

PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21

CADRE DE RÉFÉRENCE
MISE À JOUR JUILLET 2017

17-931-01W

PERSONNES AYANT PARTICIPÉ À LA RÉVISION DU PRÉSENT CADRE DE RÉFÉRENCE

M. Guy Roy, médecin spécialiste en santé communautaire,
Direction générale de la santé publique, Direction prévention promotion santé, MSSS

M^{me} Julie Tranchemontagne, conseillère,
Direction générale des services de santé et médecine universitaire,
Direction de la biovigilance et de la biologie médicale, MSSS

M. Denis Ouellet, directeur, Direction générale des services de santé et médecine universitaire,
Direction de la biovigilance et de la biologie médicale, MSSS

M^{me} Alicia Framarin, Institut national d'excellence en santé et en services sociaux

M. Jean-Claude Forest, médecin biochimiste, CHU de Québec – Université Laval

M. Joël Girouard, médecin biochimiste, CHU de Québec – Université Laval

M. Jacques Massé, médecin biochimiste, CHU de Québec – Université Laval

M. Sébastien Chénier, médecin généticien, Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke

MISE EN FORME

M^{me} Christine Bouchard

RÉVISION LINGUISTIQUE

M^{mes} Marie-France Leblanc et Andrée Michaud

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 section Publications

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

Dépôt légal

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2017

Bibliothèque et Archives Canada, 2017

ISBN : 978-2-550-79088-4 (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.

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION	1
1 PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21	2
1.2 PRINCIPES DIRECTEURS.....	2
1.3 PARAMÈTRES DU PROGRAMME.....	3
1.3.1 Population visée.....	3
1.3.2 Méthodes de dépistage	3
1.3.3 Gamme des services offerts	6
1.3.4 Professionnels et établissements responsables du dépistage.....	7
2 OBJECTIFS, NORMES ET EXIGENCES DE QUALITÉ	8
2.1 INFORMATION ET CONSEIL EN GÉNÉTIQUE OFFERTS AUX FEMMES ENCEINTES	8
2.2 ÉCHOGRAPHIE DE DATATION.....	11
2.3 CONTRÔLE ET SUIVI DE LA QUALITÉ DES ANALYSES BIOCHIMIQUES	11
2.4 CONTRÔLE ET SUIVI DE LA QUALITÉ DES MESURES DE LA CLARTÉ NUCALE	12
2.5 PRÉLÈVEMENT, TRANSPORT ET CONSERVATION DES ÉCHANTILLONS.....	14
2.6 AMNIOCENTÈSE ET ANALYSES DU CARYOTYPE FŒTAL.....	15
2.7 QUALITÉ DU SYSTÈME D'INFORMATION	16
2.8 QUALITÉ DE L'INFORMATION TRANSMISE AUX PROFESSIONNELS	17
3 RÉSULTATS VISÉS ET ÉVALUATION	17
3.1 INDICATEURS DE PERFORMANCE DU PROGRAMME	17
3.1.1 Participation au dépistage.....	18
3.1.2 Performance du test de dépistage	20
3.1.3 Performance du Programme de dépistage.....	21
3.1.4 Données relatives à l'échographie de datation	22
3.1.5 Performance du diagnostic prénatal (amniocentèse et caryotype foetal)	22
3.1.6 Connaissance du Programme	24
3.1.7 Information transmise au moment où le Programme est offert.....	25
3.1.8 Information transmise aux femmes après réception des résultats de dépistage ..	26
3.1.9 Information transmise aux femmes qui reçoivent un diagnostic confirmant que leur fœtus est atteint de trisomie 21	27
3.2 ÉVALUATION : UTILISATION DES INDICATEURS DE PERFORMANCE.....	28
3.3 AVANCÉES TECHNOLOGIQUES	28
4 RESPONSABILITÉS RELATIVES À la bonne marche DU PROGRAMME.....	28
4.1 RESPONSABILITÉS AU NIVEAU NATIONAL	28
4.2 RESPONSABILITÉS AU NIVEAU RÉGIONAL.....	30
4.3 RESPONSABILITÉS AU NIVEAU LOCAL	30

INTRODUCTION

La trisomie 21, ou syndrome de Down, est la plus commune des anomalies chromosomiques viables. Son incidence est de 1 cas pour 800 naissances vivantes dans la population en général. La probabilité d'avoir un enfant ayant la trisomie 21 augmente progressivement avec l'âge et cette progression est plus rapide chez les femmes de plus de 35 ans.

Des tests de dépistage prénatal non invasifs, qu'ils soient biochimiques, échographiques ou réalisés avec l'ADN fœtal, existent maintenant. Ces examens permettent aux femmes enceintes¹ de connaître, en cours de grossesse, la probabilité qu'elles donnent naissance à un enfant ayant la trisomie 21. Si cette probabilité est élevée, un examen diagnostique leur est offert pour confirmer la présence de l'anomalie chromosomique. Différents pays et plusieurs provinces canadiennes offrent déjà un dépistage prénatal à la plupart des femmes enceintes, dans le cadre de programmes organisés.

Au Québec, depuis 1976, le diagnostic prénatal par amniocentèse est offert aux femmes enceintes âgées de 35 ans ou plus ainsi qu'à celles dont le fœtus présente une probabilité élevée d'anomalies chromosomiques. L'offre de l'amniocentèse ne peut pas être élargie en raison du caractère effractif de cette intervention et de la possibilité de complications potentiellement sérieuses, même si elles sont peu fréquentes. Depuis les années 1990, des tests de dépistage non effractifs sont offerts au Québec par quelques centres hospitaliers et dans le secteur privé. 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 l'autre.

