



**Ministère de la Santé  
et des Services sociaux**

**Programme québécois  
de dépistage prénatal  
de la trisomie 21**

**Bilan 2014-2015**

## **Document préparé par :**

**Bernard Caron**

Direction de l'évaluation

Direction générale de la planification, de l'évaluation et de la qualité

Julie Tranchemontagne

Direction de la biovigilance et de la biologie médicale

Direction générale des services hospitaliers, de la médecine spécialisée et universitaire

## **Sous la direction de :**

**Marie-Claude Brunet**, directrice de l'évaluation

Direction de l'évaluation

Direction générale de la planification, de l'évaluation et de la qualité

## **Édition :**

**La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux**

Le présent document s'adresse spécifiquement aux intervenants du réseau québécois de la santé et des services sociaux et n'est accessible qu'en version électronique à l'adresse :

**[www.msss.gouv.qc.ca](http://www.msss.gouv.qc.ca)**, section **Publications**

Le genre masculin utilisé dans ce document désigne aussi bien les femmes que les hommes.

Dépot légal

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2018

Bibliothèque et Archives Canada, 2018

ISBN : 978-2-550-82943-0 (version PDF)

Tous droits réservés pour tous pays. La reproduction, par quelque procédé que ce soit, la traduction ou la diffusion de ce document, même partielles, sont interdites sans l'autorisation préalable des Publications du Québec. Cependant, la reproduction de ce document ou son utilisation à des fins personnelles, d'étude privée ou de recherche scientifique, mais non commerciales, sont permises à condition d'en mentionner la source.

© Gouvernement du Québec, 2018

# TABLE DES MATIÈRES

FAITS SAILLANTS .....	1
INTRODUCTION .....	3
1. OFFRE DE SERVICES.....	5
2. MÉTHODOLOGIE .....	8
2.1 Objectifs .....	8
2.2 Traitement et analyse des données .....	8
2.3 Indicateurs de performance.....	8
3. RENDEMENT DU PQDPT21 .....	11
3.1 Gouvernance .....	11
3.2 Accès aux outils d'information et de formation.....	11
3.2.1 Accès à la formation en ligne offerte aux professionnels.....	11
3.2.2 Information sur le PQDPT21 mise à la disposition de la population et des professionnels de la santé .....	13
4. RESPECT DES EXIGENCES DE L'ASSURANCE QUALITÉ DU DÉPISTAGE .....	15
4.1 Contrôle de qualité interne .....	15
4.2 Contrôle de qualité externe .....	15
4.3 Suivi des médianes .....	15
4.4 Conservation des échantillons .....	16
4.5 Mesure de la clarté nucale .....	16
4.5.1 Contrôle et suivi de la qualité des mesures de la clarté nucale .....	16
4.5.2 Registre des échographistes pour la mesure de la clarté nucale au 31 décembre 2015.....	17
5. RÉSULTATS .....	18
5.1 Taux de participation annuel .....	18
5.2 Nombre de formulaires reçus aux deux laboratoires fiduciaires du PQDPT21 .....	19
5.3 Taux de participation à l'échographie de datation .....	20
5.4 Nombre de participantes selon le type de dépistage .....	21
5.5 Taux de prélèvement au deuxième trimestre à partir de la 17 <sup>e</sup> semaine de grossesse.....	23
5.6 Nombre de participantes qui obtiennent un résultat indiquant une probabilité élevée .....	24
5.7 Nombre de tests diagnostiques (amniocentèses) selon l'indication de l'échantillon .....	25
5.8 Incidence de la trisomie 21 .....	27
5.9 Délai de transport de l'échantillon prélevé au deuxième trimestre .....	27
5.10 Délai de production du rapport du test de dépistage .....	29
6. ENQUÊTE AUPRÈS DE FEMMES ENCEINTES .....	30
6.1 Offre d'un test de dépistage .....	30

6.2 Diffusion de l'information concernant le test de dépistage.....	32
6.3 Passer le test de dépistage .....	34
CONCLUSION ET PISTES D'AMÉLIORATION .....	36
ANNEXE I : Modèle logique du PQDPT21 .....	38
ANNEXE II : État du registre du PQDPT21 pour la mesure de la clarté nucale au 31 décembre 2015 .....	39
ANNEXE III : Mesures de contrôle de la qualité des analyses.....	41
ANNEXE IV : Détails du calcul des indicateurs .....	44
ANNEXE V : Liste des indicateurs du PQDPT21 .....	44
BIBLIOGRAPHIE.....	46

## LISTE DES TABLEAUX, GRAPHIQUES ET FIGURES

Figure 1 :	Différentes étapes du PQDPT21 .....	6
Figure 2 :	Nombre de participants au PQDPT21 en 2015.....	7
Tableau 1 :	Listes des indicateurs mesurables .....	9
Graphique 1 :	Nombre de participants à la formation en ligne par année, de 2010 à 2015.....	12
Tableau 2 :	Nombre de participants à la formation en ligne selon la profession en 2014 et en 2015.....	12
Tableau 3 :	Perception de la qualité de la formation en ligne par les professionnels* selon l'énoncé, pour les périodes 2011-2013 et 2014-2015.....	13
Tableau 4 :	Nombre d'outils d'information distribués par le MSSS à l'intention des femmes enceintes (dépliant) et des professionnels (aide-mémoire), de 2010 à 2016.....	14
Tableau 5 :	Taux de participation annuel, de 2011 à 2015.....	18
Tableau 6 :	Nombre de femmes enceintes pour qui une requête de participation ou de refus a été complétée selon l'année, le laboratoire et l'âge moyen.....	19
Graphique 2 :	Nombre de participantes par année au premier prélèvement selon l'établissement, de 2011 À 2015.....	20
Tableau 7 :	Taux de participation annuel à l'échographie de datation selon l'établissement, de 2011 À 2015.....	21
Tableau 8 :	Nombre de participanteS par année selon le prélèvement et l'établissement, de 2011 à 2015.....	22
Tableau 9 :	Nombre de participantes par région sociosanitaire* selon le prélèvement en 2015... 23	23
Tableau 10 :	Taux de prélèvement du deuxième trimestre à partir de la 17e semaine de grossesse selon l'établissement, de 2011 à 2015 .....	24
Tableau 11 :	Taux annuel de probabilité élevée selon le prélèvement et l'établissement, de 2011 à 2015.....	25
Tableau 12 :	Répartition du nombre de tests diagnostiques (amniocentèses) par année selon l'indication de l'échantillon et l'établissement qui réalise le diagnostic prénatal, de 2012 à 2015.....	26
Tableau 13 :	Incidence de la trisomie 21 à la naissance.....	27
Tableau 14 :	Délai moyen de transport du prélèvement du deuxième trimestre selon l'établissement, de 2011 à 2015.....	28
Graphique 3 :	Délai de transport de 90 % des échantillons au laboratoire selon l'établissement, de 2011 à 2015.....	28
Tableau 15 :	Délais de production du rapport du test de dépistage, selon l'établissement et l'année .....	29
Tableau 16 :	Proportion de femmes* qui ont reçu l'offre de passer un test de dépistage de la trisomie 21 selon le revenu du ménage, Québec, 2015.....	31
Tableau 17 :	Réseau proposé (public ou privé) par la personne ayant offert de passer un test de dépistage, parmi les femmes qui ont reçu l'offre de passer un test de dépistage de la trisomie 21 (et qui ont accepté d'en entendre parler), Québec, 2015.....	31

Tableau 18 :	Satisfaction en ce qui concerne l'ensemble des informations reçues parmi les femmes qui ont reçu l'offre de passer un test de dépistage de la trisomie 21 (et qui ont accepté d'en entendre parler) ou qui ont demandé de le passer, Québec, 2015 .....	33
Tableau 19 :	Proportion de femmes qui ont passé un test dans le réseau public ou dans le réseau privé parmi les femmes qui ont passé un test de dépistage de la trisomie 21, Québec, 2015 .....	34
Tableau 20 :	Proportion de femmes qui ont passé un test dans le réseau public ou dans le réseau privé parmi les femmes qui ont passé un test de dépistage de la trisomie 21, selon le groupe d'âge, le niveau de scolarité complété, la langue parlée et le revenu total du ménage, Québec, 2015 .....	35

## LISTE DES ABRÉVIATIONS

AETMIS	Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé
AFP	Alphafœtoprotéine
CAP	College of American Pathologists
CHU de Québec	Centre hospitalier universitaire de Québec
CHU Sainte-Justine	Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine
CHUS	Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke
CISSS	Centre intégré de santé et de services sociaux
CIUSSS	Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux
CSBE	Commissaire à la santé et au bien-être
CUSM	Centre universitaire de santé McGill
DE	Direction de l'évaluation
FMF	Fetal Medicine Foundation
GMF	Groupe de médecine de famille
hCG	Hormone chorionique gonadotrophique
INESSS	Institut national d'excellence en santé et en services sociaux
ISQ	Institut de la statistique du Québec
MoM	Multiplés de la médiane
MSSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux
PAPP-A	Pregnancy-associated plasma protein A
PQDPT21	Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21
RSSS	Réseau de la santé et des services sociaux
uE3	Unconjugated estriol



## FAITS SAILLANTS

Le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (PQDPT21) est implanté dans l'ensemble du Québec depuis 2013. Il vise à offrir, au sein du réseau public, un dépistage prénatal de la trisomie 21 à toutes les femmes enceintes du Québec qui le désirent.

Ce bilan présente la mise à jour des données sur le PQDPT21, le volume des services offerts et le degré d'atteinte des objectifs du PQDPT21 en matière d'accessibilité et de qualité. Il concerne la période 2014-2015, qui a été comparée aux années antérieures du programme.

### Principaux résultats

Voici les principaux résultats :

- Le taux de participation plafonne à environ 50 000 participantes, ce qui représente 55 % des grossesses susceptibles de mener à un test de dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec.
- En 2014 et en 2015, 782 professionnels du réseau de la santé et des services sociaux (RSSS) ont participé à la formation en ligne. Le personnel infirmier représentait 70 % des 756 participants qui ont précisé leur profession.
- Le taux de participation à l'échographie de datation du premier trimestre s'est maintenu au-dessus de la norme de 70 %, entre 2012 et 2015, pour l'ensemble du Québec.
- La proportion de femmes qui font la mesure de la clarté nucale dans le cadre du PQDPT21 augmente annuellement. En 2013, il y avait 18 049 femmes qui ont fait un test intégré avec clarté nucale et, en 2015, le nombre a augmenté à 22 099 femmes. En 2015, cela représentait 53 % des femmes qui ont fait un test intégré.
- Une proportion de 85 % des femmes a fait un test intégré en 2015 (avec ou sans clarté nucale) et elle demeure relativement stable depuis l'implantation finale de tout le programme en 2013.
- Le taux de résultats avec une probabilité élevée en 2015 est de 4,1 % pour le test intégré sérique et de 2,3 % pour le test intégré avec clarté nucale. Si les femmes font un test au 2<sup>e</sup> trimestre seulement, le taux est de 7,1 %.
- Les délais de transport des échantillons n'ont jamais respecté la norme de trois jours pour que 90 % des échantillons parviennent aux laboratoires. Pour l'ensemble du Québec, le délai est de six jours.
- Le délai de production du rapport du test de dépistage pour livrer 90 % des rapports (entre la date d'arrivée des échantillons et la date de production du rapport) est de six jours pour la période 2011-2015. Il a été sous le seuil des cinq jours, soit la norme établie dans le cadre de référence du programme. Dans le cas d'un résultat de probabilité faible, le rapport est expédié par la poste, et le délai de la poste n'est pas évalué.
- Les résultats de l'enquête sur l'offre du dépistage prénatal de la trisomie 21 menée auprès des femmes qui ont donné naissance en 2015 indiquent que :
  - 93 % des femmes ont reçu l'offre de passer un test de dépistage. Parmi celles-ci, 93 % ont reçu l'offre du programme public et seulement 7 % ont reçu l'offre dans le secteur privé.
  - 72 % des femmes rapportent que le test de dépistage de la trisomie 21 leur a été présenté comme un choix qui leur revient.

- Les femmes sont, dans l'ensemble, satisfaites de l'information qu'elles reçoivent sur la trisomie 21 et sur ce qu'est le test de dépistage.
- Parmi les femmes qui se sont fait offrir un test de dépistage prénatal pour la trisomie 21, 84 % l'ont passé, 7 % ont fait la mesure de la clarté nucale seulement sans les tests sanguins<sup>1</sup> et 9 % ne l'ont pas passé.
- Parmi les femmes interrogées qui ont passé un test de dépistage de la trisomie 21, 55 % ont uniquement fait les tests dans le cadre du programme public, 15 % ont fait les tests au public et au privé<sup>2</sup> et 30 % ont fait les tests seulement au privé.

### **Conclusion et pistes d'amélioration**

Il est souhaitable que les résultats du présent rapport encouragent les professionnels à continuer d'offrir le PQDPT21 en diffusant l'information nécessaire pour permettre aux femmes enceintes une participation fondée sur le consentement libre et éclairé.

Pour les décideurs du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS), des centres intégrés de santé et de services sociaux (CISSS) et des centres intégrés universitaires de santé et de services sociaux (CIUSSS), il est recommandé de :

- mettre en place des mécanismes visant à recueillir l'information permettant d'assurer le croisement des données de dépistage avec d'autres bases de données pour pouvoir faire la mesure et le suivi des indicateurs du PQDPT21 (ex. en l'absence d'un système d'information, permettre le transfert sécurisé des données entre les établissements et le MSSS pour le croisement des données);
- s'assurer par des actions périodiques, visant à sensibiliser et à outiller les acteurs du domaine de la santé impliqués dans les suivis de grossesse, de favoriser le consentement libre et éclairé des femmes enceintes lors des différentes étapes de la participation au PQDPT21 (ex. : envoi d'un mémo dans le RSSS sur les résultats de l'enquête et sur les améliorations à apporter pour présenter le test de dépistage comme un choix).

