

# Résultats

## au regard de l'implantation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21

ÉVALUATION  
SANTÉ ET SERVICES SOCIAUX



## **RÉDACTION**

Ourdia Naïdji

## **RÉVISION LINGUISTIQUE**

Madeleine Fex

## **PERSONNES AYANT COLLABORÉ À LA RÉALISATION DE L'ÉVALUATION**

Julie Tranchemontagne

Elsa Bernatchez

Martine Pelletier

## **ÉDITION**

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

Le présent document est disponible uniquement en version électronique à l'adresse :  
**www.msss.gouv.qc.ca** section **Documentation**, rubrique **Publications**.

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

Dépôt légal

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2015

Bibliothèque et Archives Canada, 2015

ISBN : 978-2-550-73059-0 (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, 2015

## TABLE DES MATIÈRES

FAITS SAILLANTS.....	1
INTRODUCTION.....	4
1 OFFRE DE SERVICE DU PQDPT21.....	6
2 MÉTHODOLOGIE D'ÉVALUATION.....	9
2.1 Objectifs d'évaluation	9
2.2 Traitement et analyse des données	9
2.3 Indicateurs	10
3 DEGRÉ D'IMPLANTATION DU PQDPT21.....	11
3.1 Gouvernance du PQDPT21	11
3.2 Déploiement du PQDPT21	11
3.3 Accès aux outils d'information et de formation	12
3.3.1 Accès à la formation en ligne offerte aux professionnels	12
3.3.2 Information sur le PQDPT21 mise à la disposition de la population et des professionnels de la santé	14
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	16
4.4 Conservation des échantillons	16
4.5 Mesure de la clarté nucale	16
5 RÉSULTATS DU PQDPT21.....	17
5.1 Nombre de femmes enceintes ayant participé au PQDPT21	17
5.2 Taux de participation au PQDPT21	18
5.3 Taux de participation à l'échographie de datation	19
5.4 Nombre de participantes au PQDPT21 selon le type de dépistage	20
5.5 Nombre de participantes au dépistage intégré sérique selon le test de clarté nucale	24
5.6 Taux de prélèvement du 2 <sup>e</sup> trimestre à partir de la 17 <sup>e</sup> semaine de grossesse	25
5.7 Nombre de participantes au PQDPT21 selon le résultat du dépistage	26
5.8 Nombre de tests diagnostiques (amniocentèses) selon l'indication de l'échantillon	29
5.9 Délai de transport de l'échantillon prélevé au 2 <sup>e</sup> trimestre	31
5.10 Délai de production du rapport du test de dépistage	31
CONCLUSION ET PISTES D'AMÉLIORATION.....	32
Annexe 1 Modèle logique du PQDPT21.....	35
Annexe 2 Détails du calcul des indicateurs.....	36
Annexe 3 Mesures de contrôle de la qualité des analyses.....	37
Annexe 4 Liste des indicateurs du PQDPT21.....	39
Bibliographie.....	41

## LISTE DES TABLEAUX

Tableau 1	Liste des indicateurs mesurables en phase d'implantation.....	10
Tableau 2	Déploiement du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 .....	12
Tableau 3	Nombre de participants à la formation en ligne, selon la profession, au 31 décembre 2013 .....	13
Tableau 4	Perception de la qualité de la formation en ligne par les professionnels (N = 2 305).....	14
Tableau 5	Nombre d'outils d'information distribués par le MSSS à l'intention des femmes enceintes et des professionnels, 2010-2011 à 2013-2014.....	15
Tableau 6	Nombre de femmes enceintes ayant participé au PQDPT21, selon l'établissement et l'année .....	18
Tableau 7	Taux de participation au PQDPT21, par année .....	19
Tableau 8	Taux de participation à l'échographie de datation, selon l'établissement et l'année .....	20
Tableau 9	Nombre de participantes au PQDPT21 selon le type de dépistage, l'établissement et l'année .....	22
Tableau 10	Nombre de participantes au PQDPT21 selon le type de dépistage et la région socio-sanitaire, pour l'année 2013 .....	23
Tableau 11	Nombre de participantes au dépistage intégré sérique selon le test de clarté nucale, l'établissement et l'année .....	25
Tableau 12	Taux de prélèvement du 2 <sup>e</sup> trimestre à partir de la 17 <sup>e</sup> semaine de grossesse selon l'établissement et l'année .....	26
Tableau 13	Nombre de participantes au PQDPT21 selon le résultat du dépistage, l'établissement et l'année .....	28
Tableau 14	Taux de probabilité élevée selon le type de dépistage, l'établissement et l'année .....	29
Tableau 15	Nombre de tests diagnostiques (amniocentèses) selon l'indication de l'échantillon (programme et hors programme), l'établissement et l'année .....	30
Tableau 16	Délai de transport de l'échantillon prélevé au 2 <sup>e</sup> trimestre selon l'établissement et l'année .....	31
Tableau 17	Délai de production du rapport du test de dépistage selon l'établissement et l'année .....	32

## LISTE DES FIGURES

FIGURE 1	Différentes étapes du PQDPT21.....	7
FIGURE 2	Participant·es de l'année 2013.....	8

## Liste des sigles et des acronymes

AETMIS	Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé
AFP	alphafoetoprotéine
CAP	College of American Pathologists
CHU de Québec	Centre hospitalier universitaire de Québec
CHUSJ	Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine
CUSM	Centre universitaire de santé McGill
CHUS	Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke
CSBE	Commissaire à la santé et au bien-être
DE	Direction de l'évaluation
DEA	Direction études et analyses
DSP	Direction de la santé publique
hCG	hormone chorionique gonadotrophique
IET	indice écart type
INESSS	Institut national d'excellence en santé et en services sociaux
ISQ	Institut de la statistique du Québec
MoM	Multiplés de la médiane
PAPP-A	<i>pregnancy-associated plasma protein A</i>
PQDPT21	Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21
uE3	<i>unconjugated estriol</i>

## FAITS SAILLANTS

Entre 2010 et 2013, le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (PQDPT21) s'est déployé progressivement dans l'ensemble des régions du Québec<sup>1</sup>. La Direction de la biovigilance et de la biologie médicale de la Direction générale des services de santé et de médecine universitaire du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a donné le mandat à la Direction de l'évaluation (DE) d'évaluer le degré d'implantation du PQDPT21, sous les aspects de l'accès au PQDPT21 et des outils d'information mis à la disposition de la population et des professionnels de la santé et des services sociaux, du respect des exigences de l'assurance qualité du dépistage et des résultats des principaux paramètres du PQDPT21 notamment la participation des femmes enceintes au test de dépistage de la trisomie 21 et ses résultats.

### Degré d'implantation du PQDPT21

- Au terme de cette évaluation, il apparaît qu'au 31 décembre 2013, le PQDPT21 était disponible dans toutes les régions du Québec.
- Des outils d'information et de formation en ligne ont été mis à la disposition des professionnels de la santé pour les soutenir dans l'offre du PQDPT21 auprès des femmes enceintes et leur conjoint.
- Un site Web du PQDPT21 et un dépliant d'information ont été créés afin de permettre à la population de trouver tous les renseignements sur le PQDPT21. Au cours de cette phase d'implantation, 225 360 dépliants en français et 39 278 dépliants en anglais ont été distribués dans le cadre du déploiement du PQDPT21.

### Respect des exigences de l'assurance qualité du dépistage

- Des contrôles de qualité internes permettent de faire le suivi de la reproductibilité des résultats des appareils et des réactifs chaque jour.
- Les contrôles externes de la qualité sont assurés par l'abonnement au College of American Pathologist (CAP), le programme RIQAS Maternal Screening et l'échange occasionnel de patients entre les deux laboratoires. Ces contrôles permettent d'évaluer l'exactitude des résultats des marqueurs sériques.
- Chacun des laboratoires fait le suivi mensuel des médianes. Les médianes calculées sur une période de trois mois concernant chacun des marqueurs se situaient, en majorité, dans les limites acceptables de 5 %.
- Les échantillons qui ont servi à la mesure des marqueurs sériques sont conservés pendant 1 an après la sortie du résultat, soit environ 3 à 6 mois après l'accouchement.
- Des normes de qualité ont été déterminées afin que les mesures de clarté nucale d'un échographiste soient prises en compte dans le calcul du risque de trisomie 21. Au 31 décembre 2013, il y avait 162 opérateurs-échographistes inscrits au registre de la clarté nucale dont 111 ont eu un contrôle de qualité annuel effectué par le PQDPT21.

---

1 Le présent rapport reflète l'organisation du réseau de la santé et des services sociaux avant le 1<sup>er</sup> avril 2015.

