécessaires à la prise d'une décision libre et éclairée soient divulgués aux couples et à toute personne intéressée.

Objectifs sous-jacents

S'il est clairement établi que l'objectif principal est d'offrir aux femmes enceintes un dépistage d'une éventuelle trisomie du fœtus qu'elles portent, les raisons de cette offre sont moins claires. Pourquoi le leur offrir ? Quel est, ou quels sont les objectifs sous-jacents qui ont mené à l'instauration du programme ?

Pour tenter de répondre à cette question, nous avons dû nous ramener aux documents préalables à la mise en œuvre du programme, notamment au rapport de consultation du Commissaire à la santé et au bien-être en 2008. Nous y trouvons que :

« La demande du ministre a été formulée comme suit: « (...) La consultation devrait se concentrer sur les enjeux relatifs à la mise en place dans le réseau d'un programme offrant aux femmes enceintes et aux couples la possibilité, sur une base volontaire, de connaître le risque que le fœtus présente le SD [syndrome de Down]. Elle devra tenir compte du fait qu'une interruption volontaire de la grossesse fera partie des options proposées lorsque le dépistage indiquera un risque élevé et qu'un test diagnostique confirmera la présence du SD.¹⁰

(...)

La nécessité de tenir une telle consultation a pris forme dans un contexte où les développements techniques en génétique et en procréation médicalement assistée participent à l'accroissement d'une demande sociale pour ces services et un intérêt renouvelé pour les questions entourant la périnatalité (...) »

¹⁰ Voir note 2, CSBE, p. 13

Voilà qui nous éclaire un peu. Des tests ont été développés et sont offerts à la population, de façon inégale. Mais cela ne répond pas à la question « Pourquoi veut-on détecter les personnes qui ont une trisomie ? » Pour les traiter dans l'utérus ou tôt après la naissance ? Sûrement pas puisqu'il n'existe à ce jour aucun traitement connu.

Certes, la chasse à la trisomie ne date pas d'hier. Des amniocentèses se pratiquent depuis des décennies pour la diagnostiquer. En page 19 du cadre de référence, on lit :

« Le Programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 vise à obtenir le meilleur taux de détection possible en engendrant le moins de résultats faux-positifs possible afin de minimiser le nombre d'amniocentèses. »

L'objectif est louable! On veut minimiser ces examens qui causent des fausses-couches dans 0.5 à 1 % des cas. Mais pourquoi accepte-t-on justement depuis des décennies de sacrifier des fœtus exempts de trisomie ? D'ailleurs, quelle est la proportion de fœtus n'ayant pas la trisomie qui sont sacrifiés par rapport aux fœtus qui en ont reçu le diagnostic ? Deux pour un comme le prétend Jean-Marie Le Méné¹¹, le président de la Fondation Jérôme Lejeune ? Est-ce éthique ? Combien élimine-t-on de fœtus sans savoir avec certitude s'ils ont, ou n'ont pas la trisomie, à tous stades du dépistage (par exemple lorsque des parents reçoivent un résultat de dépistage élevé et qui décident d'avorter avant le diagnostic de peur de trop s'attacher à leur fœtus) ? Combien de parents inquiète-t-on inutilement pendant des semaines, des mois ?

En 1969, le gouvernement avait déjà instauré un programme de dépistage néonatal au Québec qui permet de déceler certaines maladies par simple prise de sang. Ce programme ne pose pas de questionnement éthique puisqu'il permet d'entreprendre un traitement précoce des enfants détectés pour leur éviter des séquelles physiques et mentales importantes. On décèle donc pour soigner.

Toutefois, dans le cas du Programme de dépistage de la trisomie, les seules options présentées dans le cas d'un diagnostic positif sont l'interruption volontaire de la grossesse ou sa poursuite. À la connaissance de nos organismes membres qui soutiennent les familles dont un enfant a une trisomie, l'adoption n'est jamais évoquée comme étant une option possible suite au diagnostic. Pourtant, une association québécoise se spécialise dans l'adoption d'enfants trisomiques.

À qui sert le Programme ? Sûrement pas aux personnes ayant une trisomie qui ne comprennent pas pourquoi on voudrait les empêcher de vivre ! Sûrement pas à leurs familles qui en subissent des préjudices se sentant ostracisées du fait que le gouvernement cautionne ce qui, disons-le, devient de l'eugénisme. *Domage que vous n'ayez pas fait de dépistage !* se font-elles dire.