Dans un rapport publié en 2003, l'Agence d'évaluation des technologies et modes d'intervention en santé recommandait d'offrir à toutes les femmes enceintes du Québec le dépistage de la trisomie 21. Le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a alors mandaté un comité d'experts pour élaborer un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 universel qui inclurait le recours à l'amniocentèse comme examen de confirmation diagnostique, dans les cas où cela s'avérerait nécessaire. Le comité a proposé des modalités pour encadrer la pratique du dépistage prénatal dans le réseau public, former les professionnels et assurer le suivi du fonctionnement et de la performance du programme, conformément aux orientations du Plan d'action 2005-2008 sur l'organisation des services de génétique au Québec².

En janvier 2009, le Commissaire à la santé et au bien-être déposait son rapport à la suite d'une vaste consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec. La première version du cadre de référence du *Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21* a été rédigée en 2009-2010 en vue de l'implantation du Programme. Le déploiement du Programme a commencé en juin 2010 et s'est fait progressivement dans les différentes régions du Québec. En décembre 2013, le Programme était déployé dans toutes les régions du Québec. Ce programme étant en constante évolution, le présent document constitue une révision du cadre de référence initial depuis son implantation en 2010.

-
1. Afin d'alléger le texte, ce document fait souvent mention des femmes enceintes, bien que le Programme de dépistage prénatal s'adresse aux femmes enceintes et aux couples qui attendent un enfant.
 2. MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX. L'organisation des services de génétique au Québec : Plan d'action 2005-2008, MSSS, 2005, 22 p.

1 PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21

1.1 Objectifs du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21

Objectif principal

Offrir, au sein du réseau public, un dépistage prénatal de la trisomie 21 à toutes les femmes enceintes du Québec qui le désirent.

Objectifs secondaires

- s'assurer que la participation au Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 repose sur un consentement libre et éclairé obtenu à partir d'une information complète et non directive;
- assurer la qualité et l'efficacité du dépistage;
- assurer l'adaptation du Programme aux nouvelles réalités, notamment en matière de méthodes de dépistage;
- assurer la continuité des services après le dépistage (conseil en génétique, examens diagnostiques, etc.);
- rendre compte à la population du fonctionnement et de la performance du Programme.

1.2 Principes directeurs

En accord avec le Plan d'action 2005-2008 sur l'organisation des services de génétique au Québec³, les principes directeurs d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 sont l'universalité, l'accessibilité, l'équité et la qualité des services.

Universalité

Le dépistage est offert à toutes les femmes enceintes du Québec.

Accessibilité

Sur le plan de l'accessibilité, le Programme s'appuie sur les ressources du réseau de la santé et des services sociaux, avec la collaboration des intervenants participant au suivi des grossesses et offrant des soins en périnatalité. La mise en place de corridors de services se fait par ailleurs de concert avec les réseaux universitaires intégrés de santé.

Équité

On doit veiller à ce que toutes les femmes enceintes reçoivent l'information nécessaire pour prendre une décision éclairée quant à leur désir de participer ou non au Programme de dépistage. Les services offerts doivent tenir compte des besoins des femmes et des couples, indépendamment de leur lieu de résidence et de leur âge. Ils doivent également être adaptés

3. MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX, op. cit.

aux personnes en situation de vulnérabilité (ex. : adolescentes, personnes ne maîtrisant pas correctement le français ou l'anglais, personnes ayant des problèmes auditifs, etc.).

Qualité des services

La qualité des services est une condition essentielle à la réussite d'un programme de dépistage prénatal. Dans un tel programme, une attention particulière doit être portée à trois aspects fondamentaux : a) il faut offrir aux femmes enceintes l'information nécessaire afin que leur participation au Programme soit basée sur un consentement libre et éclairé; b) il importe de maximiser le taux de détection de la trisomie 21; c) il faut veiller à réduire au minimum les résultats « faux positifs », qui conduiront à des procédures diagnostiques inutiles.

L'assurance de la qualité consiste à évaluer dans quelle mesure les normes du Programme sont respectées et à corriger les problèmes relevés, le cas échéant. Cela implique que les normes du Programme aient été définies clairement et que des mécanismes d'évaluation et de suivi aient été mis en place pour tous les volets du Programme (information fournie aux femmes enceintes, formation des professionnels, analyses de laboratoire, échographie, diagnostic prénatal, etc.). Le système d'information et le suivi des indicateurs définis dans le présent cadre de référence contribueront au suivi et au maintien de la qualité du Programme.

1.3 Paramètres du Programme

1.3.1 Population visée

Le Programme est offert à toutes les femmes enceintes et à tous les couples qui résident au Québec et qui sont admissibles au programme de la Régie de l'assurance maladie du Québec.

1.3.2 Méthodes de dépistage

Le dépistage prénatal peut se faire suivant plusieurs méthodes qui sont regroupées selon deux grandes catégories :

- dépistage biochimique (prélèvements sanguins) : dépistage basé sur des analyses biochimiques ou dosage des marqueurs maternels biochimiques du 1^{er} et/ou du 2^e trimestre;
- dépistage échographique : mesure de la clarté nucale et d'autres marqueurs échographiques aux 1^{er} et 2^e trimestres de la grossesse.

Ces techniques peuvent être utilisées seules ou combinées. Leur sensibilité et leur spécificité varient selon les différentes approches. Les meilleurs résultats sont obtenus par la combinaison de plusieurs techniques.