Pour les établissements de santé et de services sociaux, il est recommandé :

- d'améliorer la diffusion de l'information sur le PQDPT21;
- de mettre en place des outils adaptés pour que les laboratoires de dépistage et les laboratoires de diagnostic désignés puissent saisir toute l'information pertinente sur le PQDPT21 (ex. : jumelage des informations de la mère et des bébés avec la trisomie 21 dans les laboratoires de cytogénétique pour la collecte des issues de grossesse).

---

1. La mesure seule de la clarté nucale n'est pas un test qui respecte les normes minimales de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada pour le dépistage prénatal de la trisomie 21 (*Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, vol. 33, no 7, 2011, p. 736-750).

2. Ces femmes peuvent avoir fait le dépistage intégré au public et le test d'ADN foetal dans le sang maternel qui est offert seulement au privé.

## INTRODUCTION

Depuis les années 1990, des tests de dépistage biochimique sont offerts au Québec par quelques centres hospitaliers et cliniques privées. Ces tests permettent aux femmes enceintes de connaître, en cours de grossesse, la probabilité qu'elles donnent naissance à un enfant atteint de la trisomie 21, aussi appelée *syndrome de Down*. Si cette probabilité est élevée, un examen diagnostique, servant à confirmer la présence de l'anomalie chromosomique, est alors offert. Cependant, ces pratiques de dépistage se sont développées en l'absence de normes claires et de mécanismes uniformes de contrôle de la qualité, et elles varient d'une région à une autre.

L'incidence de la trisomie 21 est d'environ 1 cas pour 800 naissances vivantes dans la population générale. La probabilité de donner naissance à un enfant atteint de la trisomie 21 augmente progressivement avec l'âge, et cette progression est plus rapide lorsque l'âge de la mère est supérieur à 35 ans. Au Québec, depuis 1976, le diagnostic prénatal par amniocentèse est offert aux femmes enceintes âgées de 35 ans et plus ainsi qu'à celles qui présentent une probabilité élevée d'anomalies chromosomiques. L'offre de l'amniocentèse ne peut pas être élargie en raison de son caractère effractif et du risque, bien que peu fréquent, de complications sérieuses.

L'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS<sup>3</sup>) a publié des avis sur l'efficacité du dépistage prénatal de la trisomie 21<sup>4</sup>. À la suite de ces avis, et dans le contexte d'une consultation publique sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal, le Commissaire à la santé et au bien-être (CSBE) proposait au ministre de la Santé et des Services sociaux d'offrir aux femmes un test de dépistage prénatal de la trisomie 21 accompagné de l'information nécessaire à une prise de décision libre et éclairée<sup>5</sup>. À partir de 2010, après l'adoption du cadre de référence du PQDPT21<sup>6</sup>, lequel précise les objectifs, les principes et les paramètres du programme, les normes et les exigences de qualité, les indicateurs et les responsabilités administratives, le ministre de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a décidé de mettre graduellement en œuvre ce programme dans l'ensemble des régions du Québec. L'objectif principal de celui-ci est d'offrir aux femmes enceintes utilisant le réseau de la santé et des services sociaux (RSSS) public un dépistage prénatal de la trisomie 21 axé sur l'universalité, l'accessibilité, l'équité et l'assurance de la qualité. Le PQDPT21 fait appel au dépistage biochimique intégré, c'est-à-dire à la mesure de marqueurs biochimiques, au premier et au deuxième trimestre de la grossesse. La protéine A plasmatique associée à la grossesse (ou PAPP-A, sigle du terme anglais *pregnancy-associated plasma protein A*) est mesurée au premier trimestre (de 10 + 0 à 13 + 6 semaines), alors que l'hormone chorionique gonadotrophique (hCG), l'alphafoetoprotéine (AFP), l'inhibine A et l'œstriol non conjugué (ou uE3, symbole du terme anglais *unconjugated estriol*) sont mesurés au deuxième trimestre (de 14 + 0 à 16 + 6 semaines). Pour calculer la probabilité d'avoir un enfant atteint de la trisomie 21, on combine la mesure de tous les marqueurs. La détermination de l'âge gestationnel par l'échographie de datation au premier trimestre n'est pas obligatoire,

- 
3. L'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) a été créé le 19 janvier 2011 et a succédé au Conseil du médicament et à l'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS).
  4. Québec, Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS). *Le dépistage prénatal du syndrome de Down et d'autres aneuploïdies au premier trimestre de la grossesse*, Montréal, 2003, xxi-84 p.
  5. Québec, Commissaire à la santé et au bien-être. *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*, 2009.
  6. Québec, Ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS). *Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 – Cadre de référence*, s. l., MSSS, 2011, 29 p.

mais elle est recommandée lorsqu'elle est disponible, puisqu'elle permet d'améliorer la performance du dépistage. De plus, la mesure de la clarté nucale<sup>7</sup>, un marqueur échographique du premier trimestre de la grossesse, est ajoutée au calcul de la probabilité lorsqu'elle est disponible.

L'assurance de la qualité est l'un des principes directeurs définis dans le cadre de référence du PQDPT21. La Direction de l'évaluation (DE) du MSSS a publié un premier rapport en 2015, qui faisait état de l'implantation du programme dans les régions du Québec et des résultats des différents paramètres liés à la participation des femmes enceintes au dépistage de la trisomie 21.

Ce bilan présente la mise à jour des données sur le PQDPT21 dans les régions du Québec, le volume des services offerts et le degré d'atteinte des objectifs du PQDPT21 en matière d'accessibilité et de qualité. La première section rappelle les principaux éléments de l'offre de services, selon les différentes étapes du PQDPT21. La deuxième section présente la méthodologie retenue aux fins de mesure des indicateurs. La troisième section traite du rendement. La quatrième section porte sur l'assurance qualité du dépistage. La cinquième section traite des résultats obtenus. La sixième section présente les résultats de l'enquête menée par l'Institut de la statistique du Québec (ISQ) auprès de femmes ayant donné naissance en 2015. Les principaux constats et les pistes d'amélioration du PQDPT21 sont présentés dans la conclusion.

---

7. Mesure échographique de l'espace sous-cutané situé entre la peau et la colonne cervicale du fœtus.

## 1. OFFRE DE SERVICES

Le PQDPT21 comprend un ensemble de services et de procédures (voir la figure 1), notamment :

- l'offre de dépistage et l'obtention du consentement écrit de la femme enceinte à participer au programme;
- le dépistage biochimique (prélèvements sanguins) au premier et au deuxième trimestre de la grossesse, avec ou sans l'échographie du premier trimestre (échographie de datation) et la mesure de la clarté nucale;
- la communication et l'explication du résultat du test de dépistage, y compris, selon le risque déterminé, l'offre de passer un test diagnostique si la femme enceinte le désire;
- le test diagnostique (amniocentèse et caryotype fœtal);
- la communication du résultat du test diagnostique et la présentation des options qui s'offrent à la femme enceinte.

**FIGURE 1 : DIFFÉRENTES ÉTAPES DU PQDPT21**

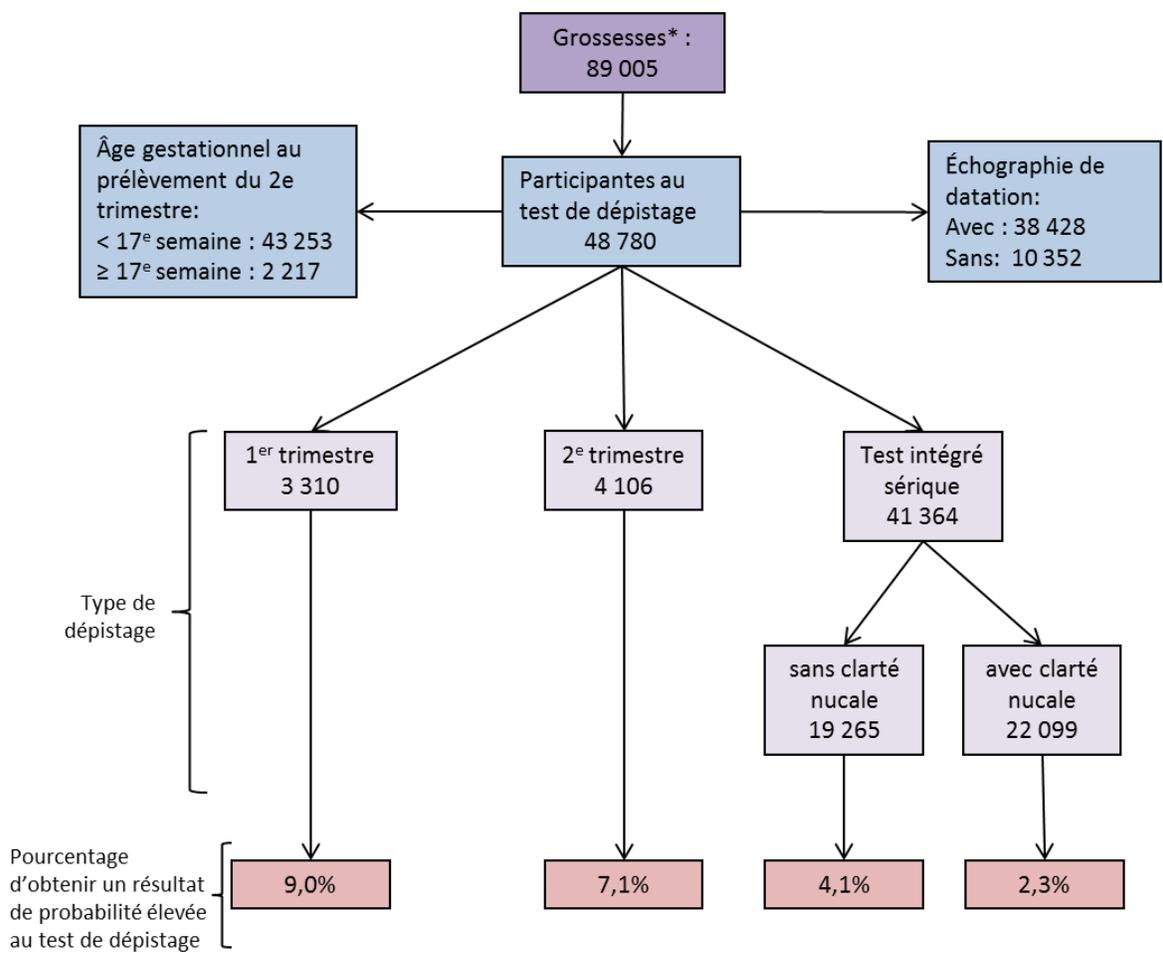


**Légende**

- Information, soutien
- Décision des parents
- Résultats des tests

Source : site du ministère de la Santé et des Services sociaux  
 [http://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/programme-quebecois-de-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21/etapes-du-depistage].

**FIGURE 2 : NOMBRE DE PARTICIPANTES AU PQDPT21 EN 2015**



\*grossesses susceptibles d'avoir eu un test de dépistage (naissance + mortinaissance + IVG2<sup>e</sup>me trimetsre)

Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

## **2. MÉTHODOLOGIE**

Le présent chapitre décrit la méthode ayant servi à répondre aux objectifs de suivi du PQDPT21.

### **2.1 Objectifs**

L'objectif principal est de dresser, à l'échelle de la province, le portrait du rendement du PQDPT21 et les résultats obtenus au regard de ses composantes. De manière plus précise, le rapport vise à répondre aux questions suivantes :

- Quelle est l'efficacité du PQDPT21?
- Quelle est la nature des actions posées pour informer adéquatement les professionnels de la santé, responsables des suivis de grossesse, et les femmes enceintes sur l'existence du PQDPT21?
- Quels sont les résultats obtenus au regard des objectifs du PQDPT21 en matière d'accessibilité et de qualité des services?

Ce bilan s'inscrit dans un processus d'assurance qualité fondé sur les différentes étapes du PQDPT21 et sur les objectifs décrits dans le cadre de référence de celui-ci. Dans cette optique, le modèle logique du PQDPT21 (voir l'annexe I) documente cette vision du programme dans une logique articulée.

Ce rapport a une portée formative, dans la mesure où les résultats exposés dans le présent bilan permettront d'appuyer les décideurs dans leurs réflexions sur l'amélioration de la qualité des services offerts aux femmes enceintes.

### **2.2 Traitement et analyse des données**

Présentement, on ne dispose d'aucun système d'information national pour le PQDPT21, ce qui limite l'accès aux données permettant de mesurer l'ensemble de ses indicateurs. Les données du test de dépistage concernant les années 2011 à 2015 sont comptabilisées par les systèmes d'information des deux laboratoires de dépistage, soit celui du Centre hospitalier universitaire de Québec (CHU de Québec) et celui du Centre hospitalier universitaire de Sainte-Justine (CHU Sainte-Justine). Ces laboratoires ont fait l'extraction de données et ont fourni les fichiers de données anonymisées permettant le calcul des indicateurs relatifs à la participation au PQDPT21, au résultat du dépistage, au délai de transport des échantillons au laboratoire et au délai de production du rapport de dépistage. Les examens diagnostiques sont réalisés par les laboratoires de cytogénétique du CHU de Québec, du CHU Sainte-Justine, du Centre universitaire de santé McGill (CUSM) et du Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke (CHUS). Ces établissements ont fourni les volumes d'amniocentèses, selon l'indication prescrite par le demandeur.

### **2.3 Indicateurs de performance**

Le cadre de référence du PQDPT21 présente les indicateurs de performance utilisés dans des programmes similaires au Canada ou dans d'autres pays (voir l'annexe II). Le tableau 1 montre les indicateurs mesurables.