¹¹ <http://www.genethique.org/fr/entretien-croise-entre-jacques-testart-jean-marie-le-mene-lhumanisme-peut-il-faire-reculer-62167#.V6OipfnhDct>

Sert-il à enrichir les fabricants de tests, les cliniques médicales ? Sert-il aux médecins qui ont peur que des parents d'un enfant né différent leur fassent un procès si tous les moyens de dépistage n'ont pas été mis en œuvre pendant la grossesse ?

Peut-on déduire que le gouvernement souhaite éliminer les personnes ayant une trisomie ? Si oui, pourquoi ? Est-ce une question de coûts sociaux ? Représentent-elles un danger quelconque ? Est-ce pour cela que le rapport d'implantation parle de risque (qui implique une notion de danger) et non de probabilité de trisomie ? Que leur reproche-t-on ?

Pourtant, les personnes qui ont une trisomie ont, en général, la réputation d'humaniser les autres par leurs qualités de cœur. Certes, elles ont à divers degrés, une déficience intellectuelle, mais cela en fait-il un ennemi à abattre ? D'autant plus que lorsqu'elles sont considérées comme des personnes à part entière et qu'elles reçoivent des services appropriés, tant en éducation qu'en santé et services sociaux, elles gagnent de plus en plus en autonomie et participent activement, de différentes manières, à la société. D'ailleurs, ceux qui les côtoient sont généralement d'avis qu'elles ont beaucoup à nous apprendre. De quoi a-t-on peur ?

Le Programme est-il vraiment utile aux couples qui veulent être informés de l'état de leur fœtus ? Les chiffres suivants nous permettent d'en douter.

Si on se fie aux chiffres de la France, car nous n'avons pas ces données au Québec, 96 % des fœtus dont on a décelé la trisomie 21 sont éliminés. Logiquement, il y aurait donc une diminution de naissances d'enfants ayant la trisomie. Or, selon notre analyse des données officielles que nous avons pu recueillir, ce ne serait pas le cas.

Proportion du nombre de naissances avec un diagnostic de Trisomie 21 par rapport au nombre de naissances dans les hôpitaux du Québec

Année	Trisomie 21 ¹²	Naissances ¹³ vivantes CH du QC	T21 / naissances
2008-09	68	85 368	8 / 10 000
2009-10	59	85 407	7 / 10 000
2010-11	77	85 098	9 / 10 000
2011-12	79	85 272	9 / 10 000
2012-13	68	85 121	8 / 10 000
2013-14	86	84 874	10 / 10 000
2014-15	52	83 316	6 / 10 000

2015-16 Les données ne sont pas encore publiées, mais il y aurait augmentation sensible par rapport à l'année précédente.

¹² Ces chiffres proviennent de la banque de données MED-ÉCHO du MSSS

¹³ *Idem*

Ainsi, depuis l'implantation du Programme public de dépistage prénatal de la trisomie 21, qui s'est étalée entre 2010 et 2013, sauf pour l'année 2014-15, il n'y a pas moins de naissances d'enfants ayant la trisomie dans les hôpitaux du Québec. Il ne faut pas voir les résultats de 2014-15 comme une tendance à la baisse puisque les données préliminaires de 2015-16 semblent montrer une hausse significative par rapport à l'année précédente.

Comment peut-on interpréter ces données ? Est-ce que les couples québécois sont plus ouverts à accepter la différence que les couples français ? Décident-ils massivement de poursuivre la grossesse malgré un diagnostic positif ? Est-ce que l'accroissement de grossesses tardives est un facteur ? Est-ce que les tests de dépistage québécois manquent de fiabilité et n'arrivent pas à détecter un grand nombre de fœtus ayant la trisomie (faux négatifs) ?

Il est impossible de trouver la juste interprétation sans les indicateurs qui permettraient de recueillir ces différentes données. Ces indicateurs sont essentiels pour que les couples puissent prendre une décision libre et éclairée laquelle, nous le rappelons, est censée être à la base du Programme.

Pourquoi investit-on dans le dépistage au Québec, alors que nous n'investissons pas dans la recherche pour améliorer les capacités des personnes ayant la trisomie ?

Pourquoi les discrimine-t-on ? Est-ce tout simplement parce que la trisomie est relativement facile à détecter ? Est-ce la déficience intellectuelle qu'on cherche à éliminer ? Est-ce qu'on peut supposer que lorsqu'on arrivera à détecter chez les fœtus des gènes prédisposant à l'autisme, à la déficience intellectuelle, à un trouble d'attention ou d'apprentissage, au cancer, à la maladie mentale, au diabète, à la sclérose en plaques, à la maladie de Alzheimer ou toute autre condition ou maladie, on créera des tests pour les détecter avant la naissance pour donner la possibilité aux parents d'interrompre la grossesse ? Sommes-nous en quête du bébé parfait ?