Dans le cadre du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21, le choix de la méthode de dépistage repose sur les paramètres suivants :

- le meilleur scénario de dépistage est celui qui offre le taux de détection le plus élevé (sensibilité) et le taux de faux positifs le plus bas (1 - spécificité). Un résultat « faux positif » pourra donner lieu à une amniocentèse, avec le risque inhérent de perte fœtale iatrogène;

- l'échographie de datation au 1^{er} trimestre est importante afin d'améliorer la performance du dépistage;
- comparativement à celle des autres méthodes, la performance du dépistage biochimique au 2^e trimestre seulement est acceptable, à la condition que l'inhibine A soit ajoutée au triple marqueur;
- la performance du dépistage biochimique au 1^{er} trimestre seulement (sans mesure de la clarté nucale) est plus faible que celle du quadruple marqueur au 2^e trimestre;
- la mesure de la clarté nucale au 1^{er} trimestre peut donner des résultats variables selon les observateurs et requiert pour cette raison des mécanismes d'assurance de la qualité et un encadrement particulier (notons que cet examen n'est pas facilement accessible partout au Québec);
- la combinaison des méthodes de dépistage biochimique et échographique au 1^{er} trimestre s'avère performante, mais elle implique la mesure de la clarté nucale, ce qui constitue une limite à la généralisation de la méthode à l'échelle du Québec;
- selon les dernières études publiées et certains programmes organisés, le dépistage biochimique intégré au 1^{er} et au 2^e trimestre montre une bonne performance. L'organisation de ce dépistage constitue un scénario réaliste pour le Québec.

Sur la base de ces faits et en fonction de la disponibilité actuelle des ressources, combinée à la volonté d'offrir un programme accessible et équitable partout au Québec, la méthode retenue pour le Programme de dépistage prénatal est la suivante :

Dépistage biochimique intégré (mesure des marqueurs biochimiques au 1^{er} et au 2^e trimestre) avec ou sans la mesure de la clarté nucale⁴ :

- **premier prélèvement sanguin** destiné à mesurer un marqueur biochimique dans le sang maternel (PAPP-A, 10⁺⁰ – 13⁺⁶ semaines);
- **deuxième prélèvement sanguin** effectué au début du 2^e trimestre (14⁺⁰ – 16⁺⁶ semaines) pour mesurer **4 marqueurs** (hCG, AFP, uE3 et inhibine A). Les échantillons pour le dépistage des marqueurs du 2^e trimestre sont acceptés jusqu'à la 20^e semaine de grossesse.

Un dépistage biochimique intégré implique **un seul calcul de probabilité** après la réalisation de tous les tests qui en font partie. **Cette règle doit être strictement respectée, faute de quoi l'efficacité du dépistage sera moindre.**

4. La clarté nucale sert de marqueur échographique pour le dépistage d'anomalies congénitales comme la trisomie 21 et est mesurée au 1^{er} trimestre de la grossesse, précisément entre les 11+0 et 13+6 semaines. La mesure de la clarté nucale n'est pas offerte partout dans la province, car elle exige une expertise particulière de la part des professionnels qui effectuent la mesure.

Dans le calcul de la probabilité, l'âge maternel et l'âge gestationnel sont également pris en compte. Le seuil de probabilité fixé pour qu'un résultat soit considéré comme un résultat à probabilité élevée est de 1:300. Ce seuil est basé sur les résultats de l'étude SURUSS⁵, dans laquelle le taux de détection (sensibilité) obtenu était de 85 %, et le taux de faux positifs de 3 %. Dans ce type d'étude, pour désigner la proportion des cas de trisomie 21 que le test parvient à détecter, on se réfère à la notion de « taux de détection » plutôt qu'à la notion habituelle de « sensibilité ».

Si la mesure de la clarté nucale est offerte dans un établissement donné, elle doit être réalisée par un opérateur échographiste certifié par le Programme afin d'être prise en compte dans le calcul de probabilité de trisomie 21.

Par ailleurs, les marqueurs peuvent révéler d'autres anomalies au médecin traitant. C'est le cas par exemple lorsque les marqueurs indiquent un risque élevé de trisomie 18 ou de malformation du tube neural (niveau élevé de l'alpha-foetoprotéine ou AFP)⁶. Le médecin traitant en est informé grâce au rapport que lui transmet le laboratoire et il lui appartient alors de déterminer quelles sont les investigations et les interventions supplémentaires requises, le cas échéant⁷. Rappelons toutefois que le Programme, les documents d'information, le choix de la méthode de dépistage et le suivi de la performance du Programme sont axés sur le dépistage de la trisomie 21.

Mentionnons aussi que lorsque le marqueur échographique de la clarté nucale est très élevé ($\geq 3,5$ - $4,4$ mm), le risque d'anomalies chromosomiques l'est aussi (20 %). Dans cette situation, les responsables du Programme vont produire un rapport de dépistage au 1^{er} trimestre.

Il est possible que certaines femmes ne se présentent pas au prélèvement du 2^e trimestre. Il est aussi possible que des femmes ne se présentent qu'au prélèvement du 2^e trimestre. Dans ces cas, où seuls les échantillons du 1^{er} ou du 2^e trimestre seront disponibles, on calculera la probabilité et on la communiquera au médecin traitant en mentionnant explicitement les limites inhérentes au calcul de la probabilité basé sur ces résultats.

L'accès direct au diagnostic prénatal par amniocentèse en raison de l'âge de la mère ne fait pas partie du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21. Depuis 2011, la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada ne recommande plus l'amniocentèse pour la seule raison que la mère est plus âgée. Dans le cadre du Programme, l'amniocentèse et l'analyse du caryotype fœtal demeurent les examens de confirmation diagnostique indiqués

5. N.J. Wald et collab. « First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS) », Health Technology Assessment, 2003, vol. 7, n° 11, p. 1-77.