## Résultats du PQDPT21

Une vue d'ensemble de la participation des femmes enceintes au test de dépistage révèle des résultats en progression, et ce, dès la deuxième année de mise en œuvre du PQDPT21. Voici les principaux résultats des indicateurs présentés dans ce rapport :

- Dans l'ensemble du Québec, le taux de participation au PQDPT21 est passé de 14,7 % en 2011 (16 679 participantes) à 34,9 % en 2012 (39 221 participantes) et à 40,9 % en 2013 (45 887 participantes). De 2012 à 2013, l'augmentation est plus marquée au Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine (CHUSJ) (31,1 %) qu'au Centre hospitalier universitaire de Québec (CHU de Québec) (6,6 %), car le déploiement du PQDPT21 dans les régions affiliées au CHUSJ s'est fait plus tardivement qu'au CHU de Québec.
- Le taux de participation à l'échographie de datation du premier trimestre augmente chaque année, soit de 63,3 % en 2011, à 70,4 % en 2012 et à 72,9 % en 2013. Ces taux dépassent la cible de 60 % fixée par le cadre de référence du PQDPT21.
- Le dépistage intégré à l'aide de marqueurs biochimiques au premier et au deuxième trimestre représente 84,7 % de l'ensemble des tests de dépistage réalisés. Ce résultat dépasse l'objectif de 80 % prévu par le PQDPT21.
- Globalement, seulement 3,1 % du nombre total de participantes au PQDPT21 dépassent le seuil de 17 semaines de grossesse au moment du prélèvement du deuxième trimestre.
- Les résultats du dépistage montrent que 4,5 % de l'ensemble des participantes au PQDPT21 ont une probabilité élevée de donner naissance à un enfant atteint de trisomie 21. Les femmes enceintes qui ont un résultat de probabilité élevée sont éligibles à passer une amniocentèse qui permettra de confirmer le diagnostic de trisomie 21.
- En 2012, 1682 amniocentèses ont été réalisées en raison de l'âge avancé de la mère (35 ans et plus). En 2013, ce nombre était de 1131. Cette diminution du nombre d'amniocentèses est un impact probable de l'introduction du PQDPT21.
- Les délais moyens de transport des échantillons varient de 1 à 3 jours, ce qui correspond à la norme établie dans le cadre de référence.
- Les délais moyens de production des rapports des tests de dépistage varient de 2 à 6 jours avec une valeur moyenne globale de 4 jours.

## Conclusion et pistes d'amélioration

L'absence d'un système d'information propre aux activités du PQDPT21 limite grandement la mesure des indicateurs retenus dans le cadre de référence du PQDPT21. En effet, plusieurs indicateurs restent absents, notamment ceux relatifs à l'information fournie aux femmes enceintes en vue d'une prise de décision libre et éclairée, aux résultats de l'amniocentèse dans les cas où le dépistage indique une probabilité élevée, le taux de détection et le taux de faux positifs, lesquels sont importants dans le contexte d'un programme de dépistage.

Il est souhaitable que les résultats de la présente évaluation 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.

Enfin, en accord avec le comité de coordination du PQDPT21, quelques pistes d'amélioration utiles au développement et à la consolidation de l'implantation du PQDPT21 sont proposées :

- Poursuivre l'offre du PQDPT21 et assurer la continuité des services, avant et après le dépistage, en renforçant la collaboration des acteurs impliqués dans les suivis de grossesse et les corridors de services.
- Améliorer la diffusion de l'information sur le PQDPT21 en offrant le dépliant dans des formats adaptés à toutes les clientèles.
- Mettre en place des mécanismes visant à recueillir l'information permettant d'assurer la mesure et le suivi des indicateurs du PQDPT21.
- 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. : refus à participer au PQDPT21, issues de grossesse à partir des données de laboratoire de cytogénétique, etc.).
- Évaluer, au moyen d'un sondage de satisfaction, le consentement libre et éclairé des femmes enceintes, la qualité de l'information transmise à ces femmes et la compréhension de cette information. Diffuser les résultats de cette évaluation et prendre les mesures nécessaires afin d'améliorer les aspects de l'application du PQDPT21 relatifs au consentement libre et éclairé.
- Maintenir les rencontres de suivi annuel avec les responsables du PQDPT21 et les répondants régionaux.
- 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.

## INTRODUCTION

Depuis les années 1990, des tests de dépistage biochimique sont offerts au Québec par quelques centres hospitaliers et cliniques privées. Ils permettent aux femmes enceintes de connaître, en cours de grossesse, la probabilité qu'elles puissent donner naissance à un enfant atteint de la trisomie 21. 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 varient d'une région à une autre.

L'incidence de la trisomie 21, aussi appelée syndrome de Down, 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 de la possibilité de complications, peu fréquentes mais potentiellement sérieuses.

L'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS)<sup>2</sup> a publié des avis sur l'efficacité du dépistage prénatal de la trisomie 21. À la suite de cela, et dans le contexte d'une consultation publique sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal, le Commissaire à la santé et au bien-être<sup>4</sup> (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. À partir de 2010, après l'adoption du cadre de référence du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (PQDPT21)<sup>5</sup>, lequel précise les objectifs, les principes et les paramètres du PQDPT21, les normes et les exigences de qualité, les indicateurs d'évaluation et les responsabilités administratives, le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a décidé de déployer graduellement ce programme dans l'ensemble des régions du Québec. L'objectif principal de celui-ci est d'offrir aux femmes enceintes desservies par le réseau public de la santé et des services sociaux, 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'alphafœtoprotéine (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). Le calcul de la probabilité d'avoir un enfant atteint de la trisomie 21 se fait en combinant la mesure de tous les marqueurs. La détermination de l'âge gestationnel par l'échographie de datation au premier trimestre n'est pas obligatoire, mais elle est

---

2 L'Institut national d'excellence en santé et en services sociaux (INESSS) a été créé le 19 janvier 2011 et a alors succédé au Conseil du médicament et à l'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS).

3 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.

4 QUÉBEC, COMMISSAIRE À LA SANTÉ ET AU BIEN-ÊTRE (CSBE). *Consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de Down, au Québec – Des choix individuels qui nous interpellent collectivement*, 2009.

5 QUÉBEC, MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX. *Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 – Cadre de référence*, 2011, 29 p.

recommandée lorsqu'elle est disponible, puisqu'elle permet d'améliorer la performance du dépistage. De plus, la mesure de la clarté nucale<sup>6</sup>, un marqueur échographique du premier trimestre de la grossesse, est ajoutée au calcul de la probabilité lorsqu'elle est disponible. Le suivi et l'évaluation de la mise en œuvre du PQDPT21 représentent deux des étapes importantes du cadre de référence du PQDPT21. Au cours de l'année 2012, la Direction de la biovigilance et de la biologie médicale du MSSS a réalisé un bilan du PQDPT21, dont l'implantation a débuté en juin 2010. Le but de cet exercice était de faire quelques constats d'étape et de déterminer les éléments à prioriser dans les années à venir. Compte tenu de l'importance stratégique de ce bilan, la Direction de l'évaluation (DE) du MSSS a accepté de collaborer à l'évaluation de l'implantation du PQDPT21 dans les régions du Québec et des résultats des différents paramètres liés à la participation des femmes enceintes au dépistage de la trisomie 21.

Dans cette perspective, le présent document décrit le degré d'implantation du 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 du rapport rappelle les principaux éléments de l'offre de service selon les différentes étapes du PQDPT21. La seconde section présente la méthodologie retenue aux fins de la mesure des indicateurs du PQDPT21, calculables à partir des données disponibles, et ceux qui ne peuvent être calculés, faute de données. La troisième section a trait aux résultats obtenus. Enfin, en conclusion, une attention particulière est portée aux principaux constats et aux pistes d'amélioration du PQDPT21.

---

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

## 1 OFFRE DE SERVICE DU PQDPT21

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

- l'offre de dépistage et l'obtention du consentement écrit de la femme enceinte à participer au PQDPT21;
- 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 ainsi 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

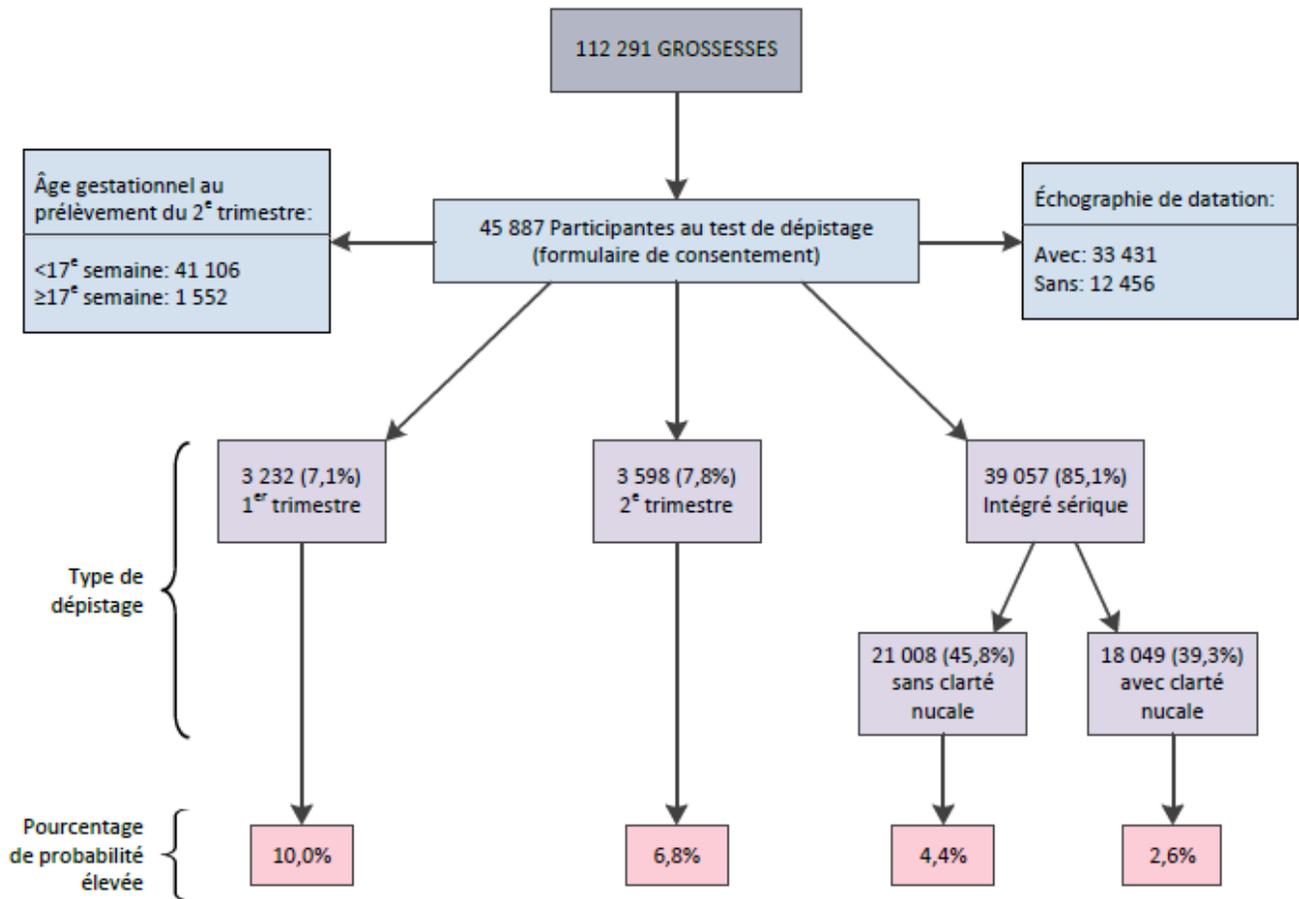


Légende

- 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/sujets/santepub/depistage-prenatal/professionnels/index.php?etapes-du-depistage>.