Au fur et à mesure que de nouveaux tests de dépistage seront créés, cessera-t-on la recherche sur ces maladies ? Car c'est un peu ce qui se passe avec la trisomie. On n'investit pas dans la recherche au Québec, malgré des avancées intéressantes dans certains pays qui pourraient éventuellement avoir une incidence positive, entre autres, sur la déficience intellectuelle. Comme l'étude qui a paru au printemps 2016 dans la prestigieuse revue scientifique *The Lancet* : Mené par une équipe de chercheurs de Barcelone, cet essai clinique¹⁴ démontre qu'un simple composé de thé vert associé à une stimulation spécifique ont permis d'améliorer certaines capacités intellectuelles de patients trisomiques.

Au Québec, tout porte à croire qu'on ne cherche pas à soigner, ni à guérir, ni à supporter les familles dont un membre a la trisomie. Si on se fie à de nombreux témoignages qui nous sont parvenus ou à l'article¹⁵ que Radio-Canada a publié le 30 mai 2016, le personnel de la santé aurait même un parti pris pour l'avortement des fœtus trisomiques, notamment en raison de la difficulté pour les parents d'enfants ayant la trisomie d'obtenir des services.

¹⁴ <http://www.leparisien.fr/flash-actualite-sante/un-compose-de-the-vert-pourrait-ameliorer-l-etat-de-certains-trisomiques-07-06-2016-5862851.php>

¹⁵ Texte de Tamara Altéresco <http://ici.radio-canada.ca/nouvelles/societe/2016/05/30/003-depistage-trisomie-21-choix.shtml> et reportage diffusé le 30 mai 2016 <http://ici.radio-canada.ca/tele/le-telejournal-22h/2014-2015/segments/reportage/7168/trisomie-sante-grossesse>

Les avancées techniques en génétique comportent des enjeux éthiques, sociaux et légaux qui doivent nous inciter à nous arrêter pour repenser collectivement la voie que nous voulons suivre. Le test prénatal non-invasif (TPNI) rendu disponible ces dernières années, qui ne requiert qu'une seule prise de sang prélevée tôt dans la grossesse et qui offrirait un taux très élevé de détection, va renforcer les questionnements que nous avons avant le programme. Selon un article¹⁶ récent provenant de l'Université de Montréal, ce test

« semble exacerber certaines des préoccupations existantes et soulevées par d'autres tests prénataux (l'amniocentèse et le dépistage du sérum maternel), telles que les menaces à l'autonomie reproductive des femmes et la discrimination et la stigmatisation potentielles des personnes handicapées et de leurs familles. Cela peut être attribué à la probable mise en œuvre en grande échelle et par la routinisation à venir du TPNI. Deuxièmement, la distinction entre le TPNI comme un test de dépistage (tel qu'il est actuellement recommandé) et comme un test de diagnostic (potentiellement dans le futur), présente certaines implications sur la discussion des enjeux ELS. »

Devrions-nous intégrer ce test dans notre programme québécois de dépistage au risque d'augmenter inutilement le taux d'anxiété des femmes en avançant, par exemple, des avortements spontanés (fausses-couches) de fœtus non viables¹⁷? Devrions-nous, pour reprendre les mots de la Fondation Jérôme Lejeune¹⁸, « repenser collectivement le bien-fondé d'une offre de soins qui conduit à rendre mortelle une pathologie – la trisomie 21 – qui ne l'est pas » ?

Voulons-nous continuer sur cette voie du « passage en douceur de la réprobation de l'eugénisme d'état à l'approbation de l'eugénisme individualisé » qui, selon le philosophe Jacques Dufresne¹⁹, « serait l'un des tours de passe-passe les plus frauduleux qu'on puisse imaginer » ? Qu'arrivera-t-il lorsque dans un horizon pas très lointain, des tests permettront de détecter chez les fœtus des prédispositions à certaines maladies ? Éliminerons-nous les fœtus ou chercherons-nous des moyens pour que leurs prédispositions ne se matérialisent pas ?