**TABLEAU 1 : LISTES DES INDICATEURS MESURABLES**

<b>Élément du PQDPT21</b>	<b>Indicateur</b>	<b>Méthode de calcul</b>
<b>Échographie de datation</b>	<b>Taux de participation à l'échographie de datation</b>	Nombre d'échographies de datation divisé par le nombre de participantes au PQDPT21.
<b>Participation au dépistage</b>	<b>Nombre de formulaires reçus aux deux laboratoires de dépistage</b>	Dénombrement des femmes qui ont signé le formulaire de consentement (acceptation de participer) et le nombre de femmes qui ont refusé (mention de refus sur le formulaire).
	<b>Taux de participation<sup>8</sup></b>	Nombre de participantes divisé par le nombre de grossesses (interruptions volontaires de grossesse au 2 <sup>e</sup> trimestre + naissances + mortinaissances).
	<b>Nombre de participantes selon le type de dépistage :</b> 1. <b>Résultat global</b> 2. <b>Résultats selon les régions</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Dénombrement des participantes au dépistage intégré.</li> <li>• Dénombrement des participantes au dépistage du 1<sup>er</sup> trimestre seulement.</li> <li>• Dénombrement des participantes au dépistage du 2<sup>e</sup> trimestre seulement.</li> </ul>
<b>Prélèvement tardif</b>	<b>Taux de prélèvement du 2<sup>e</sup> trimestre à partir de la 17<sup>e</sup> semaine de grossesse</b>	Nombre de participantes dont le prélèvement du 2 <sup>e</sup> trimestre a été fait à partir de la 17 <sup>e</sup> semaine de grossesse divisé par le nombre total de participantes.
<b>Dépistage</b>	<b>Nombre de participantes selon le résultat du dépistage :</b> 1. <b>Taux de probabilité élevée, selon le type de dépistage</b>	Nombre de participantes ayant obtenu un résultat de probabilité élevée divisé par le nombre total de participantes.
<b>Test diagnostique</b>	<b>Nombre de tests diagnostiques (amniocentèses) selon l'indication de l'échantillon</b>	Dénombrement des amniocentèses analysées par les quatre laboratoires de cytogénétique (CHU de Québec, CHU Sainte-Justine, CHUS et CUSM).
<b>Incidence de la trisomie 21 à la naissance</b>	<b>Taux de diagnostic de trisomie 21 par 10 000 naissances</b>	Nombre de cas de trisomie 21 divisé par le nombre de naissances multiplié par 10 000.

8. La définition de cet indicateur a été revue en fonction du rapport d'implantation afin qu'il représente mieux le nombre de grossesses.

<b>Élément du PQDPT21</b>	<b>Indicateur</b>	<b>Méthode de calcul</b>
<b>Délai de transport des échantillons prélevés</b>	<b>Délai de transport de l'échantillon prélevé au 2<sup>e</sup> trimestre</b>	Calcul du délai moyen (en jours) et du 90 <sup>e</sup> percentile entre la date du prélèvement du 2 <sup>e</sup> trimestre et la date de la réception de l'échantillon au laboratoire.
<b>Délai de production du rapport de dépistage</b>	<b>Délai de production du rapport de dépistage</b>	Calcul du délai moyen (en jours) et du 90 <sup>e</sup> percentile entre la date de réception du prélèvement du 2 <sup>e</sup> trimestre et la date de production du rapport.

### **3. RENDEMENT DU PQDPT21**

#### **3.1 Gouvernance**

Le MSSS est responsable de l'élaboration et de la révision des normes et des exigences de qualité du PQDPT21, de la mise en place du système d'information ainsi que de l'élaboration des outils de formation et d'information. Il en a confié la gouvernance à la Direction de la biovigilance et de la biologie médicale. Une professionnelle affectée à la mise en œuvre du PQDPT21 est chargée de répondre aux diverses questions des professionnels du RSSS. Le MSSS a également mis en place un comité de coordination multidisciplinaire ayant pour mandat de coordonner l'implantation du PQDPT21 comme prévu dans le cadre de référence de celui-ci. Ce comité a aussi le mandat d'assurer le suivi des objectifs, des normes et des exigences du PQDPT21 ainsi que le suivi de ses indicateurs de performance<sup>9</sup>. Au printemps 2010, ce comité a créé le sous-comité Échographie et clarté nucale afin de conseiller le MSSS sur les conditions d'acceptation et le suivi de la qualité des mesures échographiques effectuées dans le contexte du dépistage prénatal.

Les laboratoires de biologie médicale du CHU Sainte-Justine et du CHU de Québec doivent réaliser les analyses biochimiques des échantillons sanguins demandées par les professionnels de la santé responsables des suivis de grossesse. Ces laboratoires fiduciaires doivent aussi soutenir le RSSS concernant toute question relative aux résultats des tests de dépistage ou toute autre activité relevant de leur responsabilité. À ces deux établissements s'ajoutent le CHUS et le CUSM, qui s'occupent des examens diagnostiques de la trisomie 21.

#### **3.2 Accès aux outils d'information et de formation**

Le PQDPT21 vise à informer adéquatement les femmes enceintes de l'existence du programme, des avantages et des inconvénients associés au dépistage et à s'assurer qu'elles comprennent la signification des résultats possibles. La décision de participer ou non au programme doit être prise de façon libre et éclairée. En vue de répondre à cet objectif, le MSSS a mis en place différents mécanismes permettant aux femmes enceintes d'être bien informées avant de consentir ou non à participer au programme. Comme il est décrit dans les sections qui suivent, les efforts portent sur la disponibilité d'outils d'information et leur accessibilité. La perception de la qualité du programme et la satisfaction à son égard feront ultérieurement l'objet d'un sondage.

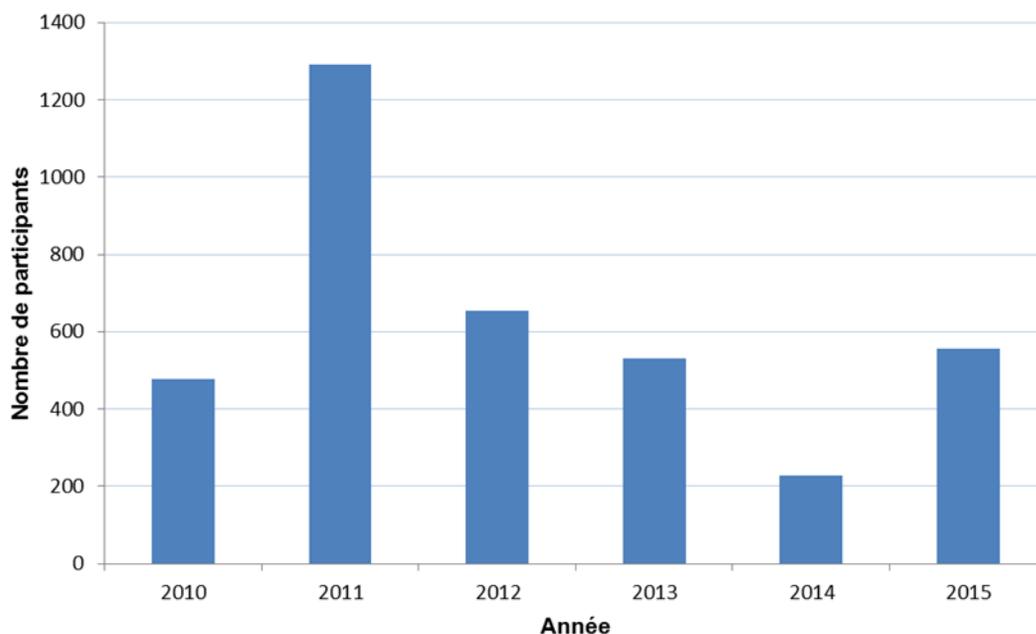
##### **3.2.1 Accès à la formation en ligne offerte aux professionnels**

Le MSSS est responsable de l'élaboration des outils de formation et d'information sur le PQDPT21. Ainsi, en vue de soutenir les professionnels de la santé dans l'offre du programme auprès des femmes enceintes et leur conjoint, il offre une formation en ligne. En 2014 et en 2015, 782 professionnels du RSSS ont participé à cette formation (voir le graphique 1). Le nombre de professionnels formés atteint 3 736 personnes depuis la mise en ligne de la formation. Le personnel infirmier représente 70 % des 756 participants qui ont précisé leur profession (voir le tableau 2). L'augmentation du nombre de participants en 2015 par rapport à 2014 s'explique par l'inclusion de la formation en ligne au programme de formation continue de l'Ordre des infirmières et infirmiers du Québec.

---

9. Québec, Ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS). *Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 – Cadre de référence*, s. l., MSSS, p. 28.

**GRAPHIQUE 1 : NOMBRE DE PARTICIPANTS À LA FORMATION EN LIGNE PAR ANNÉE, DE 2010 À 2015**



Source : Formation en ligne, MSSS.

**TABLEAU 2 : NOMBRE DE PARTICIPANTS À LA FORMATION EN LIGNE SELON LA PROFESSION DE 2014 À 2015**

Profession	Nombre
Infirmier	534
Médecin omnipraticien	85
Médecin spécialiste	11
Spécialiste clinique en biologie médicale	6
Sage-femme	14
Agent de planification, de programmation et de recherche	5
Conseiller ou conseillère en génétique	1
Biochimiste	5
Travailleur social	1
Pharmacien	1
Autres professions	93
Autres participants (sans indication de profession)	26
<b>Total</b>	<b>782</b>

Source : Formation en ligne, MSSS.

La presque totalité des professionnels (98 %) qui ont exprimé leur opinion sur la qualité de la formation en ligne se dit « tout à fait d'accord » ou « plutôt d'accord » avec tous les énoncés qui caractérisent la qualité de la formation et considère que « [da]ns l'ensemble, l'activité est de grande qualité » (voir le tableau 3). La majorité des répondants (70 %) n'ont pas eu d'échanges avec une personne-ressource du MSSS.

**TABLEAU 3 : PERCEPTION DE LA QUALITÉ DE LA FORMATION EN LIGNE PAR LES PROFESSIONNELS\* SELON L'ÉNONCÉ, POUR LES PÉRIODES 2011-2013 ET 2014-2015**

Énoncé	2011-2013	2014-2015
La formation répond à mes besoins	98 %	98 %
La formation permet d'atteindre les objectifs visés	99 %	99 %
L'activité est bien organisée	99 %	99 %
La formation est complète	98 %	98 %
Les échanges avec la personne-ressource du MSSS ont été profitables	92 %	92 %
La formation a maintenu mon intérêt	95 %	96 %
Le module de formation est facile à utiliser	98 %	98 %
Les consignes sont claires	99 %	98 %
On s'y retrouve facilement dans la démarche administrative	96 %	97 %
Dans l'ensemble, l'activité est de grande qualité	98 %	98 %

\* Les professionnels qui ont indiqué être « tout à fait d'accord » ou « plutôt d'accord ».

Source : Formation en ligne, MSSS.

### **3.2.2 Information sur le PQDPT21 mise à la disposition de la population et des professionnels de la santé**

Différents outils ont été conçus et diffusés par le MSSS afin que la population cible et les professionnels de la santé soient informés de l'existence du PQDPT21. À partir du déploiement progressif du programme en 2006 et le 31 mars 2016, 308 904 dépliants en français et 49 128 dépliants en anglais, destinés aux femmes enceintes et à leur conjoint, ont été commandés par des établissements de santé et de services sociaux (voir le tableau 4). Ces dépliants pouvaient se trouver sur des présentoirs dans les CLSC, les centres hospitaliers, les maisons de naissance, les cliniques qui font des suivis de grossesse, les groupes de médecine de famille (GMF), les cliniques réseau qui font des suivis de grossesse, etc. Il se peut que d'autres types d'établissements (ex. : des pharmacies communautaires) aient contribué à la diffusion des outils, selon le choix et la stratégie de chacune des régions. Par la suite, les établissements pouvaient, au besoin, commander des exemplaires additionnels des différents outils. Après les deux premières années d'implantation du programme, période où la demande était la plus élevée, cette dernière s'est stabilisée autour de 45 000 dépliants par année.

**TABLEAU 4 : NOMBRE D'OUTILS D'INFORMATION DISTRIBUÉS PAR LE MSSS À L'INTENTION DES FEMMES ENCEINTES (DÉPLIANT) ET DES PROFESSIONNELS (AIDE-MÉMOIRE), DE 2010 À 2016**

Année	Nombre de dépliants en français	Nombre de dépliants en anglais	Nombre d'aide-mémoires	Total
2010-2011	75 936	12 611	9 504	98 051
2011-2012	74 205	12 274	2 480	88 959
2012-2013	33 949	8 286	215	42 450
2013-2014	41 270	6 107	543	47 920
2014-2015	38 491	2 933	2	41 426
2015-2016	45 053	6 917	0	51 970
Total	308 904	49 128	12 744	370 776

Source : Direction des communications, MSSS.

## **4. RESPECT DES EXIGENCES DE L'ASSURANCE QUALITÉ DU DÉPISTAGE**

Le MSSS est responsable de l'élaboration et de la révision des normes et des exigences de qualité du PQDPT21.

### **4.1 Contrôle de qualité interne**

Le contrôle de qualité interne permet de faire le suivi de la reproductibilité des résultats des appareils et des réactifs au jour le jour à l'aide de divers paramètres. On mesure ces paramètres tous les jours, puis on les analyse à l'aide d'un logiciel afin d'en faire le suivi. Les coefficients de variation des paramètres ont varié de 4 % à 9 % au cours de 2014 et de 2015, ce qui est jugé satisfaisant. De plus, de façon régulière, des échantillons de sérum de patients sont utilisés pour évaluer la reproductibilité des résultats d'une journée à l'autre ainsi qu'entre les appareils dédiés au PQDPT21.