FIGURE 2 Participantes au PQDPT21, pour l'année 2013



Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

## 2 MÉTHODOLOGIE D'ÉVALUATION

Le présent chapitre décrit la démarche méthodologique ayant servi à répondre aux objectifs d'évaluation de l'implantation du PQDPT21.

### 2.1 Objectifs d'évaluation

L'objectif d'évaluation, à cette phase de déploiement du PQDPT21, est de dresser, à l'échelle de la province, le portrait de l'état d'implantation du PQDPT21 et les résultats obtenus au regard de ses composantes. De manière plus précise, l'évaluation devra répondre aux questions suivantes :

- Quel est l'état de l'implantation du PQDPT21?
- Quelle est la nature des actions posées en vue d'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?

Cette évaluation s'inscrit dans un processus d'assurance qualité fondé sur les différentes étapes du PQDPT21 et sur les objectifs, ainsi qu'ils sont décrits dans le cadre de référence du PQDPT21. Dans cette optique, le modèle logique du PQDPT21 (voir l'annexe 1) décrit et documente cette vision du Programme dans une logique articulée.

Cette démarche d'évaluation a une portée formative, dans la mesure où les résultats exposés dans le présent rapport 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 ayant trait au PQDPT21, ce qui limite l'accès aux données permettant de mesurer l'ensemble de ses indicateurs. Les données du test de dépistage concernant les trois années à l'étude, soit 2011, 2012 et 2013<sup>7</sup> 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 (CHUSJ). Ces laboratoires ont fait l'extraction de données et ont fourni à la DE du MSSS des 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 et au délai de production du rapport sur le résultat du dépistage. Les examens diagnostiques sont réalisés par les laboratoires de cytogénétique du CHU de Québec, du CHUSJ, 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.

---

7 Les données de 2010 (juin à décembre) n'ont pas été traitées, car les données du CHUSJ n'étaient pas comptabilisées dans le système d'information du laboratoire.

## 2.3 Indicateurs

Le cadre de référence du PQDPT21 définit les indicateurs déjà utilisés dans des programmes similaires au Canada ou dans d'autres pays (voir l'annexe 4). Le tableau suivant présente les indicateurs mesurables ainsi que les données traitées par les deux laboratoires de dépistage.

**Tableau 1 Liste des indicateurs mesurables en phase d'implantation**

Élément du PQDPT21	No section	Indicateur	Méthode de calcul
Échographie de datation	5.3	Taux de participation à l'échographie de datation	Nombre d'échographies de datation/nombre de participantes au PQDPT21
Participation au dépistage	5.1	Nombre de femmes enceintes ayant participé au PQDPT21	Dénombrement des femmes qui ont signé le formulaire de consentement
	5.2	Taux de participation au PQDPT21	Nombre de participantes/nombre de grossesses (interruptions volontaires de grossesse au 1 <sup>er</sup> trimestre + naissances + mortinaissances)
	5.4	Nombre de participantes au PQDPT21 selon le type de dépistage: 1. Résultat global (Tableau 9) 2. Selon les régions (Tableau 10)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dénombrement des participantes au dépistage intégré sérique</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>
	5.5	Nombre de participantes au dépistage intégré sérique selon le test de clarté nucale	Dénombrement des tests de clarté nucale parmi les participantes au dépistage intégré sérique
Prélèvement tardif	5.6	Taux de prélèvement du 2 <sup>e</sup> trimestre à partir de la 17 <sup>e</sup> semaine de grossesse	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/nombre de participantes au PQDPT21
Dépistage	5.7	Nombre de participantes au PQDPT21 selon le résultat du dépistage : 1. Résultat global (Tableau 12) 2. Taux de probabilité élevée selon le type de dépistage (Tableau 13)	<ul style="list-style-type: none"> <li>Dénombrement des participantes selon le résultat du dépistage</li> <li>Nombre de participantes ayant obtenu un résultat de probabilité élevée/nombre de participantes au PQDPT21</li> </ul>
Test diagnostique	5.8	Nombre de tests diagnostiques (amniocentèses) selon l'indication de l'échantillon	Dénombrement des amniocentèses analysées par les quatre laboratoires de cytogénétique (CHU de Québec, CHUSJ, CHUS et CUSM)
Délai de transport des échantillons prélevés	5.9	Délai de transport de l'échantillon prélevé au 2 <sup>e</sup> trimestre	Calcul du délai moyen (en jours) entre la date du prélèvement du 2 <sup>e</sup> trimestre et la date de la réception de l'échantillon au laboratoire
Délai de production du rapport des résultats du dépistage	5.10	Délai de production du rapport du test de dépistage	Calcul du délai moyen (en jours) entre la date de réception du prélèvement du 2 <sup>e</sup> trimestre et la date de production du rapport

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation et Direction de la biovigilance et de la biologie médicale.

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

### **3 DEGRÉ D'IMPLANTATION DU PQDPT21**

#### **3.1 Gouvernance du PQDPT21**

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 sur le PQDPT21. 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 réseau. Le MSSS a également mis en place un comité de coordination multidisciplinaire ayant pour mandat de coordonner le déploiement du PQDPT21 énoncé dans le cadre de référence du PQDPT21. Ce comité a aussi le mandat d'assurer le suivi des objectifs, des normes et des exigences du PQDPT21 ainsi que le suivi des indicateurs<sup>8</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 agences de la santé et des services sociaux, pour leur part, se sont assurées que les établissements de leur territoire étaient en mesure d'offrir le PQDPT21 aux femmes enceintes selon les paramètres du cadre de référence. Durant le déploiement du PQDPT21, les rencontres avec les répondants régionaux des agences ont facilité la mise en place des éléments du PQDPT21 et ont permis de résoudre les problématiques régionales rencontrées.

Enfin, les laboratoires de biologie médicale du CHUSJ et du CHU de Québec sont responsables de réaliser les analyses biochimiques des échantillons sanguins demandées par les professionnels de la santé responsables des suivis de grossesse. Ces deux laboratoires doivent soutenir le réseau 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 afin de répondre aux examens diagnostiques de la trisomie 21.

#### **3.2 Déploiement du PQDPT21**

Le déploiement du PQDPT21 s'est amorcé progressivement, de région en région, à partir du mois de juin 2010. Le tableau suivant présente l'état du déploiement du PQDPT21 au 31 décembre 2013 et indique l'affiliation de chaque région au laboratoire de référence. Ainsi, au 31 décembre 2013, le PQDPT21 était disponible dans toutes des régions sociosanitaires (voir le tableau 2).

---

8 QUÉBEC, MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX. *Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 – Cadre de référence*, p. 28.

**Tableau 2 Déploiement du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21**

Région	Laboratoire de référence CHU de Québec	Laboratoire de référence CHUSJ	Date de déploiement du PQDPT21
01 Bas-Saint-Laurent	•		2011-02-15
02 Saguenay-Lac-Saint-Jean	•		2011-12-05
03 Capitale-Nationale	•		2010-06-01
04 Mauricie-et-Centre-du-Québec	•		2011-05-30
05 Estrie	•		2011-12-01
06 Montréal <sup>9</sup>		•	2010-11-01
07 Outaouais		•	2013-11-01
08 Abitibi-Témiscamingue		•	2011-09-26
09 Côte-Nord	•		2011-03-21
10 Nord-du-Québec	•	•	2011-12-01
11 Gaspésie-Îles-de-la-Madeleine	•		2011-04-25
12 Chaudière-Appalaches	•		2010-10-18
13 Laval		•	2012-04-15
14 Lanaudière		•	2012-03-12
15 Laurentides		•	2011-12-05
16 Montérégie	•		2011-04-04
17 Nunavik		•	2011-12-01
18 Terres-Cries-de-la-Baie-James		•	2011-12-01

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

### 3.3 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 PQDPT21 doit être 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 PQDPT21. 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 PQDPT21 et la satisfaction à son égard feront ultérieurement l'objet d'un sondage.

#### 3.3.1 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 PQDPT21 auprès des femmes enceintes et leur conjoint, une formation a été mise en ligne. Au 31 décembre 2013, 2 954 professionnels du réseau de la santé et des services sociaux ont participé à cette formation en ligne, soit 22 % de plus qu'en 2012. Le personnel infirmier représente presque la moitié (48,5 %) des 1 683 participants qui ont précisé leur profession (voir le tableau 3).