¹⁶ Haidar, Hazar, Charles Dupras, and Vardit Ravitsky, *Non-Invasive Prenatal Testing: Review of Ethical, Legal and Social Implications*, 2016

¹⁷ Revue de littérature sur le TDNI http://www.academia.edu/22493805/Non-Invasive_Prenatal_Testing_Review_of_Ethical_Legal_and_Social_Implications

¹⁸ Communiqué de la Fondation Jérôme Lejeune <http://www.fondationlejeune.org/blog/blog-communiqués-de-presse/15-communiqué-presse/1280/détection-prénatale-de-la-trisomie-21-urgence-oui-mais-laquelle>

¹⁹ Dufresne, Jacques, La trisomie 21 et l'eugénisme libéral, http://agora-2.org/thematiques/inaptitude.nsf/Documents/Trisomie_21_mongolisme--La_trisomie_21_et_leugenisme_liberal_par_Jacques_Dufresne

Dans son rapport *Consultation sur les enjeux éthiques du dépistage du prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de Down*, au Québec, aux pages 93 à 97, le Commissaire à la santé et au bien-être a recommandé plusieurs actions à entreprendre relativement à la conception et à la mise en œuvre du Programme (voir l'annexe 3). La première²⁰ se lit comme suit :

« S'assurer que le consentement des parents sera réellement libre et éclairé. Le programme devra avoir comme principe directeur l'offre de tests de dépistage, accompagnée de toutes les informations nécessaires à la prise de décision. L'accent devra être mis avant tout sur la nature de l'information transmise pour s'assurer que l'offre ne se transforme pas en une prescription automatique du test de dépistage. La communication de l'information devrait être guidée par les besoins des parents et le respect de tous les choix. À cette fin, plusieurs éléments devraient être considérés :

- *La nature de l'information transmise : un consentement éclairé devra être basé sur la transmission et la compréhension par les parents de toute l'information utile et standardisée, qui devrait porter, entre autres, sur :*
 - o *la trisomie 21 et la vie avec un enfant qui la présente ;*
 - o *les éléments essentiels à la prise de décision, incluant l'avortement et le deuil qui l'accompagne ;*
 - o *les aspects techniques du processus de dépistage (probabilité, faux positifs/ faux négatifs, seuil prédéterminé, etc.) ;*
 - o *toutes les conditions pouvant être détectées en même temps que la trisomie 21 par le processus de dépistage, par exemple les anomalies du tube neural comme le spina-bifida. »*

Le commissaire suggérerait aussi, entre autres, d'«*Offrir un soutien psychologique à tous les parents, peu importe leur décision (de passer ou non le test, de poursuivre ou non la grossesse) et tout au long du processus de dépistage et de diagnostic. »* et d'instaurer un mécanisme de suivi, ce qui inclut que « *Les aspects scientifiques et techniques liés au dépistage et au diagnostic devraient également faire partie des éléments pour lesquels un suivi serait instauré. »*

²⁰ Voir note 2, CSBE, p. 95

Ces recommandations, qui nous apparaissaient essentielles n'ont pas, de toute évidence, été retenues. En conséquence,

7. L'AQIS demande que toutes les mesures nécessaires soient impérativement mises en place pour assurer que le consentement des parents soit réellement libre et éclairé.
8. L'AQIS demande que l'information fournie aux parents inclut les aspects positifs des personnes ayant une trisomie.
9. L'AQIS demande qu'un soutien psychologique soit offert à tous les parents, peu importe leur décision de passer ou non le test de dépistage, de poursuivre ou non la grossesse ou de confier leur enfant en adoption.
10. L'AQIS demande que le mécanisme de suivi du Programme inclut systématiquement les normes de pratique, l'information transmise aux parents, la formation des professionnels de la santé, la performance du Programme, de même que les aspects scientifiques et techniques liés au dépistage et au diagnostic.

Par ailleurs, le commissaire avait aussi pris soin d'inclure dans son rapport des actions à entreprendre indépendamment de la mise en œuvre d'un programme, telles :

- *Évaluer les besoins actuels des personnes qui présentent une déficience intellectuelle, telle que la trisomie 21, et de leurs proches, ainsi que le soutien qui leur est accordé, afin de pouvoir ajuster ce soutien en fonction des besoins. (...)*
- *Sensibiliser les citoyens québécois à ce que peuvent apporter des personnes présentant la trisomie 21 à la société. (...)*
- *Encourager la formation de professionnels pouvant informer les parents et les professionnels de la santé chargés du suivi de la grossesse, comme les conseillers en génétique, afin d'accroître les ressources humaines dans ces domaines d'expertise.*
- *Soutenir la recherche sur la trisomie 21 et les manières de soigner les problèmes de santé qui l'accompagnent, ainsi que sur les autres options de dépistage et de diagnostic.*