6. La période idéale pour le dépistage des malformations du tube neural avec l'AFP sérique se situe entre la 16^e et la 18^e semaine, mais dans le cadre du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21, les échantillons du 2^e trimestre peuvent arriver dès la 14^e ou la 15^e semaine. Aussi, le test de référence pour le dépistage des malformations du tube neural n'est plus l'AFP sérique mais l'échographie du 2^e trimestre, qui a aujourd'hui une grande résolution.

7. Le suivi à faire en cas de risque élevé de malformation du tube neural devrait être théoriquement connu par les professionnels qui effectuent le suivi de grossesse.

après un test de dépistage démontrant une probabilité élevée de trisomie 21. En dehors du Programme, cet examen peut être prescrit par un médecin à des fins de diagnostic prénatal, par exemple en raison de la présence de facteurs de risque particuliers.

Le test de dépistage biochimique n'est pas indiqué pour les femmes qui ont une grossesse multiple, en raison de l'insuffisance des données scientifiques concernant cette population. Le suivi prénatal des grossesses multiples est laissé à la discrétion du professionnel de la santé qui en est responsable.

Lors d'une grossesse à départ gémellaire devenue grossesse unique (un des deux fœtus est décédé), le calcul de risque pour la trisomie 21 est fait seulement si, dans l'un des deux sacs, il n'y a pas d'embryon (c.-à-d. si l'œuf est clair ou si le sac est vide). Si un embryon sans activité cardiaque est mesurable (longueur céphalo-caudale mesurée), le calcul de risque n'est pas valide et un commentaire doit être ajouté au rapport de dépistage à ce sujet.

1.3.3 Gamme des services offerts

Les femmes enceintes qui participent au Programme de dépistage ont accès à la gamme de services décrite dans le tableau suivant.

Population visée	Services offerts
Toutes les femmes enceintes.	<p>Information complète, détaillée et non directive transmise à la patiente, au moment de la première visite de grossesse, par le professionnel chargé du suivi de la grossesse ou par un autre professionnel désigné (infirmière, sage-femme, etc.). Cette information est transmise à toutes les femmes enceintes afin qu'elles puissent donner un consentement libre et éclairé. L'information donnée concerne la trisomie 21, les différences entre dépistage et diagnostic prénatal, les enjeux liés à l'interprétation du résultat du dépistage et les probabilités associées aux techniques de diagnostic. L'information fournie par le professionnel est accompagnée d'un dépliant dont le contenu est susceptible d'aider les femmes à prendre une décision éclairée au regard du dépistage.</p> <p>Lorsque le professionnel de première ligne estime qu'une femme enceinte a besoin d'une information plus spécialisée, il peut l'orienter vers un conseiller en génétique.</p>
Toutes les femmes enceintes qui acceptent de participer au Programme.	Échographie de datation à partir de la 9 ^e semaine de grossesse. Dans les cas où l'on ne peut avoir accès à ce type d'échographie, l'âge gestationnel est calculé à partir de la date de la dernière menstruation.
Les femmes enceintes qui peuvent avoir accès au test de mesure de la clarté nucale.	Mesure de la clarté nucale au 1 ^{er} trimestre, soit entre les 11 ⁺⁰ et 13 ⁺⁶ semaines (selon la disponibilité des appareils de mesure et des ressources humaines dans l'établissement de santé où est suivie la femme enceinte).
Les femmes qui commencent leur suivi de grossesse avant la 14 ^e semaine et qui acceptent de participer au Programme.	Tests biochimiques du 1 ^{er} trimestre (PAPP-A) et du 2 ^e trimestre (AFP, hCG, uE3, inhibine A).

Population visée	Services offerts
Les femmes qui commencent leur suivi de grossesse après la 14 ^e semaine et qui acceptent de participer au Programme.	Tests biochimiques du 2 ^e trimestre (AFP, hCG, uE3, inhibine A).
Les femmes qui reçoivent un résultat indiquant une faible probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie.	Information adéquate sur la signification de « faible probabilité ».
Les femmes qui reçoivent un résultat indiquant une probabilité élevée que le fœtus soit atteint de trisomie.	Information adéquate sur la signification de « probabilité élevée ».
Les femmes pour lesquelles le résultat indique une probabilité élevée que le fœtus soit atteint de trisomie et qui désirent un test diagnostique (amniocentèse et caryotype fœtal).	Amniocentèse et analyse du caryotype fœtal sur la base d'un consentement libre et éclairé.
Les femmes dont l'examen du caryotype fœtal confirme le diagnostic d'anomalie chromosomique.	Conseil en génétique.

1.3.4 Professionnels et établissements responsables du dépistage

Le test de dépistage prénatal de la trisomie 21 est prescrit par les professionnels de la santé responsables des suivis de grossesse. Ces professionnels et les établissements du réseau où ils travaillent ont un rôle important à jouer dans le Programme de dépistage en offrant les services décrits dans le tableau suivant.