### **4.2 Contrôle de qualité externe**

Le contrôle de qualité externe permet d'évaluer, d'une part, l'exactitude des résultats et, d'autre part, le processus menant à l'obtention du calcul du risque. Un abonnement au College of American Pathologists (CAP) permet l'acquisition de matériel de contrôle qui sert à évaluer l'exactitude des résultats bruts des marqueurs sériques, à établir les médianes et à effectuer toutes les étapes nécessaires au calcul du risque pour le dépistage du premier trimestre, le dépistage du deuxième trimestre et le dépistage intégré aux fins du PQDPT21. Les données recueillies sont envoyées aux deux laboratoires, trois fois par année, et il est composé de cinq cas cliniques. Les résultats obtenus, comparés à ceux d'un groupe de laboratoires utilisant les mêmes appareils que ceux qui sont utilisés aux fins du PQDPT21, se sont avérés très satisfaisants (voir l'annexe III). Le résultat du calcul du risque est également évalué par le CAP et comparé aux résultats attendus (positif ou négatif). Le taux de conformité concernant tous les résultats de calcul du risque lors de chacun des envois a été atteint, sauf dans le cas d'un résultat, qui se situait autour du seuil de risque utilisé aux fins du PQDPT21 (voir l'annexe III).

Les deux laboratoires participent également à un contrôle de qualité externe (RIQAS Maternal Screening, un programme distribué par Randox) afin d'avoir un suivi mensuel de l'exactitude des résultats des cinq marqueurs sériques.

### **4.3 Suivi des médianes**

Chacun des laboratoires fait le suivi mensuel des médianes. Ce suivi peut être effectué à l'aide des données du logiciel de calcul Benetech PRA ou après l'extraction des données de chacun des systèmes d'information des laboratoires. En 2014 et en 2015, chacun des laboratoires a procédé aux ajustements nécessaires des médianes, généralement à la suite du changement d'un lot de réactifs. Les médianes calculées sur une période de trois mois concernant chacun des marqueurs se situaient dans les limites acceptables de 5 % (voir l'annexe III).

Une attention particulière est portée à l'effet potentiel sur les médianes de changements de lots de réactifs. Afin de réduire au minimum le risque de déviation des médianes après un changement de lots de réactifs, on effectue une comparaison de patients avant et après le changement de lots. La variation idéale entre les lots est inférieure à 5 %. La tolérance maximale acceptée est de 8 % à 10 % de variation entre les lots, et un suivi est effectué pour évaluer la tendance entre plusieurs lots, tout particulièrement lorsque l'écart est supérieur à 5 %.

#### **4.4 Conservation des échantillons**

Les échantillons prélevés chez les participantes, qui ont servi à la mesure des marqueurs sériques, sont décantés dans des tubes à congélation et sont conservés à -80 °C au CHU de Québec et à -30 °C au CHU Sainte-Justine pendant 1 an après l'obtention du résultat, soit environ de 3 à 6 mois après l'accouchement.

#### **4.5 Mesure de la clarté nucale**

##### **4.5.1 Contrôle et suivi de la qualité des mesures de la clarté nucale**

La mesure de la clarté nucale au premier trimestre de la grossesse peut varier selon les observateurs, ce qui exige des mécanismes d'assurance de la qualité. Le contrôle de la qualité des mesures de la clarté nucale, dans le cadre du PQDPT21, est assuré par le sous-comité Échographie et clarté nucale. Ce sous-comité a déterminé des normes de qualité à respecter afin que les mesures de clarté nucale d'un échographiste soient prises en compte dans le calcul du risque de trisomie 21. Ainsi, un échographiste doit :

- détenir la certification de la Fetal Medicine Foundation (FMF) et la maintenir à jour;
- effectuer un nombre minimal de 50 mesures chaque année;
- s'assurer que les multiples de la médiane (MoM) (indicateur de l'exactitude de la mesure) et l'écart-type du log10 des multiples de la médiane (indicateur de la précision de la mesure) respectent les normes reconnues par le PQDPT21.

En ce qui concerne le nombre minimal de mesures par année, il y a quelques exceptions. Certains échographistes effectuent moins de 50 mesures par année dans le cadre du programme, mais peuvent en faire plus dans leur pratique médicale. Le programme accepte qu'ils maintiennent leur privilège d'échographistes au programme s'ils soumettent au MSSS le certificat de maintien de compétence émis par la FMF, qui tient compte de l'analyse statistique de leurs mesures de clarté nucale. Certains échographistes en région qui ont un plus faible volume de patientes, mais qui maintiennent les autres critères de contrôle peuvent être exemptés (cas par cas).

Le PQDPT21 tient un registre des échographistes (médecins spécialisés dans le domaine et technologues ayant une pratique autonome en échographie) qui effectuent des mesures de clarté nucale et le sous-comité évalue annuellement les mesures de chacun. Les échographistes qui ne rencontrent pas les normes du programme sont avisés des mesures correctrices à prendre, et un suivi est fait auprès d'eux. Si, après quelques suivis, un échographiste n'a pas appliqué les mesures correctrices demandées, il est retiré temporairement du registre.

#### **4.5.2 Registre des échographistes pour la mesure de la clarté nucale au 31 décembre 2015**

Au 31 décembre 2015, 191 échographistes étaient inscrits au registre du PQDPT21, ce qui correspond à une augmentation de 18 % comparativement au nombre d'échographistes inscrits depuis le 31 décembre 2013 (rapport 2011-2013). Cette augmentation tient compte des nouvelles inscriptions ainsi que des retraits au registre (retraite, départ, non-respect des normes).

Étant donné que plusieurs femmes de la région de l'Outaouais ont leur échographie du premier trimestre en Ontario, un certain nombre d'échographistes inscrits au registre du PQDPT21 pratiquent dans cette province<sup>10</sup>. Il est à noter qu'il n'y a pas d'échographistes inscrits au registre pour les régions du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de la Côte-Nord et du Nord-du-Québec.

Au 31 décembre 2015, la moitié des échographistes pratiquant au Québec avaient leur certification de la FMF à jour et l'autre moitié ne l'avait pas. Cependant, plusieurs échographistes allaient avoir leur rappel pour le renouvellement au printemps 2016<sup>11</sup>. Quant au suivi de la qualité, fait à partir du nombre de mesures de la médiane des MoM et de l'écart-type, 89 % des échographistes qui avaient eu au moins un premier contrôle annuel (n = 166) répondaient aux normes. Ceux ne répondant pas aux normes faisaient l'objet, à ce moment-là, d'un suivi par le sous-comité. Au cours de 2014 et de 2015, quatre échographistes pratiquant au Québec ont été exclus du registre en raison de résultats en dehors des normes du programme, après au moins deux suivis.

L'annexe II présente sous forme de tableaux diverses données sur les échographistes inscrits au registre au 31 décembre 2015, notamment leur profession, leur répartition géographique et le statut de leur certification.

---

10. Les échographistes pratiquant en Ontario et inscrits au registre du PQDPT21 ont eu leur suivi annuel de la qualité des mesures de clarté nucale en Ontario. Ce dernier a été effectué par le laboratoire de dépistage du Children's Hospital of Eastern Ontario.

11. Les échographistes ne subissent pas tous leur contrôle en même temps : le contrôle d'un premier groupe est effectué en mars et celui de l'autre groupe, en septembre de la même année.

## 5. RÉSULTATS

Les indicateurs ont été calculés à partir des données obtenues par les deux laboratoires de référence. Certaines méthodes de calcul se trouvent à l'annexe IV.

### 5.1 Taux de participation annuel

Le taux de participation annuel des femmes enceintes au PQDPT21 représente le rapport entre le nombre de participantes et le nombre de femmes enceintes susceptibles de faire un test de dépistage prénatal de la trisomie 21 au cours d'une même année. Ce dernier nombre tient compte des naissances, des mortinaissances et des interruptions volontaires de grossesse de 2<sup>e</sup> trimestre qui ont eu lieu dans le système public québécois.

Les limites des données disponibles ne permettent pas d'obtenir un taux de participation selon la région sociosanitaire.

Le nombre de participantes correspond au nombre de formulaires de consentement remplis et signés, sur lesquels on trouve une date de prélèvement.

Parmi toutes les femmes qui sont susceptibles de faire un dépistage prénatal de la trisomie 21, 55 % d'entre elles ont participé au programme en 2015 (voir le tableau 5). Depuis que le programme est pleinement implanté, en 2013, le taux de participation moyen est de 53 %.

**TABLEAU 5 : TAUX DE PARTICIPATION ANNUEL, DE 2011 À 2015**

Année	Nombre de grossesses*	Nombre de participantes	Taux de participation annuel (%)
2011	91 102	16 679	18,3
2012	91 280	39 221	43,0
2013	90 907	45 887	50,5
2014	89 926	48 620	54,1
2015	89 005	48 780	54,8

\*Grossesses dont l'âge gestationnel est de 14 semaines et plus.

Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

## 5.2 Nombre de formulaires reçus aux deux laboratoires fiduciaires du PQDPT21

Le personnel impliqué dans les suivis de grossesse et les soins offerts en périnatalité doit veiller à ce que les femmes enceintes reçoivent l'information nécessaire leur permettant de prendre, de manière éclairée, la décision de participer ou non au PQDPT21. Si une femme enceinte décide d'y participer, elle doit signer un formulaire de consentement. Si, au contraire, elle refuse de participer au programme, le professionnel de la santé est invité à inscrire la mention « refus » sur le formulaire et à le transmettre au laboratoire désigné à des fins de statistiques.

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 professionnel de la santé, il est difficile d'apprécier l'offre du PQDPT21 seulement à partir du dénombrement des formulaires reçus aux deux laboratoires. Par conséquent, l'offre du PQDPT21 peut être sous-estimée. L'appréciation de l'offre globale de dépistage est mesurée en questionnant directement les femmes au moyen d'un sondage (voir la section 6.1).

L'âge moyen des femmes participant au programme est de 29 ans (voir le tableau 6). La participation a augmenté d'année en année depuis l'implantation du programme en 2011 (voir le graphique 2). Par ailleurs, on observe un plafonnement du nombre de participantes à environ 50 000 par année.

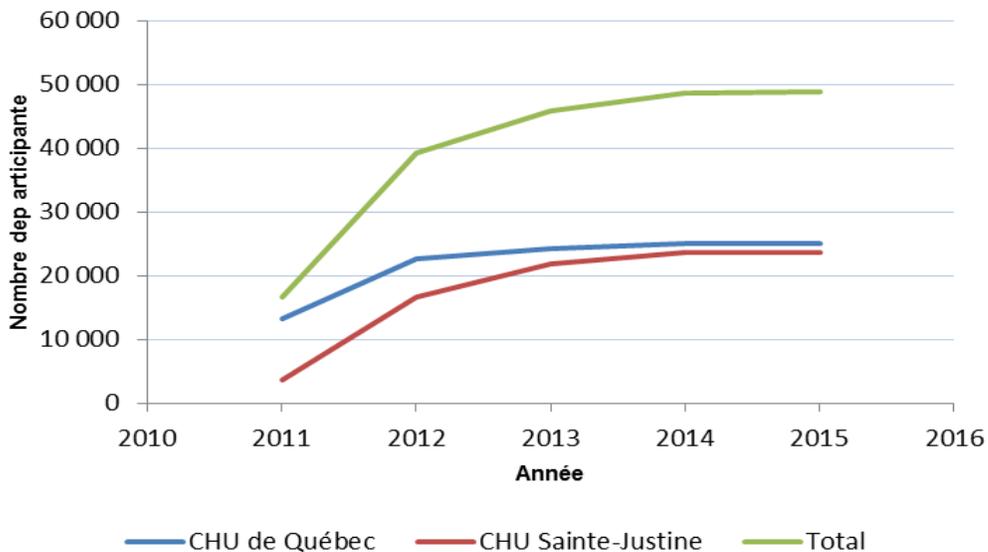
**TABLEAU 6 : NOMBRE DE FEMMES ENCEINTES POUR QUI UNE REQUÊTE DE PARTICIPATION OU DE REFUS A ÉTÉ COMPLÉTÉE SELON L'ANNÉE, LE LABORATOIRE ET L'ÂGE MOYEN**

Laboratoire	Année	N <sup>bre</sup> de femmes ayant accepté*	N <sup>bre</sup> de femmes ayant refusé	Total	Âge moyen des participantes au 1 <sup>er</sup> prélèvement
Laboratoire du CHU de Québec	2011	13 134	3 748	16 882	27,9
	2012	22 627	6 882	29 509	28,1
	2013	24 128	6 207	30 335	28,2
	2014	25 083	5 784	30 867	28,3
	2015	25 107	5 293	30 400	28,4
Laboratoire du CHU Sainte-Justine	2011	3 545	194	3 739	30,9
	2012	16 594	2 493	19 087	30,1
	2013	21 759	2 919	24 678	30,2
	2014	23 537	2 336	25 873	30,2
	2015	23 673	2 320	25 993	30,1
Total	2011	16 679	3 942	20 621	28,6
	2012	39 221	9 375	48 596	28,9
	2013	45 887	9 126	55 013	29,1
	2014	48 620	8 120	56 740	29,2
	2015	48 780	7 613	56 393	29,2

\* Il s'agit de toutes les femmes enceintes qui ont signé le formulaire de consentement et pour lesquelles un premier prélèvement a été reçu.

Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

**GRAPHIQUE 2 : NOMBRE DE PARTICIPANTES PAR ANNÉE AU PREMIER PRÉLÈVEMENT SELON L'ÉTABLISSEMENT, DE 2011 À 2015**



Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

### 5.3 Taux de participation à l'échographie de datation

Dans les régions où elle est disponible, l'échographie de datation est offerte à partir de la 9<sup>e</sup> semaine de grossesse. Cette échographie est importante, car elle permet d'améliorer la performance du dépistage. Dans les cas où elle n'est pas disponible, l'âge gestationnel est calculé à partir de la date de la dernière menstruation.

L'objectif du PQDPT21 est d'offrir l'échographie de datation à 70 % des femmes participantes (norme établie dans le cadre de référence). À l'exception de 2011, les objectifs du programme ont toujours été dépassés (voir le tableau 7). Le CHU Sainte-Justine a un taux de participation d'environ 10 % supérieur au CHU de Québec.