9 Au 31 décembre 2012, le Programme n'était pas encore disponible dans certains établissements de la région de Montréal.

**Tableau 3** Nombre de participants à la formation en ligne, selon la profession, au 31 décembre 2013

Profession	Nombre
Infirmier ou infirmière	817
Médecin omnipraticien ou omnipraticienne	427
Médecin spécialiste	130
Spécialiste clinique en biologie médicale	104
Sage-femme	72
Agent ou agente de planification, de programmation et de recherche	30
Conseiller ou conseillère en génétique	18
Biochimiste	21
Travailleur social ou travailleuse sociale	15
Pharmacien ou pharmacienne	9
Autre profession (agent ou agente de relations humaines, diététiste-nutritionniste, orthopédagogue, physicien ou physicienne du domaine médical, conseiller ou conseillère de la relation d'aide, conseiller ou conseillère en éthique, ingénieur biomédical ou ingénieure biomédicale et spécialiste en sciences biologiques et physiques sanitaires)	40
Autres participants (sans indication de profession)	1 271
<b>Total</b>	<b>2 954</b>

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale.

La plupart des professionnels (98 %) qui ont exprimé leur opinion sur la qualité de la formation en ligne se disent « tout à fait d'accord » ou « plutôt d'accord » avec tous les énoncés qui caractérisent la qualité de la formation et considèrent que « Dans l'ensemble, l'activité est de grande qualité » (voir le tableau 4). De plus, un site Web du PQDPT21<sup>10</sup> a été créé afin de permettre à la population du Québec de trouver tous les renseignements sur le PQDPT21 ainsi que sur les régions où il est actuellement déployé.

10 Accessible sur le site du ministère de la Santé et des Services sociaux à l'adresse suivante : <http://www.msss.gouv.qc.ca/sujets/santepub/depistage-prenatal/index.php?accueil>.

**Tableau 4 Perception de la qualité de la formation en ligne par les professionnels (N = 2 305)**

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

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de la biovigilance et de la biologie médicale.

### 3.3.2 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. Depuis le lancement du PQDPT21, le MSSS a distribué, dans le réseau de la santé, 225 360 dépliants d'information en français et 39 278 en anglais, destinés aux femmes enceintes et à leur conjoint. De plus, 12 742 aide-mémoire en français ont été diffusés auprès des professionnels. Cet aide-mémoire est un outil de référence contenant un rappel des informations pouvant être utiles lors des rencontres avec les femmes enceintes. Il était de la responsabilité de chacune des agences de redistribuer les quantités nécessaires aux établissements de leur territoire concernés par le sujet. Le MSSS a ciblé les établissements de santé et de services sociaux et les autres types d'établissements où il était pertinent que le dépliant soit offert et se trouver facilement. Il pouvait se trouver sur des présentoirs dans les CLSC, les centres hospitaliers, les maisons de naissance, les cliniques médicales qui font des suivis de grossesse, les groupes de médecine de famille (GMF) et les cliniques réseaux qui font des suivis de grossesse. 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 agences. Par la suite, les établissements pouvaient, au besoin, commander des exemplaires additionnels des différents outils. Le tableau suivant montre que la demande de dépliants et d'aide-mémoire par les établissements a beaucoup diminué depuis le début du déploiement du PQDPT21 passant de 98 051 en 2011-2012 à 47 920 en 2013-2014.

**Tableau 5 Nombre d'outils d'information distribués par le MSSS à l'intention des femmes enceintes et des professionnels, 2010-2011 à 2013-2014**

Année	Dépliants en français	Dépliants en anglais	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
<b>Total</b>	<b>225 360</b>	<b>39 278</b>	<b>12 742</b>	<b>277 380</b>

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction des communications.

## 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 PQDPT21 permet de faire le suivi de la reproductibilité des résultats des appareils et des réactifs au jour le jour à l'aide de contrôles de qualité interne. Ces contrôles sont mesurés tous les jours et sont traités à l'aide d'un logiciel afin d'en faire le suivi. Les coefficients de variation des contrôles de qualité interne ont varié de 3 % à 8 % au cours des trois premières années d'implantation du PQDPT21, ce qui est jugé satisfaisant. Aussi, de façon régulière, des échantillons de sérum de patients sont utilisés afin d'évaluer la reproductibilité des résultats d'une journée à l'autre.

### 4.2 Contrôle de qualité externe

Le contrôle de qualité permet d'évaluer, d'une part, l'exactitude des résultats et, d'autre part, le processus menant à l'obtention du calcul de risque. À cette fin, un abonnement au College of American Pathologist (CAP) permet l'acquisition du matériel de contrôle qui sert à évaluer l'exactitude des résultats bruts des marqueurs sériques, les médianes et toutes les étapes nécessaires au calcul du risque dans le dépistage intégré, le dépistage du premier trimestre et le dépistage du deuxième trimestre aux fins du PQDPT21. Ce contrôle est envoyé 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<sup>11</sup>. 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 de trois résultats, lesquels se situaient autour du seuil de risque utilisé aux fins du PQDPT21 (voir l'annexe 2).

De plus, depuis janvier 2013, les deux laboratoires participent 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.

11 Le lecteur qui désire obtenir plus de détails peut consulter l'annexe 2 à la fin du présent document.

Enfin, les deux laboratoires ont convenu d'un échange occasionnel (3 à 4 fois par année) de 10 patients relatif à des analyses de marqueurs sériques. Ces échanges permettent de comparer les résultats des différents marqueurs, leur médiane ainsi que le risque calculé.

#### **4.3 Suivi des médianes**

Chacun des laboratoires fait le suivi mensuel des médianes et 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. Au cours des trois premières années de l'implantation du PQDPT21, chacun des laboratoires a procédé aux ajustements nécessaires des médianes, en cours de route, généralement à la suite du changement de lot d'un réactif. Les médianes calculées sur une période de trois mois concernant chacun des marqueurs se situaient, en majorité, dans les limites acceptables de 5 % (voir l'annexe 2).

Lors des changements de lots de réactifs, une attention particulière est portée à l'effet potentiel sur les médianes. Afin de réduire au minimum le risque de déviation des médianes après un changement de lots de réactifs, une comparaison de patients est effectuée, avant et après le changement de lot. La variation idéale entre les lots est  $< 5\%$ . La tolérance maximale acceptée est de 8 % à 10 % de variation entre les lots et un suivi particulier sert à 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  $-80^{\circ}\text{C}$  au CHU de Québec et à  $-30^{\circ}\text{C}$  au CHUSJ pendant 1 an après la sortie du résultat, soit environ 3 à 6 mois après l'accouchement.

#### **4.5 Mesure 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 qualité de la mesure de la clarté nucale 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. Les normes ainsi établies sont les suivantes :

- Obtenir une certification de la Fetal Medicine Foundation puis obtenir le renouvellement de la certification chaque année.
- Avoir effectué un nombre minimal de 50 mesures chaque année.
- Avoir obtenu des multiples de la médiane (MoM) (indicateur de l'exactitude de la mesure) et un écart-type du  $\log_{10}$  des multiples de la médiane (indicateur de la précision de la mesure) qui soient conformes aux normes reconnues.

Le PQDPT21 prévoit la tenue d'un registre des opérateurs échographistes qui soumettent des mesures de clarté nucale et le sous-comité évalue annuellement les mesures de chaque opérateur (médecin spécialisé dans le domaine et technologue ayant une pratique autonome en échographie). Les opérateurs échographistes dont les mesures évaluées ne sont pas conformes à toutes ces normes sont avisés des mesures correctrices à prendre et un suivi est fait 6 mois plus tard. Au 31 décembre 2013, il y avait 162 opérateurs-échographistes inscrits au registre de

la clarté nucale et parmi ces professionnels, 111 ont eu un contrôle de qualité annuel effectué par le PQDPT21.

## 5 RÉSULTATS DU PQDPT21

Les indicateurs mesurables dans la phase d'implantation du PQDPT21 sont limités en raison de la non-disponibilité de plusieurs informations sur les femmes enceintes et sur les issues de grossesse. Les indicateurs mesurables ont été établis à partir des données obtenues par les deux laboratoires de référence et certaines méthodes de calcul se trouvent à l'annexe 2.

### 5.1 Nombre de femmes enceintes ayant participé au PQDPT21

Le personnel impliqué dans les suivis de grossesse et les soins offerts en périnatalité doit veiller à ce que les femmes enceintes aient reçu l'information nécessaire leur permettant de prendre, de manière éclairée, la décision de participer ou non au PQDPT21. Si une femme enceinte décide de participer au PQDPT21, elle doit signer un formulaire de consentement. Si elle refuse de participer au PQDPT21, le professionnel de la santé doit transmettre le formulaire en spécifiant la mention « refus » au laboratoire désigné, et ce, 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 prescripteur, il est difficile d'apprécier l'offre du PQDPT21 seulement à partir du dénombrement des formulaires reçus aux deux laboratoires de référence. Par conséquent, l'offre du PQDPT21 pourrait être sous-estimée.

#### Détails

- Le dénombrement des participantes est obtenu à partir des formulaires de consentement remplis et signés, sur lesquels on trouve une date de prélèvement. Les participantes doivent aussi avoir un résultat de risque calculé selon le dépistage.
- Le dénombrement des non-participantes (refus) est obtenu à partir des formulaires de consentement portant la mention « refus », reçus par les deux laboratoires de dépistage.
- L'année est déterminée par la date de prélèvement.

#### Résultats et interprétation

- Le nombre total de participantes augmente d'année en année, passant de 16 679 en 2011 à 45 887 en 2013. De 2012 à 2013, cette augmentation est de 17,0 %. Elle est plus marquée au CHUSJ (31,1 %) qu'au CHU de Québec (6,6 %), car le déploiement du PQDPT21 dans les régions desservies par le CHUSJ s'est fait plus tardivement que dans les régions desservies par le CHU de Québec.
- On dénombre davantage de refus de participation au PQDPT21 pour le CHU de Québec qu'au CHUSJ, et ce pour chacune des années à l'étude.
- L'âge moyen de l'ensemble des femmes ayant consenti à participer au PQDPT21 est 29 ans : il est un peu plus élevé au CHUSJ qu'au CHU de Québec.