Services offerts	Professionnels ou établissements responsables
Information avant le dépistage	Professionnel de la santé responsable du suivi de grossesse ou autres professionnels formés et désignés pour ce faire (médecin, infirmière, sage-femme, etc.)
Échographie de datation	Établissement habilité à procéder à des échographies de datation et situé le plus près du domicile de la femme enceinte, ou établissement de santé où est effectué le suivi de grossesse
Mesure de la clarté nucale (ce service n'est pas disponible partout)	Professionnel spécialisé en échographie obstétricale reconnu par le Programme (voir section 2.4)
Prélèvement des échantillons de sang destinés aux tests biochimiques	Établissement habilité à prélever des échantillons de sang pour des tests biochimiques et situé le plus près du domicile de la femme enceinte, ou établissement où est effectué le suivi de grossesse, sous prescription
Analyse biochimique des échantillons du 1 ^{er} trimestre	Les laboratoires de biologie médicale du Centre hospitalier universitaire (CHU) Sainte-Justine et du CHU de Québec – Université Laval
Analyse biochimique des échantillons du 2 ^e trimestre	Les laboratoires de biologie médicale du CHU Sainte-Justine et du CHU de Québec – Université Laval
Conseil en génétique	Professionnels spécifiquement formés et désignés pour ce faire, soit un conseiller en génétique et le médecin généticien
Amniocentèse et examen du caryotype fœtal	Établissement qui offre habituellement des services d'amniocentèse et des examens du caryotype fœtal

2 OBJECTIFS, NORMES ET EXIGENCES DE QUALITÉ

Les sections suivantes définissent les objectifs, normes et exigences de qualité pour chacune des étapes du dépistage. Ces paramètres servent d'indicateurs pour le contrôle et le suivi de la qualité du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21. Ils ont notamment été définis à partir des programmes de dépistage prénatal déjà offerts dans d'autres pays ainsi que des normes générales établies pour le Programme québécois de dépistage du cancer du sein. Les objectifs, normes et exigences de qualité sont révisés tous les deux ans.

2.1 Information et conseil en génétique offerts aux femmes enceintes

Les femmes enceintes doivent recevoir l'information relative au dépistage prénatal de la trisomie 21 le plus tôt possible au début de leur grossesse, afin de pouvoir décider de manière libre et éclairée si elles désirent participer au Programme et se prévaloir du test de dépistage dès le premier trimestre de leur grossesse. Pour confirmer leur décision de participer au Programme, elles doivent signer un formulaire de consentement. Une ordonnance du professionnel de la santé responsable du suivi de leur grossesse est aussi requise.

Objectif général

Permettre aux femmes enceintes une participation volontaire à toutes les étapes du dépistage, à la suite d'une décision libre et éclairée de leur part, assortie d'un consentement écrit.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
S'assurer que toutes les femmes enceintes connaissent l'existence du Programme de dépistage et qu'elles sont en mesure de prendre une décision libre et éclairée quant à leur participation ou non à ce programme.	<p>Tous les professionnels de la santé responsables des suivis de grossesse doivent informer les femmes enceintes qu'elles peuvent participer au Programme.</p> <p>Tous les professionnels de la santé doivent être en mesure de soutenir une décision éclairée au regard de la participation au Programme.</p> <p>La participation au Programme doit être offerte à toutes les femmes enceintes.</p> <p>Toutes les femmes enceintes à qui le Programme est offert doivent avoir reçu l'information nécessaire à un consentement libre et éclairé avant de décider de participer au Programme et doivent en comprendre la teneur.</p> <p>Toutes les participantes doivent avoir signé le formulaire de consentement qui tient lieu d'ordonnance pour participer au Programme.</p>	<p>Offrir une formation en ligne aux professionnels de la santé qui font des suivis de grossesse afin de les aider à soutenir la décision libre et éclairée de leurs patientes.</p> <p>Faire parvenir un rappel annuel aux professionnels de la santé (associations professionnelles, répondants du dossier trisomie dans les établissements) afin de les inciter à suivre la formation en ligne.</p> <p>Présenter la formation en ligne durant les journées de formation continue de l'Ordre des infirmières et infirmiers du Québec.</p> <p>Remettre le dépliant d'information sur le dépistage de la trisomie 21 à toutes les femmes enceintes, ainsi que cela est mentionné dans le formulaire AH-266 (suivi obstétrical).</p>

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
	<p>Aucune région ne doit maintenir un écart significatif par rapport au taux de participation moyen de la province.</p>	<p>Fournir aux professionnels de la santé les coordonnées des deux centres de dépistage et des centres spécialisés en génétique.</p> <p>Mettre à la disposition des femmes enceintes un dépliant et un site Web contenant toute l'information nécessaire à une décision libre et éclairée, notamment sur la trisomie 21, de même que sur le dépistage et le diagnostic prénatals. Cette information, qui doit être mise à jour régulièrement et être offerte dans les deux langues officielles (français et anglais), servira de complément au soutien offert aux femmes enceintes par les professionnels responsables des suivis de grossesse.</p> <p>Mener une enquête tous les cinq ans auprès d'un échantillon représentatif de femmes ayant récemment accouché afin de déterminer si les femmes enceintes connaissent l'existence du Programme.</p> <p>Mener une enquête auprès d'un échantillon de femmes représentant les différents résultats possibles à la suite d'un dépistage (vrai positif, faux positif, vrai négatif, faux négatif) afin de mesurer leur satisfaction au regard de l'information reçue.</p> <p>Réaliser une analyse régionale de l'offre du Programme et de l'accès au dépistage lorsque le taux de participation régional au Programme demeure nettement sous la moyenne provinciale.</p>
<p>S'assurer que les femmes enceintes ayant reçu un résultat de dépistage indiquant une probabilité élevée que leur fœtus soit atteint de trisomie 21 puissent prendre une décision éclairée au regard de l'amniocentèse et de l'analyse du caryotype fœtal.</p>	<p>Plus de 90 % des participantes dont le dépistage indique une probabilité élevée que leur fœtus soit atteint de trisomie 21 doivent recevoir une information de qualité portant sur la probabilité décelée, sur les examens diagnostiques disponibles, sur les probabilités que ces examens permettent de mesurer, sur leur efficacité ainsi que sur</p>	<p>S'assurer que la formation en ligne comporte une section sur les avantages et les risques associés à l'amniocentèse.</p> <p>S'assurer que les ressources nécessaires pour offrir une information de qualité en première ligne sont disponibles et accessibles dans les cas où les résultats des analyses</p>