**TABLEAU 7 : TAUX DE PARTICIPATION ANNUEL À L'ÉCHOGRAPHIE DE DATATION SELON L'ÉTABLISSEMENT, DE 2011 À 2015**

Établissement	Année	Nombre d'échographies de datation	Nombre de participantes au 1 <sup>er</sup> prélèvement	Taux de participation à l'échographie de datation (%)
CHU de Québec	2011	7 236	13 134	55,1
	2012	14 715	22 627	65,0
	2013	16 415	24 128	68,0
	2014	17 785	25 083	70,9
	2015	18 629	25 107	74,2
CHU Sainte-Justine	2011	3 321	3 545	93,7
	2012	12 899	16 594	77,7
	2013	17 016	21 759	78,2
	2014	19 223	23 537	81,7
	2015	19 799	23 673	83,6
Total	2011	10 557	16 679	63,3
	2012	27 614	39 221	70,4
	2013	33 431	45 887	72,9
	2014	37 008	48 620	76,1
	2015	38 428	48 780	78,8

Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

#### 5.4 Nombre de participantes selon le type de dépistage

Le PQDPT21 repose sur le dépistage biochimique intégré, qui comprend la mesure des marqueurs sériques au premier et au deuxième trimestre, auxquels peut s'ajouter la mesure de la clarté nucale<sup>12</sup>. Toutefois, on effectue un seul calcul de la probabilité de la trisomie 21 en intégrant les résultats de tous les tests. Il peut arriver qu'un seul prélèvement soit fait chez la femme enceinte, soit celui du premier trimestre ou celui du deuxième trimestre. Dans ce cas, le PQDPT21 prévoit de faire le calcul du risque, mais la performance du dépistage au premier trimestre seul et au deuxième trimestre seul est moins bonne.

Le calcul du risque à partir des marqueurs du premier trimestre seulement se fait après la 17<sup>e</sup> semaine de grossesse, faute de ne pas avoir reçu le deuxième échantillon. Ainsi, comme le démontre le tableau 8, la participation au test de dépistage de la trisomie 21 est répartie selon le type de dépistage réalisé et le moment du prélèvement. Les participantes pour lesquelles on a fait un prélèvement au premier trimestre seulement ont obtenu uniquement un résultat pour les marqueurs PAPP-A, avec ou sans mesure de la clarté nucale.

12. Si la mesure de la clarté nucale réalisée au premier trimestre est disponible, elle sera intégrée au calcul de la probabilité de trisomie 21.

Les participantes qui ont subi un prélèvement au deuxième trimestre seulement ont obtenu uniquement un résultat pour les marqueurs hCG, AFP, uE3 et inhibine A.

**TABLEAU 8 : NOMBRE DE PARTICIPANTES PAR ANNÉE SELON LE PRÉLÈVEMENT ET L'ÉTABLISSEMENT, DE 2011 À 2015**

Établissement	Année	Prélèvement au 1 <sup>er</sup> trimestre seulement	Prélèvement au 2 <sup>e</sup> trimestre seulement	Prélèvement aux 1 <sup>er</sup> et 2 <sup>e</sup> trimestres sans clarté nucale	Prélèvement aux 1 <sup>er</sup> et 2 <sup>e</sup> trimestres avec clarté nucale	Total	Taux de prélèvement aux 1 <sup>er</sup> et 2 <sup>e</sup> trimestres (%)
CHU de Québec	2011	1 004	1 480	9 091	1 559	13 134	81,1
	2012	1 534	1 468	13 499	6 126	22 627	86,7
	2013	1 572	1 419	13 123	8 014	24 128	87,6
	2014	1 724	1 415	12 663	9 281	25 083	87,5
	2015	1 622	1 489	11 219	10 777	25 107	87,6
CHU Sainte-Justine	2011	225	253	334	2 733	3 545	86,5
	2012	1 401	1 402	5 727	8 066	16 596	83,1
	2013	1 660	2 179	7 886	10 035	21 760	82,4
	2014	1 638	2 650	7 355	11 894	23 537	81,8
	2015	1 688	2 617	8 046	11 322	23 673	81,8
Total	2011	1 229	1 733	9 425	4 292	16 679	82,2
	2012	2 935	2 870	19 226	14 192	39 223	85,2
	2013	3 232	3 598	21 009	18 049	45 888	85,1
	2014	3 362	4 065	20 018	21 175	48 620	84,7
	2015	3 310	4 106	19 265	22 099	48 780	84,8

Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

Comme le test de dépistage est plus performant quand on effectue un prélèvement au premier trimestre et un autre au deuxième trimestre, l'objectif du programme est d'atteindre un niveau élevé de participantes qui font les deux prélèvements, soit 85 %. Comme on peut le remarquer dans le tableau 8, en 2014 et en 2015, le taux de participation aux deux prélèvements se situe sous le seuil de 85 %, bien qu'il s'en rapproche. Dans le cas du CHU Sainte-Justine plus particulièrement, le taux n'atteint pas l'objectif depuis 2012. Plusieurs raisons peuvent expliquer que les femmes n'ont pas eu les deux prélèvements sanguins : une fausse couche, un rendez-vous de suivi de grossesse tardif, etc. Cela dit, au cours des années, les taux de prélèvement au premier et au deuxième trimestre se sont toujours situés entre 80 % et 85 %.

L'ajout de la mesure de la clarté nucale augmente également la performance du dépistage. Le nombre de participantes qui ont eu une mesure de la clarté nucale a augmenté annuellement de 2011 à 2015. En outre, plus de la moitié des femmes qui ont fait les deux prélèvements en 2015 ont eu une mesure de la clarté nucale.

En 2015, la moitié des régions affichent un taux de prélèvement aux premier et deuxième trimestres qui se situent sous la barre des 85 % : Montréal, l'Outaouais, la Côte-Nord, le Nord-du-Québec, Laval, Lanaudière, les Laurentides, la Montérégie et le Nunavik (voir le tableau 9). Les taux les plus élevés s'observent dans le Bas-Saint-Laurent, dans les Terres-Cries-de-la-Baie-James et dans la Mauricie et le Centre-du-Québec.

**TABLEAU 9 : NOMBRE DE PARTICIPANTES PAR RÉGION SOCIO-SANITAIRE\* SELON LE PRÉLÈVEMENT EN 2015**

Région	Prélèvement au 1 <sup>er</sup> trimestre seulement	Prélèvement au 2 <sup>e</sup> trimestre seulement	Prélèvement aux 1 <sup>er</sup> et 2 <sup>e</sup> trimestres	Total	Taux de prélèvement aux 1 <sup>er</sup> et 2 <sup>e</sup> trimestres (%)
Bas-Saint-Laurent	52	40	1 201	1 293	92,9
Saguenay–Lac-Saint-Jean	134	92	1 408	1 634	86,2
Capitale-Nationale	267	351	4 895	5 513	88,8
Mauricie et Centre-du-Québec	216	145	3 336	3 697	90,2
Estrie	238	56	2 410	2 704	89,1
Montréal	977	1 707	11 394	14 078	80,9
Outaouais	147	167	1 669	1 983	84,2
Abitibi-Témiscamingue	48	42	673	763	88,2
Côte-Nord	60	72	605	737	82,1
Nord-du-Québec	31	30	173	234	73,9
Gaspésie–Îles-de-la-Madeleine	25	25	407	457	89,1
Chaudière-Appalaches	139	123	2 247	2 509	89,6
Laval	136	195	1 787	2 118	84,4
Lanaudière	135	193	1 284	1 612	79,7
Laurentides	215	274	2 384	2 873	83,0
Montérégie	482	575	5 391	6 448	83,6
Nunavik	7	19	87	113	77,0
Terres-Cries-de-la-Baie-James	1	0	13	14	92,9
Total	3 310	4 106	41 364	48 780	84,8

\* Région où le prélèvement a été fait.

Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

### 5.5 Taux de prélèvement au deuxième trimestre à partir de la 17<sup>e</sup> semaine de grossesse

Idéalement, le prélèvement du deuxième trimestre devrait être fait le plus tôt possible. Lorsque la participante obtient un résultat indiquant une probabilité élevée, elle doit décider si elle subit ou non une amniocentèse. Si elle accepte, il faut compter de deux à trois semaines environ avant d'obtenir les résultats de l'examen du caryotype fœtal. Un prélèvement tardif au deuxième trimestre retarde le diagnostic prénatal et repousse la décision de poursuivre ou d'interrompre la grossesse en cas de diagnostic confirmé de trisomie 21.

L'objectif du PQDPT21 est que moins de 30 % des participantes aient le prélèvement du deuxième trimestre à partir de la 17<sup>e</sup> semaine de grossesse. Comme le montre le tableau 10, très peu de femmes ont ce prélèvement à partir de la 17<sup>e</sup> semaine. En 2015, seulement 4,5 % des femmes ont eu un prélèvement tardif. On remarque toutefois que ce pourcentage augmente année après année.

**TABLEAU 10 : TAUX DE PRÉLÈVEMENT DU DEUXIÈME TRIMESTRE À PARTIR DE LA 17<sup>E</sup> SEMAINE DE GROSSESSE SELON L'ÉTABLISSEMENT, DE 2011 À 2015**

Établissement	Année	Nombre de participantes au prélèvement du 2 <sup>e</sup> trimestre à partir de la 17 <sup>e</sup> semaine	Nombre de participantes au 1 <sup>er</sup> prélèvement	Taux (%)
CHU de Québec	2011	379	13 134	2,9
	2012	527	22 627	2,3
	2013	651	24 128	2,7
	2014	847	25 083	3,4
	2015	986	25 107	3,9
CHU Sainte-Justine	2011	127	3 545	3,6
	2012	592	16 596	3,6
	2013	901	21 760	4,1
	2014	1 195	23 537	5,1
	2015	1 231	23 673	5,2
Total	2011	506	16 679	3,0
	2012	1 119	39 223	2,9
	2013	1 552	45 888	3,4
	2014	2 042	48 620	4,2
	2015	2 217	48 780	4,5

Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

### 5.6 Nombre de participantes qui obtiennent un résultat indiquant une probabilité élevée

Le résultat du test de dépistage de trisomie 21 peut indiquer une probabilité faible (probabilité plus faible que le seuil de 1/300) ou une probabilité élevée (probabilité égale ou supérieure au seuil de 1/300). Lorsque le résultat indique une probabilité faible, aucun suivi particulier n'est requis. Lorsque le résultat indique une probabilité élevée, un test diagnostique (amniocentèse et examen du caryotype foetal) est offert à la femme enceinte en vue de confirmer ou d'infirmer le diagnostic de trisomie 21.

Comme l'indique le tableau 11, en 2015, le taux de probabilité élevée de donner naissance à un enfant atteint de la trisomie 21 est de 3,9 % dans l'ensemble. Ce taux varie beaucoup en fonction du prélèvement qu'a fait la participante. Toujours en 2015, il passe de 9,0 % pour celles qui ont seulement fait un test de dépistage au premier trimestre à 2,3 % pour celles qui ont fait les deux prélèvements avec la mesure de la clarté nucale. Selon la littérature, la majorité des résultats indiquant une probabilité élevée dans le dépistage de la trisomie 21 sont des faux positifs, c'est-à-dire des cas où le bébé n'a pas réellement la trisomie 21, mais où le test de dépistage indique une probabilité élevée.

**TABLEAU 11 : TAUX ANNUEL DE PROBABILITÉ ÉLEVÉE SELON LE PRÉLÈVEMENT ET L'ÉTABLISSEMENT, DE 2011 À 2015**

Établissement	Année	Prélèvement au 1 <sup>er</sup> trimestre seulement	Prélèvement au 2 <sup>e</sup> trimestre seulement	Prélèvement aux 1 <sup>er</sup> et 2 <sup>e</sup> trimestres sans clarté nucale	Prélèvement aux 1 <sup>er</sup> et 2 <sup>e</sup> trimestres avec clarté nucale	Total
CHU de Québec	2011	7,6 %	7,0 %	4,3 %	3,1 %	4,7 %
	2012	9,6 %	8,2 %	4,5 %	2,4 %	4,5 %
	2013	9,5 %	5,4 %	4,1 %	2,2 %	3,9 %
	2014	7,8 %	6,1 %	4,4 %	2,3 %	3,9 %
	2015	8,1 %	7,5 %	3,8 %	2,1 %	3,6 %
CHU Sainte-Justine	2011	6,7 %	12,3 %	5,4 %	3,8 %	4,7 %
	2012	8,1 %	7,6 %	5,3 %	3,5 %	4,9 %
	2013	10,4 %	7,7 %	5,0 %	3,0 %	4,7 %
	2014	13,4 %	7,9 %	5,1 %	3,1 %	5,0 %
	2015	9,8 %	6,8 %	4,4 %	2,5 %	4,1 %
Total	2011	7,4 %	7,7 %	4,4 %	3,5 %	4,7 %
	2012	8,9 %	7,9 %	4,7 %	3,0 %	4,7 %
	2013	10,0 %	6,8 %	4,4 %	2,6 %	4,3 %
	2014	9,1 %	7,0 %	4,6 %	2,7 %	4,3 %
	2015	9,0 %	7,1 %	4,1 %	2,3 %	3,9 %

Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

### 5.7 Nombre de tests diagnostiques (amniocentèses) selon l'indication de l'échantillon

Le PQDPT21 offre une amniocentèse et un examen du caryotype fœtal à toutes les femmes dont le résultat du dépistage indique une probabilité élevée et qui le désirent. L'amniocentèse permet de confirmer le diagnostic de trisomie 21, mais c'est aussi une procédure invasive comportant un risque de fausse couche.

Les indicateurs qui concernent le suivi de la qualité du test diagnostique (ex. : taux d'amniocentèse chez les femmes dont le résultat du dépistage indique une probabilité élevée dans le cadre du PQDPT21) n'ont pu être mesurés, étant donné les limites que comporte le jumelage manuel des données provenant des deux laboratoires de dépistage avec celles provenant des laboratoires de cytogénétique.