**Tableau 6 Nombre de femmes enceintes ayant participé au PQDPT21, selon l'établissement et l'année**

Établissement	Année	Nombre de participantes	Refus <sup>12</sup>	Total	Âge moyen des participantes
CHU de Québec	2011	13 134	3 748 (22,2 %)	16 882	27,9
	2012	22 627	6 882 (23,3 %)	29 509	28,1
	2013	24 128	6 207 (20,4 %)	30 335	28,2
	<b>Total</b>	<b>59 889</b>	<b>16 837 (21,9 %)</b>	<b>76 726</b>	<b>28,1</b>
CHUSJ	2011	3 545	194 (5,2 %)	3 739	30,9
	2012	16 594	2 493 (13,1 %)	19 087	30,1
	2013	21 759	2 919 (11,8 %)	24 678	30,2
	<b>Total</b>	<b>41 898</b>	<b>5 606 (11,8 %)</b>	<b>47 504</b>	<b>30,2</b>
Total	2011	<b>16 679</b>	<b>3 942 (19,1 %)</b>	<b>20 621</b>	<b>28,6</b>
	2012	<b>39 221</b>	<b>9 375 (19,3 %)</b>	<b>48 596</b>	<b>28,9</b>
	2013	<b>45 887</b>	<b>9 126 (16,6 %)</b>	<b>55 013</b>	<b>29,1</b>
	<b>Total</b>	<b>101 787</b>	<b>22 443 (18,1 %)</b>	<b>124 230</b>	<b>29,0</b>
Variation 2012-2013	CHU de Québec	6,6 %	-9,8 %	2,8 %	
	CHUSJ	31,1 %	17,1 %	29,3 %	
	<b>Total</b>	<b>17,0 %</b>	<b>-2,7 %</b>	<b>13,2 %</b>	

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

## 5.2 Taux de participation au PQDPT21

Le taux de participation des femmes enceintes au PQDPT21 représente la proportion de participantes au PQDPT21 durant une année par rapport au nombre de grossesses au cours de cette même année.

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

### Détails

- Le dénombrement des participantes est obtenu de la même façon qu'à l'indicateur 5.1.
- L'année est déterminée par la date du prélèvement.
- Le nombre de grossesses comprend le nombre d'interruptions volontaires de grossesse au 1<sup>er</sup> trimestre, le nombre de naissances et de mortinaissances. Toutefois, les grossesses dont le suivi a été fait à l'extérieur du Québec ou en clinique privée ne sont pas comptabilisées.

12 Comme la transmission des formulaires de refus au laboratoire se fait de façon volontaire par le prescripteur, le dénombrement des refus est sous-estimé.

### Résultats et interprétation

- Dans l'ensemble du Québec, le taux de participation au PQDPT21 a augmenté chaque année : il est passé de 14,7 % en 2011 à 34,9 % en 2012 et à 40,9 % en 2013.

**Tableau 7 Taux de participation au PQDPT21, par année**

Année	Nombre de grossesses	Nombre de participantes	Taux de participation
2011	113 478	16 679	14,7 %
2012	112 478	39 221	34,9 %
2013	112 291	45 887	40,9 %
<b>Total</b>	<b>338 247</b>	<b>101 787</b>	<b>30,1 %</b>

Sources :

- le nombre d'IVG provient d'une compilation de la Direction des études et analyses (MSSS) des données de la RAMQ, fichiers des services médicaux;
- le nombre de naissances provient de l'ISQ, les données pour 2012 et 2013 sont provisoires, <http://www.stat.gouv.qc.ca/statistiques/population-demographie/naissance-fecondite/401.htm>;
- le nombre de mortinaissances provient de l'ISQ, les résultats pour 2012 et 2013 sont des estimations basées sur les années précédentes, <http://www.stat.gouv.qc.ca/statistiques/population-demographie/deces-mortalite/312.htm>;
- ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

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

L'échographie de datation est offerte seulement dans les régions où elle est disponible à partir de la 9<sup>e</sup> semaine de grossesse. Elle 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.

#### Détails

- Le dénombrement des participantes à l'échographie de datation est obtenu en retenant toutes celles pour lesquelles une date d'échographie de datation est déterminée. Ce nombre est mis en relation avec le nombre de participantes au PQDPT21.
- L'année est déterminée par la date du prélèvement.

### Résultats et interprétation

- De 2011 à 2013, 70,3 % des participantes au premier prélèvement ont eu une échographie de datation. Ce taux dépasse la cible de 60 % fixée par le cadre de référence du PQDPT21. De plus, le taux de participation à l'échographie de datation du premier trimestre augmente chaque année, soit 63,3 % en 2011, 70,4 % en 2012 et 72,9 % en 2013.
- Les taux de participation affichés par le CHUSJ sont plus élevés que ceux affichés par le CHU de Québec, et ce, concernant chacune des années à l'étude.

### Résultats et interprétation (suite)

- Le taux de participation des femmes à l'échographie de datation au CHUSJ est plus élevé en 2011 (93,7 %) qu'en 2012 (77,7 %). Ce résultat s'explique par le fait qu'en 2011, la grande majorité des prélèvements et des échographies provenaient de l'Île de Montréal, où l'échographie de datation était plus disponible comparativement aux autres régions desservies par le CHUSJ.

**Tableau 8 Taux de participation à l'échographie de datation, selon l'établissement et l'année**

Établissement	Année	Nombre d'échographies de datation (A)	Nombre de participantes (B)	Taux de participation à l'échographie de datation (A/B)
CHU de Québec	2011	7 236	13 134	55,1 %
	2012	14 715	22 627	65,0 %
	2013	16 415	24 128	68,0 %
	<b>Total</b>	<b>38 366</b>	<b>59 889</b>	<b>64,1 %</b>
CHUSJ	2011	3 321	3 545	93,7 %
	2012	12 899	16 594	77,7 %
	2013	17 016	21 759	78,2 %
	<b>Total</b>	<b>33 236</b>	<b>41 898</b>	<b>79,3 %</b>
Total	2011	10 557	16 679	63,3 %
	2012	27 614	39 221	70,4 %
	2013	33 431	45 887	72,9 %
	<b>Total</b>	<b>71 602</b>	<b>101 787</b>	<b>70,3 %</b>

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

#### 5.4 Nombre de participantes au PQDPT21 selon le type de dépistage

Le PQDPT21 repose sur le dépistage biochimique intégré<sup>13</sup>, lequel est prescrit au début de la grossesse et comprend la mesure des marqueurs sériques au premier et au deuxième trimestre auxquels peut s'ajouter la mesure de la clarté nucale. Toutefois, un seul calcul de probabilité de la trisomie 21 est effectué 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 seul se fait après la 17<sup>e</sup> semaine de grossesse, faute de ne pas avoir reçu le deuxième échantillon. Ainsi, comme le montre le

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

tableau suivant, la participation au test de dépistage de la trisomie 21 est ventilée selon le type de dépistage réalisé, en fonction du moment du prélèvement. De plus, une participante ne peut se trouver que dans une seule de ces trois catégories à la fois, c'est-à-dire que si elle se trouve dans la catégorie de dépistage « intégré sérique », elle n'est pas comptabilisée dans la catégorie « 1<sup>er</sup> trimestre seulement », ni dans la catégorie « 2<sup>e</sup> trimestre seulement ».

### Détails

- Le dénombrement des participantes est obtenu de la même façon qu'à l'indicateur 5.1.
- L'année est déterminée par la date de prélèvement.
- On comptabilise une participante dans la catégorie « intégré sérique » si le prélèvement est effectué au premier et au deuxième trimestre.
- On comptabilise une participante dans la catégorie « 2<sup>e</sup> trimestre seulement » si des résultats sont obtenus seulement pour les quatre marqueurs : hCG, AFP, uE3 et inhibine A.
- On comptabilise une participante dans la catégorie « 1<sup>er</sup> trimestre seulement » si un résultat est obtenu seulement pour le marqueur PAPP-A.
- La région est déterminée par le lieu du prélèvement sanguin.