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
	<p>les décisions qu'elles seront appelées à prendre en cas de diagnostic positif.</p> <p>Plus de 90 % des professionnels de la santé qui prescrivent le test de dépistage doivent être aptes à expliquer le résultat du dépistage et à soutenir une décision éclairée au regard de l'amniocentèse.</p>	<p>indiquent une probabilité élevée de trisomie 21 chez le fœtus et dans d'autres cas, au besoin.</p> <p>S'assurer que les professionnels de première ligne qui ont la responsabilité d'informer les participantes des résultats d'un dépistage positif ont à leur disposition les coordonnées d'un répondant apte à les soutenir.</p> <p>S'assurer que les ressources de conseil en génétique (conseillers en génétique et médecins généticiens) sont ultimement disponibles pour répondre aux questions des participantes.</p> <p>Effectuer une analyse régionale de l'offre de l'amniocentèse et de l'accès à cet examen lorsque le nombre de femmes ayant passé cet examen en raison d'une probabilité élevée que leur fœtus soit atteint de trisomie 21 demeure nettement sous la moyenne provinciale.</p>
<p>Offrir aux femmes enceintes ayant reçu une confirmation du diagnostic de trisomie 21 des services de conseil en génétique.</p>	<p>Plus de 90 % des femmes dont le diagnostic confirme qu'elles portent un fœtus atteint de trisomie 21 doivent recevoir un conseil en génétique approprié et être soutenues dans leur décision de poursuivre ou non leur grossesse.</p>	<p>S'assurer que les ressources nécessaires pour offrir un conseil en génétique (conseillers en génétique et médecins généticiens) sont disponibles et accessibles.</p> <p>Offrir un soutien psychologique aux participantes qui font face à une décision difficile (interruption de grossesse ou naissance d'un enfant avec une déficience intellectuelle).</p>

Les lignes d'assistance téléphonique, comme Info-Santé, peuvent orienter les femmes ou les couples qui consultent sur le dépistage prénatal vers les ressources mises en place dans le cadre du Programme.

2.2 Échographie de datation

Objectif général

Offrir à toutes les femmes participant au dépistage prénatal une échographie de datation afin d'optimiser la performance du dépistage. Cet examen sera réalisé dans un centre habilité à faire ce type d'examen, situé le plus près possible du domicile de la femme, ou dans le centre où elle effectue son suivi de grossesse.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Améliorer la performance du dépistage en confirmant par échographie de datation l'âge gestationnel avant ou au moment du prélèvement.	70 % des participantes au dépistage passent une échographie de datation.	<p>Prescrire une échographie de datation dès la première visite de suivi de grossesse pour que la femme puisse passer cet examen, de préférence, entre la 9^e et la 14^e semaine de grossesse.</p> <p>Réaliser l'échographie de datation et le premier prélèvement sanguin au cours de la même visite, lorsque cela est possible, soit entre la 10^e et la 13^e semaine de grossesse.</p> <p>S'assurer que les méthodes utilisées pour la datation échographique répondent aux standards de qualité reconnus.</p> <p>Mesurer la précision du dépistage (taux de détection et taux de faux positifs) en comparant les résultats des participantes ayant passé une échographie de datation et ceux des participantes n'ayant pas passé ce test.</p>

Si l'on ne peut avoir accès à l'échographie de datation, l'âge gestationnel sera calculé selon la date de la dernière menstruation. D'autres situations particulières sont également possibles et seront considérées, comme le calcul à partir de la date de conception dans les cas de reproduction assistée.

2.3 Contrôle et suivi de la qualité des analyses biochimiques

Objectif général

Offrir à toutes les femmes participant au Programme de dépistage prénatal des analyses biochimiques qui, lorsqu'elles sont combinées avec l'âge maternel, l'âge gestationnel et les données cliniques pertinentes, permettent d'estimer la probabilité de trisomie 21 pour le fœtus.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Maintenir un programme d'assurance de la qualité approprié dans les laboratoires d'analyse des prélèvements sanguins.	Tous les laboratoires qui procèdent aux analyses des échantillons doivent participer à un programme d'assurance de la qualité.	Participer de façon continue à des programmes d'assurance de la qualité interne et externe. Participer à un programme d'agrément. Procéder au suivi mensuel des taux de dépistage positif. Procéder au suivi mensuel des médianes et des multiples de la médiane.
Transmettre les résultats dans les délais prévus.	95 % des résultats indiquant une probabilité élevée que le fœtus soit atteint de trisomie 21 doivent être transmis au professionnel de la santé qui a prescrit le test dans les cinq jours ouvrables à partir de la réception du dernier spécimen. 95 % des résultats indiquant une faible probabilité que le fœtus soit atteint de trisomie 21 doivent être transmis au professionnel de la santé qui a prescrit le test à l'intérieur d'un délai de dix jours ouvrables à partir de la réception du dernier spécimen.	Transmettre le rapport faisant état des résultats au professionnel concerné par télécopie. Transmettre le rapport faisant état des résultats par courrier postal (ou par voie électronique, lorsque cela est possible).