Par ailleurs, la répartition du nombre de tests diagnostiques (amniocentèse et caryotype fœtal) en fonction des raisons qui les justifient est disponible. Ils permettent d'observer certaines tendances. Cependant, la comparaison entre les établissements qui réalisent l'examen du caryotype fœtal, soit le CHU de Québec, le CUSM, le CHU Sainte-Justine et le CHUS, est cependant limitée, puisqu'ils ne compilent pas tous les données de la même façon. Enfin, les

données disponibles ne permettent pas de déterminer la part relative de chacune des indications relativement au recours à l'amniocentèse.

Pour chacun des centres hospitaliers, le nombre d'amniocentèses réalisées en raison de l'âge avancé de la mère est en diminution depuis l'implantation du programme (voir le tableau 12). Ce résultat suggère que les participantes de 35 ans dont le résultat au test de dépistage indique une probabilité faible jugeraient moins pertinent le recours à l'amniocentèse.

**TABLEAU 12 : RÉPARTITION DU NOMBRE DE TESTS DIAGNOSTIQUES (AMNIOCENTÈSES) PAR ANNÉE SELON L'INDICATION DE L'ÉCHANTILLON ET L'ÉTABLISSEMENT QUI RÉALISE LE DIAGNOSTIQUE PRÉNATAL , DE 2012 À 2015**

Établissement	Année	Dépistage prénatal indiquant une probabilité élevée <sup>13</sup>	Âge maternel avancé	Anomalies fœtales détectées à l'échographie	Autres (ex. : anomalie génétique chez parent)	Total*
CHU Sainte-Justine	2012	549	774	457	122	1 648
	2013	450	570	432	81	1 533
	2014	394	381	384	136	1 295
	2015	232	229	444	109	1 001
CHUS	2012	125	33	51	14	223
	2013	120	38	51	34	243
	2014	137	38	74	18	247
	2015	84	22	82	21	202
CHU de Québec	2012	461	322	531	123	1 437
	2013	395	210	425	101	1 131
	2014	394	174	396	92	1 003
	2015	308	112	335	87	808
CUSM	2012	233	553	259	52	1 053
	2013	399	313	188	58	922
	2014	386	173	167	36	752
	2015	283	97	144	24	534

\* Des femmes peuvent être comptabilisées dans plus qu'une indication. Donc, le total des amniocentèses n'est pas nécessairement la somme des indications.

Source : Laboratoires de cytogénétique.

13. Dépistage provenant du secteur public (PQDPT21) et du secteur privé.

## 5.8 Incidence de la trisomie 21

Le PQDPT21 permet aux femmes de prendre une décision éclairée quant à la poursuite ou non de la grossesse à la suite d'un diagnostic positif de trisomie 21.

Il n'y a pas de baisse marquée du nombre de naissances avec diagnostic de trisomie 21 depuis l'implantation graduelle du programme en 2011 (voir le tableau 13). Le nombre de cas en 2014 est le plus faible, mais rien n'indique pour l'instant que c'est une tendance.

**TABLEAU 13 : INCIDENCE DE LA TRISOMIE 21 À LA NAISSANCE**

Année	Nombre de naissances	Nombre de naissances vivantes avec diagnostic de trisomie 21	Taux de diagnostic de trisomie 21 par 10 000 naissances (%)
2009	88 891	58	6,5
2010	88 436	51	5,8
2011	88 618	64	7,2
2012	88 933	57	6,4
2013	88 867	68	7,7
2014	87 700	46	5,2

Source : Med-ECHO, Institut de la statistique du Québec.

## 5.9 Délai de transport de l'échantillon prélevé au deuxième trimestre

Il est important que la transmission des résultats se fasse dans les délais appropriés pour permettre la réalisation des autres étapes du programme. Les données fournies par les deux laboratoires de dépistage ont permis de calculer les délais de transport de l'échantillon sanguin prélevé au deuxième trimestre. L'annexe IV fournit les détails des données utilisées. Il est souhaitable que les échantillons arrivent rapidement aux laboratoires : 90 % des échantillons doivent être acheminés au laboratoire dans un délai inférieur à trois jours selon la norme établie dans le cadre de référence du programme.

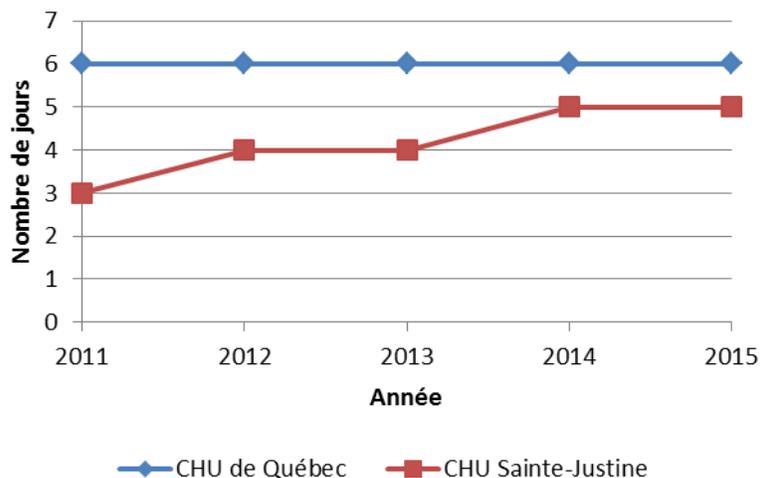
Le délai moyen de transport est de 2,7 jours pour les deux établissements en 2015 (voir le tableau 14). Il est passé de 1,9 en 2011 à 2,7 en 2015, ce qui représente une augmentation moyenne de 0,2 jour par année. On peut aussi remarquer que les délais sont très variables, mais qu'ils sont plus élevés au CHU de Québec. En effet, ils tournent autour de 2,9 jours depuis 2012. Pour le CHU Sainte-Justine, les délais sont de 1,9 jours en moyenne. Par contre, pour ce dernier, la durée des délais augmente d'année en année. Dans l'ensemble du Québec, les délais requis pour que parviennent 90 % des échantillons est de six jours, ce qui est le double de la norme à atteindre (voir le graphique 4). Depuis le début du programme, le CHU de Québec a des délais de transport de six jours pour que 90 % des échantillons parviennent aux laboratoires. Pour le CHU Sainte-Justine, les délais sont passés de trois à cinq jours de 2011 à 2015.

**TABLEAU 14 : DÉLAI MOYEN DE TRANSPORT DU PRÉLÈVEMENT DU DEUXIÈME TRIMESTRE SELON L'ÉTABLISSEMENT, DE 2011 À 2015**

Établissement	Année	Délai moyen (en nombre de jours)	Écart type	Délai médian (en nombre de jours)
CHU de Québec	2011	2,6	2,6	2,0
	2012	2,9	2,5	2,0
	2013	2,8	2,2	2,0
	2014	2,9	2,4	2,0
	2015	2,9	2,2	2,0
CHU Sainte-Justine	2011	0,8	1,7	0,0
	2012	1,7	1,9	1,0
	2013	2,1	2,4	1,0
	2014	2,2	2,3	2,0
	2015	2,5	2,3	2,0
Total	2011	1,9	2,5	1,0
	2012	2,4	2,3	2,0
	2013	2,4	2,3	2,0
	2014	2,6	2,3	2,0
	2015	2,7	2,3	2,0

Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements

**GRAPHIQUE 3 : DÉLAI DE TRANSPORT DE 90 % DES ÉCHANTILLONS AU LABORATOIRE SELON L'ÉTABLISSEMENT, DE 2011 À 2015**



Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

## 5.10 Délai de production du rapport du test de dépistage

Le délai de production du rapport du test de dépistage correspond au temps écoulé entre la date d'arrivée des échantillons sanguins au laboratoire de référence et la date de production du rapport. Si le résultat indique une probabilité élevée de trisomie 21, le rapport est transmis le jour même au professionnel qui a prescrit le test de dépistage. Dans le cas d'un résultat qui indique une probabilité faible, le rapport est expédié par la poste. Le calcul du délai de production du rapport tient seulement compte des jours ouvrables, les samedis, les dimanches et les jours fériés étant donc exclus du calcul. Si la date de réception de l'échantillon est un samedi, un dimanche ou un jour férié, le calcul du délai commence le jour ouvrable suivant cette date. Si la date de production du rapport est un samedi, un dimanche ou un jour férié, le calcul du délai prend fin le jour ouvrable précédant cette date. Selon la norme établie dans le cadre de référence du programme, 90 % des rapports doivent être produits dans un délai de cinq jours.

En 2015, le délai moyen de production des rapports est de 3,0 jours. Il a été de 2,9 jours au CHU de Québec et de 3,1 jours au CHU Sainte-Justine (voir le tableau 15). Le délai moyen semble se maintenir pour chacun des établissements. Seule l'année 2013 fait exception dans le cas du CHU Sainte-Justine, le délai moyen ayant presque doublé. Le délai maximal exigé pour livrer 90 % des rapports est de six jours pour la période 2011-2015. Il a été sous le seuil des cinq jours en 2014 et en 2015.

**TABLEAU 15 : DÉLAIS DE PRODUCTION DU RAPPORT DU TEST DE DÉPISTAGE, SELON L'ÉTABLISSEMENT ET L'ANNÉE**

Établissement	Année	Délai moyen (en nombre de jours)	Écart type	Délai médian (en nombre de jours)	Délai maximal exigé pour 90 % des rapports (en nombre de jours)
CHU de Québec	2011	4,3	1,8	4,0	6,0
	2012	3,4	1,4	3,0	5,0
	2013	2,9	1,2	3,0	4,0
	2014	3,7	2,1	3,0	6,0
	2015	2,9	2,2	3,0	4,0
CHU Sainte-Justine	2011	2,4	1,9	2,0	4,0
	2012	3,5	3,4	3,0	5,0
	2013	6,3	3,9	6,0	9,0
	2014	3,5	3,3	3,0	5,0
	2015	3,1	2,3	3,0	4,0
Total	2011	3,6	2,0	3,0	6,0
	2012	3,4	2,5	3,0	5,0
	2013	4,6	3,4	4,0	8,0
	2014	3,6	2,8	3,0	5,0
	2015	3,0	2,2	3,0	4,0

Source : Système d'information des laboratoires de dépistage des établissements.

## 6. ENQUÊTE AUPRÈS DE FEMMES ENCEINTES

Le MSSS a mandaté l'Institut de la statistique du Québec (ISQ) pour la réalisation d'une enquête auprès des femmes ayant donné naissance à un enfant en 2015. Cette enquête visait à connaître la proportion de femmes enceintes ayant reçu l'offre de participer au PQDPT21, les informations qu'elles ont reçues et les tests de dépistage prénatal de la trisomie 21 qu'elles ont passés.

L'enquête a été menée auprès de 3 164 femmes ayant donné naissance au Québec entre le 1<sup>er</sup> juin et le 14 août 2015.

Il est à noter que seulement les femmes ayant donné naissance au cours de l'été 2015 ont été consultées par l'ISQ pour connaître l'offre du programme. Les résultats de la présente section peuvent donc différer légèrement de ceux de la section précédente.

En présence d'un résultat global significatif (selon le test du khi-deux), dans les tableaux, des lettres ajoutées en exposant aux statistiques présentées indiquent quelles sont les paires de catégories d'une variable de croisement pour lesquelles la répartition de la variable d'analyse diffère significativement, au seuil de 0,05. Une même lettre identifie un écart significatif entre deux catégories. Il est à noter qu'il peut arriver que deux proportions pour lesquelles les estimations semblent différentes ne le soient pas d'un point de vue statistique à cause, notamment, du petit nombre d'individus sur lequel est basée l'estimation. On dit, dans ce cas, qu'il n'y a pas de différence statistiquement significative ou que l'enquête ne permet pas de détecter de différence entre ces proportions.

### 6.1 Offre d'un test de dépistage

La population visée est ici toutes les femmes susceptibles de se faire offrir un test de dépistage, c'est-à-dire les femmes qui se sont présentées pour un premier suivi avant la 21<sup>e</sup> semaine de grossesse. Il y a 93 % ont reçu l'offre de participer au programme. Il n'y a pas de différence selon la catégorie d'âge des femmes. Par contre, on remarque une différence quant au revenu du ménage. Les femmes dont le revenu du ménage est inférieur à 25 000 \$ par année sont significativement moins nombreuses à se faire offrir un test de dépistage (voir le tableau 16).

Parmi toutes les femmes qui ont reçu l'offre de passer un test de dépistage, 72 % d'entre elles mentionnent que le test de dépistage leur a été présenté comme un choix.

**TABLEAU 16 : PROPORTION DE FEMMES\* QUI ONT REÇU L'OFFRE DE PASSER UN TEST DE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 SELON LE REVENU DU MÉNAGE, QUÉBEC, 2015**

Revenu total du ménage	Proportion des répondantes (%)	
Moins de 25 000 \$	85,4	a,b,c,d
Entre 25 000 \$ et 44 999 \$	95,1	a
Entre 45 000 \$ et 64 999 \$	94,0	b
Entre 65 000\$ et 84 999 \$	96,3	c
85 000 \$ et plus	93,6	d

\* Il s'agit des participantes de l'enquête qui ont reçu l'offre de passer un test de dépistage au cours des premières visites pour le suivi de grossesse, parmi les femmes ayant obtenu leur première consultation pour un suivi de grossesse avant la 21<sup>e</sup> semaine.

a, b, c, d Les différences significatives au seuil de 5 % entre deux proportions sont indiquées par la même lettre.

Source : Institut de la statistique du Québec.

Les tests de dépistage sont disponibles dans les réseaux public et privé de santé. La grande majorité des femmes, soit 93 %, ont reçu l'offre de passer le test dans le réseau public, avec un complément ou non dans le réseau privé. Les 7 % restants se sont fait offrir exclusivement de passer le test dans le réseau privé. L'offre du réseau varie selon l'âge des participantes. Les femmes âgées de 35 ans et plus se font offrir en plus grand nombre de passer le test exclusivement dans le réseau privé comparativement aux femmes plus jeunes (voir le tableau 17).