### Résultats et interprétation

- Dans l'ensemble et pour les 3 années réunies, 84,7 % des participantes sont associées au dépistage intégré à l'aide de marqueurs biochimiques au premier et au deuxième trimestre. Ce résultat dépasse l'objectif de 80 % prévu par le PQDPT21. Les deux établissements de référence ont atteint cet objectif pour l'ensemble des trois années : 85,8 % pour le CHU de Québec et 83,0 % pour le CHUSJ. (voir tableau 9)
- En l'année 2013, 7,1 % des participantes ont eu un dépistage de type « 1<sup>er</sup> trimestre seulement ». Diverses raisons pourraient expliquer l'absence d'une participante au deuxième prélèvement : avortement spontané, désistement de la participante ou choix d'un dépistage en clinique privée. (voir tableau 9)
- Pour le CHU de Québec, on note une progression constante au cours de la période observée du pourcentage de participantes au dépistage intégré à l'aide de marqueurs biochimiques au premier et au deuxième trimestre. (voir tableau 9)
- En 2013, la moitié des 16 régions affichent un taux de participation au test de type « Intégré sérique » qui dépasse celui de la province (85,1 %). La région du Bas-Saint-Laurent est la région où ce taux est le plus élevé, soit 92,4 %, alors que le Nunavik et les Terres-Cries-de-la-Baie-James sont les régions où il est le plus faible, soit 74,5 %. (voir tableau 10)

**Tableau 9 Nombre de participantes au PQDPT21 selon le type de dépistage, l'établissement et l'année**

Établissement	Année	1er trimestre seulement	2e trimestre seulement	Intégré sérique avec et sans clarté nucale	Total
CHU de Québec	2011	1004	1 480	10 650	13 134
		7,6 %	11,3 %	81,1 %	100 %
	2012	1534	1 468	19 625	22 627
		6,8 %	6,5 %	86,8 %	100 %
	2013	1572	1 419	21 137	24 128
		6,5 %	5,9 %	87,6 %	100 %
	Total	4110	4 367	51 412	59 889
		6,9 %	7,3 %	85,8 %	100 %
CHUSJ	2011	225	253	3 067	3 545
		6,3 %	7,1 %	86,5 %	100 %
	2012	1401	1 401	13 792	16 594
		8,4 %	8,4 %	83,1 %	100 %
	2013	1660	2 179	17 920	21 759
		7,6 %	10,0 %	82,3 %	100 %
	Total	3286	3 833	34 779	41 898
		7,9 %	9,1 %	83,0 %	100 %
Total	2011	<b>1229</b>	<b>1 733</b>	<b>13 717</b>	<b>16 679</b>
		<b>7,3 %</b>	<b>10,4 %</b>	<b>82,2 %</b>	<b>100 %</b>
	2012	<b>2935</b>	<b>2 869</b>	<b>33 417</b>	<b>39 221</b>
		<b>7,5 %</b>	<b>7,3 %</b>	<b>85,2 %</b>	<b>100 %</b>
	2013	<b>3232</b>	<b>3 598</b>	<b>39 057</b>	<b>45 887</b>
		<b>7,1 %</b>	<b>7,8 %</b>	<b>85,1 %</b>	<b>100 %</b>
	Total	<b>7396</b>	<b>8 200</b>	<b>86 191</b>	<b>101 787</b>
		<b>7,3 %</b>	<b>8,1 %</b>	<b>84,7 %</b>	<b>100 %</b>

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

**Tableau 10 Nombre de participantes au PQDPT21 selon le type de dépistage et la région sociosanitaire, pour l'année 2013**

Région	1er trimestre seulement	2e trimestre seulement	Intégré sérique avec et sans clarté nucale	Total
Bas-Saint-Laurent	53	43	1 177	1 273
	4,2 %	3,4 %	92,4 %	100 %
Saguenay-Lac Saint-Jean	141	55	1 329	1 525
	9,2 %	3,6 %	87,2 %	100 %
Capitale-Nationale	256	375	4 906	5 537
	4,6 %	6,8 %	88,6 %	100 %
Mauricie et Centre-du-Québec	199	145	3 438	3 782
	5,2 %	3,8 %	90,9 %	100 %
Estrie	194	68	2 557	2 819
	6,9 %	2,4 %	90,7 %	100 %
Montréal	1046	1 512	11 892	14 450
	7,2 %	10,5 %	82,3 %	100 %
Outaouais	14	30	193	237
	5,9 %	12,7 %	81,4 %	100 %
Abitibi-Témiscamingue	51	49	690	790
	6,4 %	6,2 %	87,4 %	100 %
Côte-Nord	66	68	647	781
	8,5 %	8,7 %	82,9 %	100 %
Nord-du-Québec	17	18	104	139
	12,2 %	12,9 %	74,8 %	100 %
Gaspésie-Îles-de-la-Madeleine	18	23	458	499
	3,6 %	4,6 %	91,8 %	100 %
Chaudière-Appalaches	135	128	2 012	2 275
	5,9 %	5,6 %	88,5 %	100 %
Laval	136	199	1 770	2 105
	6,4 %	9,5 %	84,1 %	100 %
Lanaudière	151	154	1 098	1 403
	10,8 %	11,0 %	78,2 %	100 %
Laurentides	235	213	2 144	2 592
	9,1 %	8,2 %	82,7 %	100 %
Montérégie	504	505	4 557	5 566
	9,1 %	9,1 %	81,9 %	100 %
Nunavik et Terres-Cries-de-la-Baie-James	16	13	85	114
	14,0 %	11,4 %	74,5 %	100 %
Total	3232	3 598	39 057	45 887
	7,1 %	7,8 %	85,1 %	100 %

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

## 5.5 Nombre de participantes au dépistage intégré sérique selon le test de clarté nucale

Le PQDPT21 repose sur le dépistage biochimique intégré<sup>14</sup>, lequel est prescrit au début de la grossesse. Il comprend la mesure des marqueurs sériques au premier et au deuxième trimestre auxquels peut s'ajouter la mesure de la clarté nucale. Celle-ci est un marqueur échographique du 1<sup>er</sup> trimestre de la grossesse.

### Détails

- Le dénombrement des participantes est obtenu de la même façon qu'à l'indicateur 5.1.
- L'année est déterminée par la date de prélèvement.
- On comptabilise une participante dans la catégorie « intégré sérique, sans clarté nucale » si le prélèvement est effectué au premier et au deuxième trimestre, mais sans mesure de la clarté nucale.
- On comptabilise une participante dans la catégorie « intégré sérique, avec clarté nucale » si le prélèvement est effectué au premier et au deuxième trimestre en plus de la mesure de la clarté nucale.

### Résultats et interprétation

- Pour l'ensemble des trois années, on note que la proportion associée au test « intégré sérique, sans clarté nucale » est plus importante au CHU de Québec (59,6 %) qu'au CHUSJ (33,3 %).
- La proportion associée au test « intégré sérique, avec clarté nucale » est plus importante au CHUSJ (49,7 %) qu'au CHU de Québec (26,2 %). Cette différence est observée pour les trois années. Elle s'explique par une plus grande accessibilité à la mesure de la clarté nucale pour les femmes qui sont suivies dans les régions affiliées au CHUSJ (plus d'établissements et de cliniques privées l'offrent).

---

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

**Tableau 11 Nombre de participantes au dépistage intégré sérique selon le test de clarté nucale, l'établissement et l'année**

Établissement	Année	Nombre de participantes	Intégré sérique		
			Sans clarté nucale	Avec clarté nucale	Total
CHU de Québec	2011	13 134	9 091	1 559	10 650
			69,2 %	11,9 %	81,1 %
	2012	22 627	13 499	6 126	19 625
			59,7 %	27,1 %	86,8 %
	2013	24 128	13 123	8 014	21 137
54,4 %			33,2 %	87,6 %	
Total	59 889	35 713	15 699	51 412	
			59,6 %	26,2 %	85,8 %
CHUSJ	2011	3 545	334	2 733	3 067
			9,4 %	77,1 %	86,5 %
	2012	16 594	5 727	8 065	13 792
			34,5 %	48,6 %	83,1 %
	2013	21 759	7 885	10 035	17 920
36,2 %			46,1 %	82,3 %	
Total	41 898	13 946	20 833	34 779	
			33,3 %	49,7 %	83,0 %
Total	2011	16 679	9 425	4 292	13 717
			56,5 %	25,7 %	82,2 %
	2012	39 221	19 226	14 191	33 417
			49,0 %	36,2 %	85,2 %
	2013	45 887	21 008	18 049	39 057
45,8 %			39,3 %	85,1 %	
Total	101 787	49 659	36 532	86 191	
			48,8 %	35,9 %	84,7 %

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

### 5.6 Taux de prélèvement du 2<sup>e</sup> 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, puisque dans le cas d'un résultat de probabilité élevée, si la participante décide de subir une amniocentèse, il faut compter un délai d'environ 2 à 3 semaines avant l'obtention des résultats du caryotype. Un prélèvement tardif au deuxième trimestre retarde le diagnostic prénatal et implique une décision plus tardive de poursuivre ou d'interrompre la grossesse en cas de diagnostic confirmé de trisomie 21.

## Détails

- Dénombrement des participantes pour lesquelles le prélèvement du deuxième trimestre a été fait à partir de la 17<sup>e</sup> semaine de grossesse. Ce nombre est mis en relation avec le nombre de participantes au PQDPT21.
- L'année est déterminée par la date du prélèvement.

## Résultats et interprétation

- Peu de participantes dépassent le seuil de 17 semaines de grossesse au moment du prélèvement du deuxième trimestre, soit 3,1 % du nombre total de participantes au PQDPT21.
- Le taux de participantes dépassant le seuil de 17 semaines affiché par le CHUSJ (3,9 %) est légèrement supérieur à celui du CHU de Québec (2,6 %).

**Tableau 12 Taux de prélèvement du 2<sup>e</sup> trimestre à partir de la 17<sup>e</sup> semaine de grossesse selon l'établissement et l'année**

Établissement	Année	Prélèvement du 2 <sup>e</sup> trimestre à partir de la 17 <sup>e</sup> semaine (A)	Nombre de participantes (B)	% (A/B)
CHU de Québec	2011	378	13 134	2,9 %
	2012	527	22 627	2,3 %
	2013	651	24 128	2,7 %
	<b>Total</b>	<b>1 556</b>	<b>59 889</b>	<b>2,6 %</b>
CHUSJ	2011	127	3 545	3,6 %
	2012	592	16 594	3,6 %
	2013	901	21 759	4,1 %
	<b>Total</b>	<b>1 620</b>	<b>41 898</b>	<b>3,9 %</b>
<b>Total</b>	2011	<b>505</b>	<b>16 679</b>	<b>3,0 %</b>
	2012	<b>1 119</b>	<b>39 221</b>	<b>2,9 %</b>
	2013	<b>1 552</b>	<b>45 887</b>	<b>3,4 %</b>
	<b>Total</b>	<b>3 176</b>	<b>101 787</b>	<b>3,1 %</b>

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

## 5.7 Nombre de participantes au PQDPT21 selon le résultat du dépistage

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.