Nous nous approprions ces recommandations qui sont toujours actuelles. Nous les ajoutons à celles que nous avons soumises dans notre mémoire intitulé *La trisomie 21... bien plus qu'un enjeu éthique pour la société* ²¹. Nos recommandations de 2008 sont reproduites à l'annexe 2. Ainsi,

11. L'AQIS demande qu'un soutien soit accordé aux personnes ayant une déficience intellectuelle et à leur famille, en accord avec leurs besoins réels.
12. L'AQIS demande que les citoyens du Québec soient sensibilisés à ce que les personnes ayant une trisomie peuvent apporter à la société.
13. L'AQIS demande que les professionnels concernés soient réellement qualifiés pour informer objectivement les parents.
14. L'AQIS demande impérativement que le gouvernement soutienne la recherche sur la trisomie et les manières de soigner les problèmes de santé qui l'accompagnent.
15. L'AQIS demande que le gouvernement prenne clairement position contre l'eugénisme.

²¹ Voir note 5



Conclusion

La toute première raison évoquée pour mettre sur pied un programme public de dépistage de la trisomie 21 en était une d'équité, c'est-à-dire que toutes les femmes du Québec puissent avoir accès gratuitement au dépistage prénatal de la trisomie 21. Aussi, dans toute la documentation et les discussions qui ont précédé le Programme, tout comme dans la documentation actuelle, la notion de consentement libre et éclairé est omniprésente.

Force est de constater, suite aux observations de l'AQIS et de ses membres, et après analyse du rapport *Résultats au regard de l'implantation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21*, que le Programme échoue lamentablement à rencontrer ces notions d'équité et de consentement libre et éclairé.

D'abord, parce que les données ne permettent pas de savoir si toutes les femmes ont accès à l'offre du dépistage. Celles qui se le font offrir n'ont pas toutes accès aux mêmes séries de tests, ce qui implique que les taux de fiabilité diffèrent. Aussi, encore aujourd'hui, les femmes qui en ont les moyens financiers peuvent s'offrir des tests qui seraient beaucoup plus fiables que ceux offerts par le biais du Programme. Le problème d'équité demeure donc entier, ce qui remet en question la raison d'être de ce programme public.

Ensuite, parce que les femmes et les couples n'ont pas accès aux données qui leur permettraient de prendre une décision libre et éclairée, telles la fiabilité des tests proposés et le taux de faux positifs et de faux négatifs. Aussi parce qu'ils subissent des pressions du milieu de la santé, souvent très intenses, pour participer au Programme et ensuite pour avorter si leur fœtus obtient un diagnostic de trisomie. Par ailleurs, à notre connaissance, ces couples n'entendent pratiquement que du négatif sur les personnes ayant une trisomie et la vie avec elles et ont rarement accès aux modèles heureux qui sont pourtant nombreux.

En outre, l'AQIS juge sévèrement le manque de transparence des données du Programme et de ses résultats. L'absence d'un système d'information permettant de mesurer les indicateurs nécessaires à une prise de décision libre et éclairée, six ans après le début de l'implantation, nous apparaît totalement irrespectueux autant envers les couples et les familles qu'envers les personnes ayant une trisomie elles-mêmes et envers tous les citoyens, notamment les payeurs d'impôts.

Le rapport d'implantation du Programme ne permet pas d'évaluer son efficacité à détecter la trisomie. D'après les chiffres obtenus, le programme ne semble pas avoir d'incidence significative sur le nombre de naissances avec trisomie. Est-ce parce qu'il est totalement inefficace ou parce que les femmes décident de garder leur fœtus diagnostiqué ? C'est à se demander si les femmes ne sont pas victimes de la biomédicalisation de la grossesse, si on n'inquiète pas tous ces couples pendant des semaines, voire des mois de la grossesse pour à peu près rien et si les familles et les personnes ayant une trisomie ne subissent pas inutilement les effets négatifs du Programme.

En fait, la question est posée : À qui ce programme de dépistage profite-t-il ? Car s'il ne profite ni aux couples ni aux personnes ayant une trisomie, il importe de questionner son bien-fondé et sa pertinence pour la population québécoise.

Au-delà de toutes ces questions, devant les avancées rapides de la recherche et de la technique en génétique, il importe qu'une réflexion soit engendrée au Québec pour voir si vous voulez réellement suivre la vague et continuer d'avancer sur la voie de l'eugénisme.