2.4 Contrôle et suivi de la qualité des mesures de la clarté nucale

Objectif général

Prendre en compte la mesure de la clarté nucale dans le calcul du risque de trisomie 21 lorsque cette mesure est faite par un échographiste reconnu par le Programme.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Assurer la qualité des mesures de la clarté nucale prises en compte dans le calcul du risque de trisomie 21.	Toutes les mesures de la clarté nucale utilisées dans le calcul du risque de trisomie 21 doivent avoir été prises par des échographistes reconnus par le Programme.	Au moment de son inscription dans le registre des échographistes reconnus par le Programme, l'échographiste doit : <ul style="list-style-type: none"> posséder la certification annuelle de la Fetal Medicine Foundation (FMF) pour les trois images (les technologues en échographie avec pratique autonome doivent posséder en plus une attestation annuelle de l'OTIMRO)*.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
		<p>Pour que son inscription au registre demeure valide, l'échographiste doit :</p> <ul style="list-style-type: none"> • maintenir sa certification annuelle pour les trois images de la FMF**; • effectuer un minimum de 50 mesures de la clarté nucale annuellement***; • maintenir entre 0,90 et 1,10 la médiane des multiples de la médiane; • maintenir à moins de 0,135 l'écart type du log des multiples de la médiane. <p>Tout échographiste qui ne répond pas aux exigences du Programme au moment du contrôle annuel dispose d'une période maximale de six mois pour corriger cette situation.</p>
<p>* Critères pour le recalcul du risque de trisomie 21 à la suite d'une inscription tardive d'un échographiste au registre de la clarté nucale du Programme :</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. La certification de la FMF obtenue par l'échographiste (et l'attestation de l'Ordre de technologues en imagerie médicale, en radio-oncologie et en électrophysiologie médicale du Québec pour les technologues ayant une pratique autonome) doit être valide pour la période sur laquelle porte la demande de nouveau calcul. 2. La période sur laquelle porte le nouveau calcul ne doit pas excéder quatre semaines avant la date d'inscription au registre. 3. L'échographiste doit fournir au laboratoire la liste des patientes pour lesquelles il veut faire un nouveau calcul (et non pas la liste de toutes les patientes qui ont eu un test de la clarté nucale durant la période donnée). <p>** Au moment du contrôle annuel du Programme, la lettre faisant état des résultats du contrôle contient un rappel pour le renouvellement de la certification FMF; pour les échographistes qui répondent aux normes prescrites et qui n'auraient pas envoyé leur avis de renouvellement, aucun rappel n'est fait par courriel.</p> <p>*** Les exceptions suivantes s'appliquent :</p> <ul style="list-style-type: none"> • certains échographistes font moins de 50 mesures par an dans le cadre du Programme, mais peuvent tout de même faire plus de 50 mesures annuellement. Dans ce cas, les normes du Programme autorisent que leur statut d'échographistes au sein du Programme provincial soit maintenu s'ils soumettent aux autorités le certificat de maintien de la compétence délivré par la FMF, lequel tient compte de l'analyse statistique de la clarté nucale par l'échographiste en question; • certains échographistes travaillant en région et ayant de ce fait un nombre peu élevé de patientes peuvent être exemptés du critère voulant qu'ils effectuent plus de 50 mesures par an (cas par cas) s'ils répondent aux autres critères de contrôle. 		

2.5 Prélèvement, transport et conservation des échantillons

Objectif général

Offrir à toutes les femmes participant au Programme de dépistage prénatal des prélèvements à l'intérieur des périodes de grossesse prescrites. Assurer la stabilisation du spécimen si cela est nécessaire et l'acheminer au laboratoire désigné dans les délais fixés. La période et les modalités de conservation des spécimens doivent permettre au besoin une reprise des analyses et l'ajout d'un autre dosage aux dosages déjà effectués (pour les patientes ayant eu un prélèvement seulement au premier trimestre de la grossesse, ajouter un dosage du hCG).

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Offrir un prélèvement sanguin pour dosage des marqueurs biochimiques au premier trimestre (10 ⁺⁰ - 13 ⁺⁶ semaines) et au deuxième trimestre (14 ⁺⁰ - 16 ⁺⁶ semaines*).	Toutes les patientes à qui un dépistage est prescrit avant la 12 ^e semaine de grossesse doivent obtenir des rendez-vous pour les deux prélèvements au cours des semaines de grossesse visées.	Donner la priorité à certaines patientes, si cela est nécessaire, et leur offrir un rendez-vous pour le deuxième prélèvement dès leur première visite.
Stabiliser les spécimens avant le transport et les acheminer au laboratoire désigné en respectant les délais prescrits.	Tous les spécimens non acheminés en dedans de deux heures au laboratoire désigné doivent être stabilisés. 90 % des spécimens pour le deuxième prélèvement doivent être acheminés au laboratoire désigné dans les trois jours ouvrables suivant la date de prélèvement.	Centrifuger, décanter et congeler le spécimen si l'envoi ne se fait pas la journée même. Acheminer les prélèvements du deuxième trimestre dans les trois jours ouvrables tout en respectant les contraintes du transporteur (éviter que les spécimens demeurent en entrepôt les fins de semaine).
Conserver les spécimens pour permettre une reprise des analyses et compléter le calcul de la probabilité (ajout du hCG) lorsque la patiente ne se présente pas pour le deuxième prélèvement.	Tous les spécimens doivent être conservés deux mois après la date d'accouchement prévue.	Se doter d'un système approprié de gestion des banques de spécimens.
* Les échantillons du deuxième trimestre peuvent être acceptés jusqu'à la 20 ^e semaine de grossesse.		