## Détails

- Dénombrement des participantes qui ont obtenu un résultat de dépistage, tous types de dépistage confondus.
- L'année est déterminée par la date du prélèvement.
- Les pourcentages retrouvés dans le tableau 14 ont été obtenus en divisant, pour chaque catégorie, le nombre de participantes qui ont eu une probabilité élevée par le nombre total de participantes.

## Résultats et interprétation

- Les résultats du dépistage montrent que 4,5 % de l'ensemble des participantes au PQDPT21 ont une probabilité élevée de donner naissance à un enfant atteint de trisomie 21. Au CHU de Québec, cette proportion est passée de 4,7 % en 2011 à 3,9 % en 2013 alors qu'au CHUSJ, cette proportion est demeurée à 4,7 % de 2011 à 2013. (voir tableau 13)
- Le taux des participantes ayant obtenu un résultat de probabilité élevée varie selon le type de dépistage entre 2,9 % et 9,1 %, les taux les plus élevés étant associés aux tests « 2<sup>e</sup> trimestre seulement » et « 1<sup>er</sup> trimestre seulement ». Toutefois, la littérature indique que la majorité des résultats de probabilité élevée dans le dépistage de la trisomie 21 sont des faux positifs, c'est-à-dire des cas qui n'ont pas la trisomie 21, mais où le dépistage indique une probabilité élevée. Le taux de faux positifs est une mesure de performance qui n'a pas été calculée ici. (voir tableau 14)

**Tableau 13 Nombre de participantes au PQDPT21 selon le résultat du dépistage, l'établissement et l'année**

Établissement	Année	Nombre de résultats de <u>probabilité faible</u>	Nombre de résultats de <u>probabilité élevée</u>	Total	
CHU de Québec	2011	12 513	621	13 134	
		95,3 %	4,7 %	100 %	
	2012	21 607	1 020	22 627	
		95,5 %	4,5 %	100 %	
	2013	23 190	938	24 128	
		96,1 %	3,9 %	100 %	
	Total	57 310	2 579	59 889	
		95,7 %	4,3 %	100 %	
	CHUSJ	2011	3 379	166	3 545
			95,3 %	4,7 %	100 %
		2012	15 789	805	16 594
			95,1 %	4,9 %	100 %
2013		20 727	1032	21 759	
		95,3 %	4,7 %	100 %	
Total		39 895	2 003	41 898	
		95,2 %	4,8 %	100 %	
Total		2011	15 892	787	16 679
			95,3 %	4,7 %	100 %
		2012	37 396	1 825	39 221
			95,3 %	4,7 %	100 %
	2013	43 917	1 970	45 887	
		95,7 %	4,3 %	100 %	
	Total	97 205	4 582	101 787	
		95,5 %	4,5 %	100 %	

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

**Tableau 14 Taux de probabilité élevée selon le type de dépistage, l'établissement et l'année**

Établissement	Année	1 <sup>er</sup> trimestre seulement	2e trimestre seulement	Intégré sérique		Total
				Sans clarté nucale	Avec clarté nucale	
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 %
	<b>Total</b>	9,1 %	6,9 %	4,3 %	2,4 %	4,3 %
CHUSJ	2011	6,7 %	12,3 %	5,4 %	3,7 %	4,7 %
	2012	8,1 %	7,6 %	5,3 %	3,5 %	4,9 %
	2013	10,4 %	7,7 %	5,0 %	3,0 %	4,7 %
	<b>Total</b>	9,2 %	8,0 %	5,1 %	3,3 %	4,8 %
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 %
	<b>Total</b>	9,1 %	7,4 %	4,5 %	2,9 %	4,5 %

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

### 5.8 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 n'ont pu être mesurés, vu les limites rencontrées relativement au jumelage manuel entre les données provenant des deux laboratoires de dépistage et celles provenant des laboratoires de cytogénétique.

Par ailleurs, la répartition du nombre d'amniocentèses en fonction des raisons qui les justifient est disponible. Les résultats sont exposés au tableau 15. La comparaison des établissements entre eux est cependant limitée puisqu'il existe des différences dans la façon dont chacun d'entre eux compile les données. Ils permettent néanmoins d'observer certaines tendances. Enfin, cette compilation ne permet pas de déterminer la part relative de chacune des indications relativement au recours à l'amniocentèse.

#### Détails

- Dénombrement des amniocentèses analysées par les laboratoires de cytogénétique des quatre centres hospitaliers universitaires qui effectuent l'examen du caryotype fœtal, soit le CHU de Québec, le CUSM et le CHUSJ, à Montréal, et le CHUS.

**Résultats et interprétation**

- En 2012, 75,0 % des femmes enceintes ayant obtenu un résultat de dépistage indiquant une probabilité élevée ont eu recours à l'amniocentèse. En 2013, cette proportion était de 69,2 %. Toutefois, ces proportions sont biaisées puisque les établissements ne classent pas les cas de la même façon, comme expliqué précédemment.
- On observe une diminution du nombre d'amniocentèses réalisées en raison de l'âge de la mère entre 2012 et 2013 dans tous les établissements à l'exception du CHUS. Ce résultat suggère que les femmes de 35 ans ou plus ayant participé au PQDPT21 et dont le résultat au test de dépistage indique une probabilité faible jugeraient moins pertinent le recours à l'amniocentèse.

**Tableau 15 Nombre de tests diagnostiques (amniocentèses) selon l'indication de l'échantillon (programme et hors programme), l'établissement et l'année**

Établissement	Année	Résultat de dépistage prénatal indiquant une probabilité élevée	Âge avancé de la mère (35 ans et plus)	Anomalies fœtales détectées par l'échographie	Autres anomalies
CUSM	2012	233	553	259	52
	2013	399	313	188	58
	Total	632	866	447	110
CHUSJ	2012	549	774	457	122
	2013	450	570	432	81
	Total	999	1 344	889	203
CHU de Québec	2012	461	322	531	123
	2013	395	210	425	101
	Total	856	532	956	224
CHUS	2012	125	33	51	14
	2013	120	38	51	34
	Total	245	71	102	48
Total	2012	1 368	1 682		
		75,0 %			
	Résultats de probabilité élevée	1 825			
	2013	1 364	1 131		
		69,2 %			
Résultats de probabilité élevée	1 970				

\*Autres anomalies : ex. : anomalie génétique chez un parent.

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation et Direction de la biovigilance et de la biologie médicale.

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

Le PQDPT21 prévoit la transmission des résultats dans les délais appropriés afin de permettre la réalisation des autres étapes du PQDPT21. 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.

### Détails (voir annexe 2)

- Date de prélèvement du deuxième trimestre.
- Date de réception au laboratoire.
- L'année est déterminée par la date du prélèvement.

### Résultats et interprétation

- Les délais moyens de transport des échantillons varient de 1 à 3 jours.
- Le délai moyen des trois années est de 2,4 jours. Il est de 2,8 jours pour le CHU de Québec et de 2,0 jours pour le CHUSJ.

**Tableau 16 Délai de transport de l'échantillon prélevé au 2<sup>e</sup> trimestre selon l'établissement et l'année**

Établissement	Année	Nombre d'échantillons prélevés au 2 <sup>e</sup> trimestre	Délai moyen (en jours)	Écart type
CHU de Québec	2011	5 677	2,6	2,6
	2012	18 603	2,9	2,5
	2013	19 593	2,8	2,2
	<b>Total</b>	<b>43 873</b>	<b>2,8</b>	<b>2,4</b>
CHUSJ	2011	3 291	1,0	2,6
	2012	15 127	1,8	2,5
	2013	20 127	2,3	4,2
	<b>Total</b>	<b>38 545</b>	<b>2,0</b>	<b>3,5</b>
<b>Total</b>	2011	<b>8 968</b>	<b>2,0</b>	<b>2,7</b>
	2012	<b>33 730</b>	<b>2,4</b>	<b>2,5</b>
	2013	<b>39 720</b>	<b>2,5</b>	<b>3,4</b>
	<b>Total</b>	<b>82 418</b>	<b>2,4</b>	<b>3,0</b>

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

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

Le délai de production du rapport des résultats du test de dépistage est le temps écoulé entre la date d'arrivée des échantillons sanguins au laboratoire de référence et la date de production du

rapport. Si les résultats indiquent 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 de probabilité faible, le rapport est expédié par la poste.

### Détails (voir annexe 2)

- Date de réception de l'échantillon prélevé au 2<sup>e</sup> trimestre.
- Date de production du rapport.
- L'année est déterminée par la date du prélèvement.
- Le calcul du délai de production du rapport tient seulement compte des jours ouvrables (le samedi, le dimanche et les jours fériés sont exclus du calcul). Si la date de réception 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.

### Résultats et interprétation

- Le délai moyen de production du rapport de test de dépistage est passé de 2,4 jours en 2011 à 6,3 jours en 2013 au CHUSJ et de 4,3 jours à 2,9 jours au CHU de Québec.
- Les délais moyens associés au CHU de Québec semblent diminuer au fil des ans, alors que ceux associés au CHUSJ ont augmenté.

**Tableau 17 Délai de production du rapport du test de dépistage selon l'établissement et l'année**

Établissement	Année	Nombre de rapports	Délai moyen (en jours)	Écart type	Médiane
CHU de Québec	2011	5 692	4,3	1,8	4,0
	2012	18 657	3,4	1,4	3,0
	2013	19 571	2,9	1,2	3,0
	<b>Total</b>	43 920	3,3	1,4	3,0
CHUSJ	2011	3 315	2,4	1,9	2,0
	2012	15 228	3,5	3,4	3,0
	2013	20 165	6,3	3,9	6,0
	<b>Total</b>	38 708	4,9	3,9	4,0
Total	2011	<b>9 007</b>	<b>3,6</b>	<b>2,0</b>	<b>3,0</b>
	2012	<b>33 885</b>	<b>3,4</b>	<b>2,5</b>	<b>3,0</b>
	2013	<b>39 736</b>	<b>4,7</b>	<b>3,4</b>	<b>4,0</b>
	<b>Total</b>	<b>82 628</b>	<b>4,0</b>	<b>3,0</b>	<b>3,0</b>

Source : ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction de l'évaluation.