Quoi qu'il en soit, le gouvernement se doit de répondre rapidement aux questions soulevées dans ce mémoire. Il doit remédier au peu de sérieux qu'il a accordé aux recommandations du Commissaire à la santé et au bien-être et aux critères de son propre cadre de référence. Il doit investir dans la recherche scientifique visant à soigner les personnes ayant une trisomie. Il doit leur accorder tout le support nécessaire à leur développement et à leur intégration sociale. Il doit établir l'équité des services fournis aux familles québécoises. Il doit aussi former les intervenants du réseau de la santé et des services sociaux à l'acceptation de la différence pour qu'ils ne découragent pas les couples, pour que tombent enfin les préjugés et jaillisse l'espoir.

Surtout, d'abord et avant tout, il faut que le gouvernement donne l'exemple en croyant en l'apport à la société des personnes qui ont une trisomie ou une déficience intellectuelle. C'est la condition essentielle pour que cesse la discrimination envers ces personnes !

ANNEXE 1

Recommandations de l'AQIS

1. L'AQIS demande que les rapports annuels soient produits et publiés régulièrement.
2. L'AQIS demande qu'un système soit rapidement mis sur pied pour mesurer les indicateurs inscrits au cadre de référence, notamment ceux relatifs à la qualité de l'information transmise aux couples afin qu'ils puissent prendre une décision libre et éclairée.
3. L'AQIS demande que ces informations comprennent, selon chaque type de test, le taux de détection de la trisomie 21, le taux de faux positifs, les faux négatifs, la signification des seuils déterminés. Les résultats des amniocentèses, le nombre de fausses couches qu'elles induisent (foetus avec trisomie et ceux sans trisomie), le nombre d'interruptions volontaires de grossesses (IVG) suite au dépistage (foetus avec trisomie et ceux sans trisomie), le nombre d'IVG suite au diagnostic (foetus avec trisomie et ceux sans trisomie) et, enfin, l'incidence de la trisomie 21 sont autant de données nécessaires à l'analyse du Programme.
4. L'AQIS demande qu'une étude scientifique soit menée pour évaluer la qualité de l'information qui est transmise aux couples pour leur permettre de prendre une décision libre et éclairée avant de passer le test de dépistage, mais aussi au niveau du soutien à la prise de décision en cas de test de dépistage qui présente des probabilités élevées ou lors d'un diagnostic positif. La qualité des mécanismes relayant cette information devrait également être étudiée.
5. L'AQIS demande que les formulaires de refus soient obligatoirement acheminés au MSSS pour que l'offre réelle du Programme soit connue.
6. L'AQIS demande que tous les indicateurs nécessaires à la prise d'une décision libre et éclairée soient divulgués aux couples et à toute personne intéressée.
7. L'AQIS demande que toutes les mesures nécessaires soient impérativement mises en place pour assurer que le consentement des parents soit réellement libre et éclairé.
8. L'AQIS demande que l'information fournie aux parents inclut les aspects positifs des personnes ayant une trisomie.
9. L'AQIS demande qu'un soutien psychologique soit offert à tous les parents, peu importe leur décision de passer ou non le test de dépistage, de poursuivre ou non la grossesse ou de confier leur enfant en adoption.
10. L'AQIS demande que le mécanisme de suivi du Programme inclut systématiquement les normes de pratique, l'information transmise aux parents, la formation des professionnels de la santé, la performance du Programme, de même que les aspects scientifiques et techniques liés au dépistage et au diagnostic.

11. L'AQIS demande qu'un soutien soit accordé aux personnes ayant une déficience intellectuelle et à leur famille, en accord avec leurs besoins réels.
12. L'AQIS demande que les citoyens du Québec soient sensibilisés à ce que les personnes ayant une trisomie peuvent apporter à la société.
13. L'AQIS demande que les professionnels concernés soient réellement qualifiés pour informer objectivement les parents.
14. L'AQIS demande impérativement que le gouvernement soutienne la recherche sur la trisomie et les manières de soigner les problèmes de santé qui l'accompagnent.
15. L'AQIS demande que le gouvernement prenne clairement position contre l'eugénisme.