**TABLEAU 17 : RÉSEAU PROPOSÉ (PUBLIC OU PRIVÉ) PAR LA PERSONNE AYANT OFFERT DE PASSER UN TEST DE DÉPISTAGE, PARMIS LES FEMMES QUI ONT REÇU L'OFFRE DE PASSER UN TEST DE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 (ET QUI ONT ACCEPTÉ D'EN ENTENDRE PARLER), QUÉBEC, 2015**

Groupe d'âge	Réseau public (avec le réseau privé ou non)		Réseau privé seulement	
	Proportion de femmes (%)			
18 ans et plus	93,4		6,6	
18-34 ans	94,4	a	5,6	a
35 ans et plus	89,2	a	10,8	* a

\* Coefficient de variation entre 15 % et 25 %; interpréter avec prudence.

a Pour chacune des variables en colonnes, les différences significatives au seuil de 5 % entre deux proportions d'une variable de croisement sont indiquées par la même lettre.

Source : Institut de la statistique du Québec.

L'offre de passer le test n'est pas la même entre les différentes régions sociosanitaires. Bien que la différence ne soit pas si grande, la proportion de femmes qui ont eu l'offre du programme public est plus faible dans les régions de Lanaudière, de la Montérégie, de Laval et de Montréal que dans le reste de la province.

## **6.2 Diffusion de l'information concernant le test de dépistage**

Le MSSS a développé plusieurs outils afin d'informer les femmes au sujet du programme de dépistage. Une formation, un aide-mémoire et un site Web dédié ont été élaborés, pour les intervenants. Un dépliant et un site Web populationnel sont également disponibles pour les femmes. La majorité des femmes (93,4 %) ont reçu une explication verbale sur le programme. Parmi les femmes qui souhaitent en connaître davantage, 60,5 % disent avoir reçu le dépliant explicatif du MSSS. Une proportion de 86,1 % de celles qui l'ont reçu affirme avoir pris connaissance du contenu du dépliant. Le site Web fait moins bonne figure : il y a 26,5 % des femmes qui disent avoir entendu parler du site Web comme source d'information sur le programme de dépistage. Seulement le quart (25,2 %) d'entre elles ont été, par la suite, le consulter.

Ces outils ont servi efficacement à véhiculer l'information aux femmes pour le dépistage. Il y a 94,7 % d'entre elles qui sont totalement ou plutôt en accord pour dire que l'information était claire et suffisante concernant le dépistage de la trisomie 21 (voir le tableau 18). L'information fournie ne couvre pas entièrement les enjeux du programme. Moins de la moitié des femmes (49,6 %) affirment avoir obtenu de l'information entourant les enjeux de la poursuite ou de l'interruption de grossesse en cas de diagnostic prénatal de la trisomie 21 au moment de l'offre du test de dépistage.

La satisfaction quant à l'information reçue varie selon l'âge des participantes. Il y a moins de femmes de 35 ans et plus qui disent avoir eu de l'information claire sur le test de dépistage de la trisomie 21. Par contre, il y a une proportion plus grande d'entre elles qui ont dit avoir obtenu de l'information claire au sujet du test diagnostique ou de l'amniocentèse, de ses risques et de ses limites.

**TABLEAU 18 : SATISFACTION EN CE QUI CONCERNE L'ENSEMBLE DES INFORMATIONS REÇUES PARMIS LES FEMMES QUI ONT REÇU L'OFFRE DE PASSER UN TEST DE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21 (ET QUI ONT ACCEPTÉ D'EN ENTENDRE PARLER) OU QUI ONT DEMANDÉ DE LE PASSER, QUÉBEC, 2015**

Au moment de prendre la décision de passer ou pas le test de dépistage, l'information était claire et suffisante concernant :	Groupe d'âge		18 ans et plus	18-34 ans	35 ans et plus		
l'anomalie congénitale trisomie 21	Totalement ou plutôt en accord	%	96,5	97,0	94,8		
	Plutôt ou totalement en désaccord		3,5	3,0	* 5,2	*	
le test de dépistage de la trisomie 21, ses résultats et ses limites	Totalement ou plutôt en accord	%	94,7	95,3	<sup>a</sup> 92,5	<sup>a</sup>	
	Plutôt ou totalement en désaccord		5,3	4,7	<sup>a</sup> 7,5	<sup>a</sup>	<sup>a</sup>
le test diagnostique ou l'amniocentèse, ses risques et ses limites	Totalement ou plutôt en accord	%	63,2	61,5	<sup>a</sup> 70,0	<sup>a</sup>	
	Plutôt ou totalement en désaccord		2,6	* 2,6	<sup>a</sup> 2,6	<sup>a</sup>	**
	N'a pas obtenu d'information à ce sujet		34,2	35,9	<sup>a</sup> 27,4	<sup>a</sup>	
les enjeux entourant la poursuite ou l'interruption de grossesse en cas de diagnostic prénatal de la trisomie 21	Totalement ou plutôt en accord	%	46,9	45,8	51,1		
	Plutôt ou totalement en désaccord		2,7	* 2,8	* 2,4	*	**
	N'a pas obtenu d'information à ce sujet		50,4	51,4	46,6		

\* Coefficient de variation entre 15 % et 25 %; interpréter avec prudence.

\*\* Coefficient de variation supérieur à 25 %; estimation fournie à titre indicatif seulement.

<sup>a</sup> Pour chacune des variables en colonnes, les différences significatives au seuil de 5 % entre deux proportions d'une variable de croisement sont indiquées par la même lettre.

Source : Institut de la statistique du Québec.

### 6.3 Passer le test de dépistage

Parmi les femmes qui se sont fait offrir un test de dépistage prénatal pour la trisomie 21, 8 % l'ont passé, 7 % ont fait la mesure de la clarté nucale seulement sans les prises de sang<sup>14</sup> et 9 % ne l'ont pas passé.

Le dépistage est offert gratuitement dans le réseau de santé public. Il est payant au privé. Le test complémentaire de dépistage de l'ADN foetal dans le sang maternel est offert dans le réseau privé uniquement. La majorité des femmes ont passée le test de dépistage dans le réseau public (voir le tableau 19).

**TABLEAU 19 : PROPORTION DE FEMMES QUI ONT PASSÉ UN TEST DANS LE RÉSEAU PUBLIC OU DANS LE RÉSEAU PRIVÉ PARMIS LES FEMMES QUI ONT PASSÉ UN TEST DE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21, QUÉBEC, 2015**

Réseau public seulement (elles n'ont pas payé)	Réseau public (elles n'ont pas payé) et réseau privé (elles ont payé)*	Réseau privé seulement (elles ont payé)
55,1	15,2	29,7

\* Ces femmes peuvent avoir fait le dépistage biochimique au public, puis le test d'ADN foetal dans le sang maternel qui est offert seulement au privé.

Source : Institut de la statistique du Québec.

D'importantes différences existent quant au choix du réseau selon l'âge et les caractéristiques sociodémographiques des participantes. Les femmes de 35 ans et plus sont plus nombreuses à faire les tests de dépistage uniquement dans le réseau privé (voir le tableau 20). Les femmes possédant un diplôme d'études collégiales ou universitaires sont, en proportion, deux à trois fois plus nombreuses à utiliser le réseau privé comparativement aux femmes ayant un diplôme d'études secondaires ou moins. Les participantes anglophones sont moins enclines à utiliser uniquement le réseau public. De plus, les participantes dont le revenu du ménage est supérieur à 65 000 \$ utilisent dans une proportion significativement moins grande le réseau public uniquement.

14. La mesure seule de la clarté nucale n'est pas un test qui respecte les normes minimales de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada pour le dépistage prénatal de la trisomie 21 (*Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, vol. 33, n° 7, 2011, p. 736-750).

**TABEAU 20 : PROPORTION DE FEMMES QUI ONT PASSÉ UN TEST DANS LE RÉSEAU PUBLIC OU DANS LE RÉSEAU PRIVÉ PARMIS LES FEMMES QUI ONT PASSÉ UN TEST DE DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21, SELON LE GROUPE D'ÂGE, LE NIVEAU DE SCOLARITÉ COMPLÉTÉ, LA LANGUE PARLÉE ET LE REVENU TOTAL DU MÉNAGE, QUÉBEC, 2015**

	Réseau public seulement	Réseau public et réseau privé	Réseau privé seulement	
Proportion des femmes (%)				
<b>Groupe d'âge</b>				
18 ans et plus :	55,1	15,2	29,7	
18-34 ans	57,6 <sup>a</sup>	15,1	27,4	<sup>a</sup>
35 ans et plus	45,8 <sup>a</sup>	15,5	38,6	<sup>a</sup>
<b>Plus haut niveau de scolarité complété</b>				
Sans diplôme d'études secondaires	72,1 <sup>a</sup>	16,0 <sup>*</sup>	11,9 <sup>*</sup>	<sup>a</sup>
Diplôme d'études secondaires	73,3 <sup>b</sup>	11,1 <sup>*</sup>	15,6 <sup>*</sup>	<sup>b</sup>
Diplôme d'études collégiales	56,7 <sup>a,b</sup>	15,4	28,0	<sup>a,b</sup>
Diplôme d'études universitaires	46,8 <sup>a,b</sup>	16,1	37,2	<sup>a,b</sup>
<b>Langue parlée le plus souvent à la maison</b>				
Français	55,6 <sup>a</sup>	15,3	29,1	<sup>a</sup>
Anglais	44,5 <sup>a,b</sup>	14,3 <sup>*</sup>	41,2	<sup>a</sup>
Autre langue que le français ou l'anglais	63,8 <sup>b</sup>	15,5 <sup>*</sup>	20,7 <sup>*</sup>	<sup>a</sup>
<b>Revenu total du ménage</b>				
Moins de 25 000 \$	74,2 <sup>a,b</sup>	12,9 <sup>*</sup>	12,9 <sup>*</sup>	<sup>a,b,c</sup>
Entre 25 000 \$ et 44 999 \$	73,3 <sup>c,d</sup>	12,3 <sup>*</sup>	14,4 <sup>*</sup>	<sup>d,e,f</sup>
Entre 45 000 \$ et 64 999 \$	65,9 <sup>e,f</sup>	12,9	21,3	<sup>a,d,g</sup>
Entre 65 000 \$ et 84 999 \$	56,5 <sup>a,c,e,g</sup>	15,7	27,8	<sup>b,e,h</sup>
85 000 \$ et plus	38,4 <sup>b,d,f,g</sup>	17,8	43,9	<sup>c,f,g,h</sup>

\* Coefficient de variation entre 15 % et 25 %; interpréter avec prudence.

a, b, ...h Pour chacune des variables en colonnes, les différences significatives au seuil de 5 % entre deux proportions d'une variable de croisement sont indiquées par la même lettre.

Source : Institut de la statistique du Québec.

## CONCLUSION ET PISTES D'AMÉLIORATION

Le présent rapport fournit un état de la situation du PQDPT21. En 2015, le programme était offert aux femmes enceintes depuis cinq ans. Les résultats les plus notables sont les suivants :

Le taux de participation plafonne à environ 50 000 participantes, ce qui représente 55 % des grossesses susceptibles de mener à un test de dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec.

Le taux de participation à l'échographie de datation du premier trimestre se maintient au-dessus de la norme de 70 % depuis quatre ans pour l'ensemble du Québec.

La proportion de femmes qui font la mesure de la clarté nucale dans le cadre du PQDPT21 augmente annuellement.

Les délais de transport des échantillons n'ont jamais respecté la norme de trois jours pour que 90 % des échantillons parviennent aux laboratoires. Pour l'ensemble du Québec, le délai est de six jours.

Les résultats de l'enquête menée auprès des femmes qui ont accouché en 2015 ont permis de montrer que 93 % des femmes ont reçu l'offre de passer un test de dépistage. Parmi celles-ci, 93 % ont reçu l'offre du programme public et 7 % ont reçu seulement l'offre des tests de dépistage faits dans le secteur privé. Les femmes sont, dans l'ensemble, satisfaites (93,4 %) de l'information qu'elles reçoivent par rapport au dépistage de la trisomie 21. Par contre, il reste du travail à faire pour les informer des enjeux liés à la poursuite ou à l'interruption de grossesse au moment de l'offre du programme de dépistage. Moins de la moitié des femmes (49,6 %) étaient satisfaites de cet aspect. De plus, 72 % des femmes rapportent que le test de dépistage de la trisomie 21 leur a été présenté comme un choix qui leur revient.

Toutefois, ce rapport n'a pu répondre à tous les objectifs. L'absence d'un système d'information propre aux activités du PQDPT21 limite grandement la mesure de la performance du programme. En effet, plusieurs indicateurs ne peuvent être calculés, notamment ceux concernant les résultats de l'amniocentèse dans les cas où le dépistage indique une probabilité élevée. Il en va de même pour le taux de détection et le taux de faux positifs, qui sont importants dans le contexte d'un programme de dépistage.

Il est souhaitable que ces résultats encouragent les professionnels à continuer d'offrir le PQDPT21 en diffusant l'information nécessaire pour permettre aux femmes enceintes une participation fondée sur un consentement libre et éclairé.

Enfin, en accord avec le comité de coordination du PQDPT21, quelques pistes d'amélioration utiles au PQDPT21 sont proposées. Ces pistes s'adressent aux décideurs du MSSS, des CISSS, des CIUSSS, des établissements de santé et des laboratoires impliqués dans le développement du PQDPT21.