## CONCLUSION ET PISTES D'AMÉLIORATION

La présente évaluation fournit un état de situation de l'implantation du PQDPT21, déployé progressivement à partir de 2010. En 2013, le déploiement était achevé dans l'ensemble des régions du Québec. Cette vue d'ensemble des principaux indicateurs obtenus à partir d'informations traitées par les laboratoires désignés par le PQDPT21 révèle des résultats en progression, et ce, dès la deuxième année de mise en œuvre du PQDPT21. Ainsi :

- Le nombre total de participantes augmente d'année en année, passant de 16 679 en 2011 à 45 887 en 2013. De 2012 à 2013, l'augmentation est de 17 %.
- Le taux de participation à l'échographie de datation du premier trimestre augmente chaque année, soit de 63,3 % en 2011, à 70,4 % en 2012 et à 72,9 % en 2013.
- Le dépistage biochimique intégré, au premier et au deuxième trimestre, soit le scénario le plus réaliste choisi pour le Québec, représente 84,7 % de l'ensemble des tests de dépistage réalisés.
- De 2011 à 2013, 4,5 % de l'ensemble des participantes au PQDPT21 ont obtenu un résultat indiquant une probabilité élevée d'avoir un enfant atteint de la trisomie 21.

Toutefois, cette évaluation 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 de ce programme. En effet, plusieurs indicateurs ne peuvent être calculés, notamment ceux relatifs à l'information fournie aux femmes enceintes en vue d'une prise de décision libre et éclairée et 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, lesquels sont importants dans le contexte d'un programme de dépistage.

Il est souhaitable que les résultats de la présente évaluation 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.

Enfin, en accord avec le comité de coordination du PQDPT21, quelques pistes d'amélioration utiles au développement et à la consolidation de l'implantation du PQDPT21 sont proposées. Ces pistes s'adressent aux décideurs du MSSS, des centres intégrés de santé et de services sociaux (CISSS), des centres intégrés universitaires de santé et de services sociaux (CIUSSS), des établissements de santé et des laboratoires impliqués dans le développement du PQDPT21.

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

- Poursuivre le PQDPT21 et bonifier rapidement les aspects les plus problématiques.
- Mettre en place des mécanismes visant à recueillir l'information permettant d'assurer la mesure et le suivi des indicateurs du PQDPT21.
- Évaluer, au moyen d'un sondage de satisfaction, le consentement libre et éclairé des femmes enceintes, la qualité de l'information transmise à ces femmes et la compréhension de cette information. Diffuser les résultats de cette évaluation et prendre les mesures nécessaires afin d'améliorer les aspects de l'application du PQDPT21 relatifs au consentement libre et éclairé.
- Maintenir les rencontres de suivi annuel avec les responsables du PQDPT21 et les répondants régionaux.

- 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.

### **Établissements de santé**

- Poursuivre l'offre du PQDPT21 et assurer la continuité des services, avant et après le dépistage, en renforçant la collaboration des acteurs impliqués dans les suivis de grossesse et les corridors de services.
- Améliorer la diffusion de l'information sur le PQDPT21 en offrant le dépliant dans des formats adaptés à toutes les clientèles.
- 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. : refus à participer au PQDPT21, issues de grossesse à partir des données de laboratoire de cytogénétique, etc.).

## Annexe 1 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 en soutien à 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 2 Détails du calcul des indicateurs**

### **Indicateur 5.9 : Délai de transport de l'échantillon prélevé au 2e trimestre**

#### **Exclusions**

Toutes les observations pour lesquelles :

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

**Annexe 3 Mesures de contrôle de la qualité des analyses**
**Indice écart type (IET) moyen**

			AFP	hCG	œEstriol	Inhibine	PAPP-A*	hCG (T1)*
CHU de Québec	2011	Sérum	0,8	-1,0	-0,2	-0,9	-	-
		- min.	-0,7	-1,3	-1,8	-1,5	-	-
		- max.	2,5	0,9	0,2	-0,5	-	-
		MoM	0,5	-0,6	0,9	-0,9	-	-
		N	15	15	15	15	-	-
	2012	Sérum	1,3	0,3	0,0	-0,6	0,1	0,7
		- min.	0,3	-0,6	-1,0	-1,4	-1,0	-0,4
		- max.	2,3	1,3	1,2	-0,1	0,9	1,9
		MoM	0,9	0,6	-0,1	-0,5	-0,3	1,3
		N	15	15	15	15	15	15
	2013	Sérum	-1,0	-0,2	0,2	-0,3	0,4	0,2
		- min.	-1,7	-1,0	-0,4	-1,0	-1,7	-1,6
		- max.	-0,3	0,9	1,2	0,6	1,9	1,5
		MoM	-0,8	-0,1	-0,3	0,1	0,4	0,2
		N	15	15	15	15	15	15
CHUSJ	2011	Sérum	0,0	0,2	0,7	-0,8	-	-
		- min.	-1,1	-0,6	-0,1	-1,2	-	-
		- max.	1,2	1,5	1,5	-0,2	-	-
		MoM	0,4	0,7	0,5	-0,7	-	-
		N	10†	10†	10†	10†	-	-
	2012	Sérum	-0,8	-0,1	1,0	-0,5	0,1	-0,1
		- min.	-2,7	-1,5	-0,6	-2,1	-1,4	-2,0
		- max.	0,8	1,7	2,2	1,5	1,0	2,7
		MoM	0,2	-0,4	1,0	0,0	1,1	1,1
		N	15	15	15	15	15	15
	2013	Sérum	-0,5	-0,4	1,1	-0,9	-0,3	0,0
		- min.	-1,0	-1,6	-1,3	-2,9	-0,9	-1,8
		- max.	0,3	0,7	6,1	0,3	0,7	2,4
		MoM	0,4	-0,4	0,9	-0,2	0,5	1,6
		N	15	15	15	15	15	15

\* N'était pas offert par le CAP en 2011.

† Commande du mois de février reçue trop tard

IET = (moyenne du laboratoire – moyenne du groupe de pairs)/écart type des pairs

L'écart par rapport aux pairs est donné à la fois relativement aux valeurs brutes de dosage (sérum) et aux multiples de la médiane (MoM). Les valeurs d'IET minimales et maximales obtenues relativement à chacun des marqueurs sont également présentées.

Résultats du calcul du risque

			Quad*	1 <sup>er</sup> trimestre
			Résultat	
CHU de Québec	2011	Février	4/5 (80 %)	-
		Juin	5/5 (100 %)	-
		Novembre	5/5 (100 %)	-
	2012	Mars	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Août	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Octobre	5/5 (100 %)	4/5 (80 %)
	2013	Mars	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Août	4/5 (80 %)	5/5 (100 %)
		Novembre	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
CHUSJ	2011	Février	ND	-
		Juin	5/5 (100 %)	-
		Novembre	5/5 (100 %)	-
	2012	Mars	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Août	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Octobre	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
	2013	Mars	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Août	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)
		Novembre	5/5 (100 %)	5/5 (100 %)

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

Médianes des médianes

			AFP	hCG	Œstriol	Inhibine-A	PAPP-A	hCG (T1)*
CHU de Québec	2011	Janvier-mars	1,00	1,00	1,08	1,00	1,10	
		Avril-juin	1,00	0,94	1,09	1,00	1,02	0,90
		Juillet-septembre	1,00	1,00	1,09	0,99	0,99	
		Octobre-décembre	0,97	0,93	1,00	1,00	1,03	0,97
	2012	Janvier-mars	0,97	0,96	1,00	1,00	1,02	
		Avril-juin	1,02	1,07	1,02	1,06	1,01	1,06
		Juillet-septembre	1,03	1,01	0,95	0,99	0,97	
		Octobre-décembre	0,99	0,95	0,99	0,96	0,93	1,05
	2013	Janvier-mars	0,97	0,95	0,95	0,95	0,96	
		Avril-juin	0,99	0,96	0,97	0,95	1,02	0,97
		Juillet-septembre	0,98	1,01	1,00	0,97	1,10	
		Octobre-décembre	0,99	1,00	1,00	0,99	0,95	0,90
CHUSJ	2011	Janvier-mars	0,94	1,00	1,01	1,06	1,11	
		Avril-juin	1,01	1,04	1,04	1,04	1,25	1,10
		Juillet-septembre	1,08	1,13	1,02	1,07	1,33†	
		Octobre-décembre	1,10	1,12	0,97	1,05	1,07	1,17
	2012	Janvier-mars	1,08	1,06	1,03	1,07	1,06	
		Avril-juin	1,06	1,06	1,02	1,09	1,08	1,00
		Juillet-septembre	1,05	1,01	1,05	1,08	1,08	
		Octobre-décembre	1,04	1,01	1,01	1,08	1,09	1,01
	2013	Janvier-mars	1,04	1,00	0,97	1,07	1,06	
		Avril-juin	1,04	0,99	1,03	1,09	1,03	1,01
		Juillet-septembre	1,07	1,01	1,05	1,10	1,10	
		Octobre-décembre	1,08	1,04	1,00	1,10	1,11	1,12

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

† Médiane ajustée en octobre 2011

## **Annexe 4 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 2<sup>e</sup> 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

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

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