ANNEXE 2

Rappel des recommandations du mémoire

La trisomie 21... bien plus qu'un enjeu éthique pour la société

présenté lors de la consultation du Commissaire à la santé et au bien-être par l'Association du Québec pour l'intégration sociale et le Regroupement pour la Trisomie 21

Il est impossible de nous positionner contre la présence des tests de dépistage. Par contre, il est de notre devoir de recommander les éléments suivants :

- Que le gouvernement reconnaisse, témoigne et fasse la promotion du droit à la diversité humaine et de son apport dans notre société;
- Que les personnes ayant une déficience ainsi que les organismes qui les représentent participent à toutes les discussions relatives aux décisions politiques en lien avec les tests de dépistage ainsi que la recherche génétique;
- Que les tests de dépistage ne soient pas offerts systématiquement à tous les parents, mais plutôt lorsque ces parents en font la demande;
- Que suite à un résultat positif à un test de dépistage, les parents reçoivent dans un bref délai tout le soutien nécessaire pour prendre une décision face à la poursuite ou non de la grossesse. Pour ce faire, les parents devraient avoir l'opportunité de rencontrer outre le corps médical, les associations ou des parents ayant un enfant avec une déficience;
- Que la recherche génétique soit utilisée pour aider les personnes présentant une déficience (par exemple, pour atténuer l'impact du troisième chromosome sur le développement embryonnaire d'un fœtus porteur d'une trisomie 21) et non pour les éliminer;
- Pour chaque dollar que le gouvernement investit dans la recherche en génétique, qu'un autre dollar soit injecté dans la recherche sociale;
- Que le gouvernement prenne clairement position contre l'eugénisme en s'assurant que cette dimension de l'éthique de la recherche soit prise en compte lors de l'octroi des subventions;

Qu'il soit mentionné que le fonctionnement de l'humain est une entreprise louable dans la mesure où les connaissances qui en résulteront soient assignées à développer au maximum le potentiel biologique, social et cognitif de chaque individu quelle que soit sa condition et non pas à distinguer celui ou celle qui aura droit d'ouvrir les yeux sur la vie;

- Que le gouvernement subventionne la création d'outils de formation et d'information destinés aux professionnels afin de bien éclairer et informer adéquatement les parents.

ANNEXE 3

Recommandations du Commissaire à la santé et au bien-être²²

Actions à entreprendre qui sont liées directement à la conception et à la mise en œuvre d'un programme:

1. S'assurer que le consentement des parents sera réellement libre et éclairé. Le programme devra avoir comme principe directeur l'offre de tests de dépistage, accompagnée de toutes les informations nécessaires à la prise de décision. L'accent devra être mis avant tout sur la nature de l'information transmise pour s'assurer que l'offre ne se transforme pas en une prescription automatique du test de dépistage. La communication de l'information devrait être guidée par les besoins des parents et le respect de tous les choix. À cette fin, plusieurs éléments devraient être considérés :
 - La nature de l'information transmise : un consentement éclairé devra être basé sur la transmission et la compréhension par les parents de toute l'information utile et standardisée, qui devrait porter, entre autres, sur:
 - o la trisomie 21 et la vie avec un enfant qui la présente ;
 - o les éléments essentiels à la prise de décision, incluant l'avortement et le deuil qui l'accompagne;
 - o les aspects techniques du processus de dépistage (probabilité, faux positifs/faux négatifs, seuil prédéterminé, etc.);
 - o toutes les conditions pouvant être détectées en même temps que la trisomie 21 par le processus de dépistage, par exemple les anomalies du tube neural comme le spina-bifida.
 - La conception de l'information: quelle que soit sa forme (DVD, dépliants, sites web, sondage, formulaire de consentement, etc.), elle devrait être produite par un ensemble d'intervenants de professions et d'expériences variées (médecins, sages-femmes, conseillers en génétique, associations de parents, personnes présentant une déficience intellectuelle, etc.).

²² Commissaire à la santé et au bien-être (CSBE). Consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de Down, au Québec – Des choix individuels qui nous interpellent collectivement – Rapport de consultation. 26 janvier 2009. p. 95-97