### **Décideurs du MSSS, des CISSS et des CIUSSS**

Mettre en place des mécanismes visant à recueillir l'information permettant d'assurer le croisement des données de dépistage avec d'autres bases de données pour la mesure et le suivi des indicateurs du PQDPT21 (ex. : en l'absence d'un système d'information, permettre le transfert sécurisé des données entre les établissements et le MSSS pour le croisement des données);

S'assurer, par des actions périodiques visant à sensibiliser et à outiller les acteurs du domaine de la santé impliqués dans les suivis de grossesse, de favoriser le consentement libre et éclairé des femmes enceintes lors des différentes étapes de la participation au PQDPT21 (ex. : envoi d'un mémo dans le RSSS sur les résultats de l'enquête et sur les améliorations à apporter pour présenter le test de dépistage comme étant un choix).

#### **Établissements de santé**

- Améliorer la diffusion de l'information sur le PQDPT21;
- Mettre en place des outils adaptés pour que les laboratoires de dépistage et les laboratoires de diagnostique puissent saisir toute l'information pertinente sur le PQDPT21 (ex. : jumelage des informations de la mère et des bébés avec la trisomie 21 dans les laboratoires de cytogénétique pour la collecte des issues de grossesse).

## ANNEXE I : MODÈLE LOGIQUE DU PQDPT21

<b>Raison d'être</b>	Permettre à toutes les femmes enceintes de connaître, en cours de grossesse, la probabilité qu'elles ont de donner naissance à un enfant atteint de la trisomie 21.				
<b>Fondements</b>	Universalité	Accessibilité	Assurance de la qualité	Équité	
<b>Objectif principal</b>	Offrir, dans le réseau public de santé et de services sociaux, un dépistage prénatal de la trisomie 21 à toutes les femmes enceintes du Québec qui le désirent.				
<b>Objectifs secondaires</b>	S'assurer que la participation au PQDPT21 repose sur un consentement libre et éclairé	Assurer la continuité des services après le dépistage	Assurer l'adaptation des méthodes de dépistage	Assurer le suivi du fonctionnement et de la performance du PQDPT21 (qualité, efficacité et performance)	
<b>Nature de l'intervention</b>	La gamme de services offerts par le PQDPT21				
<b>Activités</b>	Information pour soutenir la prise de décision des femmes enceintes	Échographie de datation Tests de dépistage biochimique intégré par marqueurs sériques, au 1 <sup>er</sup> et au 2 <sup>e</sup> trimestre	Contrôle et suivi de la qualité des analyses biochimiques	Prélèvement, transport et conservation des échantillons	Test diagnostique : amniocentèse, examen du caryotype fœtal et analyse en cytogénétique
<b>Ressources investies</b>	Ressources professionnelles responsables des suivis de grossesse pour donner de l'information avant le dépistage Établissements habilités à faire des échographies de datation Établissements habilités à faire le prélèvement des échantillons de sang destinés aux tests biochimiques Laboratoires de biologie médicale désignés pour l'analyse biochimique des échantillons du 1 <sup>er</sup> et du 2 <sup>e</sup> trimestre Professionnels spécifiquement formés pour offrir des conseils en génétique Établissements qui offrent des services d'amniocentèse et d'examen du caryotype fœtal Ressources informationnelles (système d'information)				
<b>Résultats opérationnels</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Professionnels ayant suivi la formation en ligne</li> <li>• Information transmise aux femmes enceintes</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Échographies de datation destinées aux participantes au PQDPT21</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Participation des établissements à un programme d'assurance qualité</li> <li>• Transmission des résultats dans les délais prescrits</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Délais de transport et conservation des échantillons</li> <li>• Délais d'acheminement des échantillons de liquide amniotique</li> <li>• Délais de transmission du rapport de biochimie selon le degré de probabilité</li> </ul>	
<b>Résultats intermédiaires</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nombre de femmes ayant consenti à participer au PQDPT21 ou ayant refusé d'y participer</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Nombre de participantes au PQDPT21 qui ont subi une échographie de datation</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Taux de participation aux deux étapes du dépistage</li> <li>• Taux de participation au prélèvement du 1<sup>er</sup> trimestre seulement</li> <li>• Taux de participation au 2<sup>e</sup> prélèvement avant et après 16 semaines de grossesse</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Délais d'accès à l'amniocentèse</li> <li>• Taux de participation à l'amniocentèse</li> <li>• Délais d'attente des résultats</li> </ul>	
<b>Résultats ultimes</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Taux de détection de la trisomie 21</li> <li>• Incidence de la trisomie 21</li> <li>• Taux de faux positifs</li> </ul>				

**ANNEXE II : ÉTAT DU REGISTRE DU PQDPT21 POUR LA  
MESURE DE LA CLARTÉ NUCALE  
AU 31 DÉCEMBRE 2015**

**TABLEAU A2- 1**

**RÉPARTITION DES 191 ÉCHOGRAPHISTES INSCRITS AU REGISTRE SELON LA  
PROFESSION**

Profession	Nombre d'échographistes
Médecin (Québec)	107
Technologue avec une pratique autonome au Québec	35
Technologue avec une pratique autonome en Ontario	49

**TABLEAU A2-2**

**RÉPARTITION DES 191 ÉCHOGRAPHISTES INSCRITS AU REGISTRE SELON LA  
RÉGION SOCIO SANITAIRE DU QUÉBEC OU PROVINCE**

Région sociosanitaire du Québec ou province	Nombre d'échographistes
Abitibi-Témiscamingue	5
Bas-Saint-Laurent	2
Capitale-Nationale	11
Chaudière-Appalaches	7
Estrie	8
Gaspésie	2
Lanaudière	1
Laurentides	4
Laval	7
Mauricie et Centre-du-Québec	17
Montérégie	21
Montréal	50
Outaouais	7
Ontario	49

**TABLEAU A2-3****RÉPARTITION DES 142 ÉCHOGRAPHISTES INSCRITS AU REGISTRE ET PRATIQUANT AU QUÉBEC SELON LE STATUT DE LA CERTIFICATION FMF**

Statut de la certification FMF	Nombre d'échographistes
À jour	70
Pas à jour	72

**TABLEAU A2-4****RÉPARTITION DES 191 ÉCHOGRAPHISTES INSCRITS AU REGISTRE SELON LES RÉSULTATS DE LEUR DERNIER CONTRÔLE ANNUEL**

Résultats du dernier contrôle annuel	Nombre d'échographistes
Répond aux normes	148
Moins de 50 mesures	7
Sous-estimation de la médiane des MoM	8
Surestimation de la médiane des MoM	3
Pas encore évalué car nouvelle inscription	25

## ANNEXE III : MESURES DE CONTRÔLE DE LA QUALITÉ DES ANALYSES

**TABLEAU A3- 1**

### INDICE ÉCART-TYPE MOYEN

Établissement	Année		AFP	hCG	Estriol	Inhibine	PAPP-A*	hCG (T1)*
CHU de Québec	2014	Sérum	0,1	-0,3	-0,6	-0,5	-0,1	-0,6
		Min.	-1,1	-1,5	-1,6	-1,6	-1,6	-1,5
		Max.	1,4	0,2	1,2	1,0	0,6	0,1
		MoM	-0,1	0,5	-1,3	-0,1	0,1	0,0
		N	15	15	15	15	15	15
	2015	Sérum	-0,1	-0,5	0,3	-1,2	0,4	-0,9
		Min.	-1,8	-1,9	-1,2	-2,6	-1,4	-2,1
		Max.	1,4	0,8	2,0	-0,1	2,2	-0,4
		MoM	-0,1	0,3	-0,1	-0,7	0,4	0,1
		N	15	15	15	15	15	15
CHU Sainte-Justine	2014	Sérum	0,1	-0,7	0,0	0,0	0,9	-0,2
		Min.	-1,1	-2,1	-1,1	-0,5	-0,1	-1,0
		Max.	1,0	0,0	1,1	1,1	1,8	1,4
		MoM	0,0	-0,6	0,2	-1,1	0,1	1,6
		N	15	15	15	15	15	15
	2015	Sérum	-0,4	0,3	0,6	-0,1	0,6	0,3
		Min.	-1,7	-0,4	-1,2	-1,1	-0,6	-0,2
		Max.	0,7	1,0	1,9	0,8	1,9	1,3
		MoM	-0,5	-0,7	1,0	-0,4	0,1	1,0
		N	15	15	15	15	15	15

**TABLEAU A3-2****RÉSULTATS DU CALCUL DU RISQUE**

Établissement	Année	Mois	Quad*	1 <sup>er</sup> trimestre
CHU de Québec	2014	Février	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Juin	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Novembre	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
	2015	Mars	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Août	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Octobre	5/5 (100 %)	4/5 (80 %)
CHU Sainte-Justine	2014	Février	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Juin	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Novembre	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
	2015	Mars	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Août	4/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Octobre	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)

\* Quatre marqueurs du 2<sup>e</sup> trimestre

**TABLEAU A3-3**

**MÉDIANES DES MÉDIANES**

Établissement	Année		AFP	hCG	Estriol	Inhibine	PAPP-A	hCG (T1)*
CHU de Québec	2014	Janvier-mars	1,00	1,01	0,95	1,00	0,94	
		Avril-juin	1,02	1,00	0,97	0,95	1,00	0,97
		Juillet-septembre	0,98	0,98	1,00	0,99	1,00	
		Octobre-décembre	0,98	1,03	0,96	1,04	0,97	1,02
	2015	Janvier-mars	1,01	1,03	0,99	0,98	0,96	
		Avril-juin	0,99	0,99	1,01	0,95	0,99	0,99
		Juillet-septembre	0,99	1,00	1,01	1,01	0,97	
		Octobre-décembre	1,00	0,99	0,99	0,96	1,04	1,00
CHU Sainte-Justine	2014	Janvier-mars	1,03	1,09	0,96	1,00	1,04	
		Avril-juin	1,01	1,05	0,96	0,96	1,02	1,08
		Juillet-septembre	1,03	1,02	1,04	0,96	0,99	
		Octobre-décembre	1,02	1,06	1,02	0,91	1,01	1,14
	2015	Janvier-mars	1,01	1,02	1,00	0,95	1,05	
		Avril-juin	1,05	1,06	1,07	0,98	1,06	1,08
		Juillet-septembre	1,03	0,98	1,09	1,00	1,00	
		Octobre-décembre	1,03	0,98	1,03	1,02	0,99	1,06

\* Médiane calculée sur 6 mois en raison du faible nombre de résultats

## **ANNEXE IV : DÉTAILS DU CALCUL DES INDICATEURS**

Indicateur 5.9 : Délai de transport de l'échantillon prélevé au 2<sup>e</sup> trimestre

Exclusions

Toutes les observations pour lesquelles la date :

- de réception de l'échantillon est antérieure à la date du prélèvement;
- du prélèvement est indiquée, mais pas la date de réception de l'échantillon au laboratoire, et vice versa.

Indicateur 5.10 : Délai de production du rapport du test de dépistage

Exclusions

Toutes les observations pour lesquelles la date :

- de production du rapport est antérieure à date de réception de l'échantillon;
- de production du rapport est indiquée, mais pas la date de réception de l'échantillon au laboratoire, et vice versa.

## **ANNEXE V : LISTE DES INDICATEURS DU PQDPT21**

### **Participation au dépistage :**

Connaissance de l'existence du programme

Taux général de participation

Taux de dépistage

Caractéristiques de la population participant au dépistage

Taux de participation aux deux étapes du dépistage (1<sup>er</sup> et 2<sup>e</sup> trimestres)

Taux de participation au prélèvement du 1<sup>er</sup> trimestre seulement

Raisons de la participation au prélèvement du 1<sup>er</sup> trimestre seulement

Taux de participation au prélèvement du 2<sup>e</sup> trimestre seulement

Raisons de la participation au prélèvement du 2<sup>e</sup> trimestre seulement

Taux de participation au diagnostic après un dépistage indiquant une probabilité élevée

### **Performance du test de dépistage :**

Taux de détection

Taux de faux positifs

### **Performance du programme de dépistage :**

Délai de production du rapport de biochimie

Taux de 2e prélèvement après 16 semaines de grossesse

Taux de discordance entre le résultat du dépistage et le recours ou non à l'amniocentèse

Raisons de la discordance

Incidence initiale de la trisomie 21

Incidence de la trisomie 21 avec le programme

### **Données relatives à l'échographie de datation :**

Taux d'échographies de datation

Semaine appropriée de grossesse lors de l'échographie de datation

Pourcentage de cas où l'échographie de datation a modifié la date et la probabilité de faible à élevée ou d'élevée à faible

**Performance du diagnostic prénatal (amniocentèse et caryotype fœtal) :**

Taux d'amniocentèses

Taux d'amniocentèses chez toutes les femmes âgées de 35 ans et plus

Raisons de l'amniocentèse chez toutes les femmes enceintes au Québec

Délai de l'amniocentèse dans les cas où le dépistage indique une probabilité élevée

Délai de réponse pour le résultat du caryotype fœtal

**Autres indicateurs :**

Appréciation par les femmes enceintes (couples) du consentement libre et éclairé

Satisfaction des participantes au programme

Évaluation de l'information transmise aux femmes et compréhension de l'information

## BIBLIOGRAPHIE

AGENCE D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES ET DES MODES D'INTERVENTION EN SANTÉ (AETMIS), *Le dépistage prénatal du syndrome de Down et d'autres aneuploïdies au premier trimestre de la grossesse*, rapport préparé pour l'AETMIS par Alicia Framarin, Montréal, AETMIS, 2003, xxi-84 p.

COMMISSAIRE À LA SANTÉ ET AU BIEN-ÊTRE, *Rapport de 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*, janvier 2009.

CONSEIL D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES DE LA SANTÉ DU QUÉBEC, *Les enjeux du dépistage et du diagnostic prénatal du syndrome de Down*, Montréal, CETSQ, 1999, xviii-92 p.

INSTITUT DE LA STATISTIQUE, *Enquête québécoise sur le dépistage prénatal de la trisomie 21 : Faits saillants*, 2015.

QUÉBEC, Ministère de la Santé et des Services sociaux, *Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 – Cadre de référence*, 2011.