- La transmission de cette information: qui ne devrait pas être assumée uniquement par le médecin chargé du suivi de grossesse. D'autres intervenants, comme des sages-femmes, des conseillers en génétique, des membres d'associations de parents de personnes présentant la trisomie 21 ou d'autres anomalies, pourraient être impliqués à différents moments pour donner de l'information complémentaire, selon l'expertise de chacun et la nature de l'information à transmettre.
 - La disponibilité de différents types d'information en temps opportun :
 - o L'information concernant l'existence du test devrait être disponible avant d'offrir la possibilité aux femmes de le passer. Les couples doivent en effet pouvoir réfléchir à leur volonté d'accepter ou non ce test et à ce qu'ils feraient advenant un résultat positif. Par ailleurs, il serait utile de multiplier les lieux où pourrait être transmise cette information, par exemple : les écoles, les pharmacies, les cliniques médicales, le site Internet du ministère de la Santé et des Services sociaux, au sein du Dossier santé Québec, par l'intermédiaire d'Info-Santé, etc.
 - o L'information concernant les aspects techniques du processus de dépistage devra être transmise par un professionnel de la santé entre la dixième et la treizième semaine. Celle qui touche l'interprétation des résultats devrait être reprise lors de l'annonce des résultats.
 - o L'information concernant l'avortement et le deuil qui l'accompagne ainsi que la vie avec la trisomie 21 devra être transmise au plus tard lors de l'offre du test, par des personnes aptes à le faire et tout au long du processus lorsque cela est pertinent.
 - Une formation devrait être offerte aux professionnels de la santé qui présentent le test, afin de les informer des aspects techniques du dépistage et des ressources pouvant les soutenir dans leur tâche, de même que de les sensibiliser aux besoins des parents et aux enjeux soulevés par le dépistage. Cette formation pourrait impliquer, entre autres, des conseillers en génétique, des associations de parents d'enfants avec la trisomie 21 et de personnes ayant d'autres déficiences intellectuelles, ainsi que des personnes ayant une formation en éthique et en philosophie.
2. Offrir un soutien psychologique à tous les parents, peu importe leur décision (de passer ou non le test, de poursuivre ou non la grossesse) et tout au long du processus de dépistage et de diagnostic.

3. S'assurer que les services de dépistage sont offerts de manière à ce que tous ceux qui veulent les obtenir y aient accès en temps opportun. Le volume des naissances au Québec est d'environ 80 000. Selon l'opinion d'experts (MSSS, 2004), la demande pour passer un test pourrait être de 70% des femmes enceintes. Cela sous-entend que:
 - L'ensemble des femmes enceintes du Québec aient un suivi de grossesse adéquat leur permettant de recevoir des informations appropriées en accord avec la politique de périnatalité 2008-2018, qui prévoit certains changements concernant l'organisation générale des services de périnatalité.
4. Instaurer un mécanisme de suivi pour s'assurer du respect des normes de pratique et de la bonne conduite du programme. Par exemple, ce suivi pourrait concerner l'information transmise aux parents et la formation des professionnels de la santé. Les aspects scientifiques et techniques liés au dépistage et au diagnostic devraient également faire partie des éléments pour lesquels un suivi serait instauré. À cette fin, il serait souhaitable que les outils permettant d'évaluer le programme mis en place soient conçus par un ensemble d'intervenants de professions et d'expériences variées, entre autres des personnes directement touchées par le programme.
 - Il serait également souhaitable de profiter du suivi et de l'évaluation instaurés pour recueillir des données factuelles sur la qualité de vie et le pronostic des personnes ayant la trisomie 21.
5. Allouer suffisamment de ressources au programme pour que les conditions requises puissent être mises en place.
6. Rendre l'information relative au programme de dépistage instauré (justification, organisation, offre de services, etc.) disponible à l'ensemble des citoyens québécois de manière officielle, dans un souci de transparence et afin de permettre qu'une délibération citoyenne puisse avoir lieu à ce sujet.

Actions à entreprendre indépendamment de la mise en œuvre d'un programme

7. Évaluer les besoins actuels des personnes qui présentent une déficience intellectuelle, telle que la trisomie 21, et de leurs proches, ainsi que le soutien qui leur est accordé, afin de pouvoir ajuster ce soutien en fonction des besoins. Celui-ci pourrait prendre différentes formes, allant d'un soutien financier, d'un accès facilité (couloirs de services) ou de soins et services généraux et spécialisés, en passant par une aide en ressources humaines, jusqu'à l'instauration de mesures favorisant l'intégration des personnes présentant la trisomie 21, si elles le souhaitent (garderie, école, travail, etc.).
8. Sensibiliser les citoyens québécois à ce que peuvent apporter des personnes présentant la trisomie 21 à la société. Par exemple, une importante campagne d'information sur la vie avec la trisomie 21 et des activités de sensibilisation pourraient être menées dans divers lieux, entre autres les écoles. Les associations de parents d'enfants ayant la trisomie 21 et de personnes présentant d'autres déficiences intellectuelles pourraient être associées à ces initiatives.
9. Encourager la formation de professionnels pouvant informer les parents et les professionnels de la santé chargés du suivi de la grossesse, comme les conseillers en génétique, afin d'accroître les ressources humaines dans ces domaines d'expertise.
10. Soutenir la recherche sur la trisomie 21 et les manières de soigner les problèmes de santé qui l'accompagnent, ainsi que sur les autres options de dépistage et de diagnostic.