2.6 Amniocentèse et analyses du caryotype fœtal

Objectifs généraux

Offrir à toutes les femmes dont le résultat du dépistage indique une probabilité élevée que leur fœtus soit atteint de trisomie 21 une amniocentèse et un examen du caryotype fœtal afin de confirmer ou d'infirmer le diagnostic de trisomie 21.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
<p>Offrir une amniocentèse pour caryotype fœtal à toutes les femmes dont le résultat du dépistage indique une probabilité élevée de trisomie 21 chez le fœtus.</p>	<p>Toutes les femmes dont le dépistage montre une probabilité élevée de trisomie 21 chez le fœtus et qui désirent un caryotype fœtal doivent avoir accès à l'amniocentèse dans un délai d'une semaine.</p> <p>Plus de 90 % des résultats du caryotype fœtal sont disponibles auprès du médecin traitant à l'intérieur de quatorze jours ouvrables.</p>	<p>Offrir l'amniocentèse sans frais dans les établissements du réseau public de santé.</p> <p>Offrir l'analyse du caryotype fœtal gratuitement dans l'un des quatre centres universitaires de santé suivants : Centre universitaire de santé McGill, CHU Sainte-Justine, CHU de Québec – Université Laval, Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke.</p> <p>S'assurer que les ressources nécessaires pour procéder à l'analyse du caryotype fœtal et à sa validation sont disponibles, bien formées et certifiées par les organismes reconnus.</p> <p>Communiquer les résultats anormaux par téléphone au médecin qui a demandé l'analyse.</p>

2.7 Qualité du système d'information

Les mécanismes d'assurance de la qualité du Programme dépendent, entre autres, de l'existence d'une base de données centrale complète et fiable. La base de données favorise aussi la bonne marche du Programme, notamment en permettant le suivi de la participation des femmes aux différentes étapes du Programme. Les issues des grossesses doivent aussi y être colligées (naissance d'un enfant non atteint, naissance d'un enfant atteint, avortement spontané, interruption volontaire de grossesse, etc.) afin d'évaluer la performance du Programme par rapport aux normes fixées.

Objectifs généraux

- Obtenir l'information nécessaire à la gestion, à l'évaluation et à l'assurance de la qualité du Programme.
- Fournir l'information nécessaire pour le suivi des indicateurs et l'évaluation de la performance du Programme.
- Faire le suivi de la participation des femmes aux différentes étapes du dépistage prénatal et s'assurer qu'elles se présentent aux deux prélèvements prescrits.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Assurer la confidentialité des données relatives à la participante au Programme et aux professionnels concernés.	La base de données est soumise aux règles de la Commission d'accès à l'information et aux normes strictes de confidentialité, en ce qui a trait aux informations relatives tant aux participantes au Programme qu'aux professionnels concernés.	S'assurer que le système d'information permet de : <ul style="list-style-type: none"> • gérer les consentements; • mettre en place les procédures informatiques limitant l'accès à l'information aux seules personnes autorisées; • respecter les normes de confidentialité; • fournir la documentation nécessaire à la collecte et à la transmission des données, dans le respect de la confidentialité.
Assurer l'exhaustivité des données de façon à permettre le suivi des participantes, l'assurance de la qualité et l'évaluation du Programme.	Toutes les données nécessaires doivent être colligées, et ce, dans 95 % des cas. Chaque centre de dépistage désigne une personne responsable de l'exhaustivité et de la qualité des données.	Concevoir le système d'information afin qu'il puisse : <ul style="list-style-type: none"> • attribuer un numéro d'identification à chaque femme en vue d'assurer le suivi de sa participation aux deux étapes du dépistage (1^{er} et 2^e trimestres) et aux procédures de diagnostic, le cas échéant; • être implanté et utilisé dans tous les centres de dépistage; • fournir un soutien continu sur le plan de l'utilisation, de la saisie des données et du contenu. Mettre en place des liens informationnels avec d'autres bases de données afin d'assurer l'exhaustivité des données. (Cela est nécessaire si les issues des grossesses ne sont pas colligées autrement de manière exhaustive.)

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Assurer la validité des données.	Toutes les données doivent être validées quant à la nature de l'information inscrite dans le système.	Standardiser l'information colligée. Fournir des définitions précises des données à saisir aux personnes visées (par exemple, la semaine de grossesse est déterminée par l'échographie de datation lorsqu'il est possible d'avoir accès à cet examen; autrement, la date consignée par le médecin est utilisée) et leur offrir une formation adéquate.
Fournir l'information nécessaire au suivi des indicateurs et de la performance du dépistage.	Les indicateurs de performance définis dans le Programme doivent être calculés selon une fréquence prédéterminée et être soumis pour analyse aux personnes concernées.	Produire des bilans d'activité régulièrement.

2.8 Qualité de l'information transmise aux professionnels

Le site Internet du MSSS offre aux professionnels de la santé une formation en ligne présentant toute l'information nécessaire sur le dépistage prénatal en général et sur le Programme en particulier, ainsi que toute l'information nécessaire pour soutenir leur patiente au regard de sa participation au programme et lui permettre de prendre une décision éclairée, si nécessaire. Les professionnels ont aussi accès à une liste des ressources disponibles pour répondre à des questions particulières ou pour les assister si des situations plus complexes se présentent.

3 RÉSULTATS VISÉS ET ÉVALUATION

Le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 vise à obtenir le meilleur taux de détection qui soit de la trisomie 21 en engendrant le moins de résultats « faux positifs » possible, cela afin de réduire le nombre d'amniocentèses. L'amniocentèse est une intervention diagnostique invasive réalisée dans le but de prélever du liquide amniotique qui servira à analyser le caryotype fœtal. Le Programme permet également aux femmes une participation volontaire basée sur une information complète et non directive.

3.1 Indicateurs de performance du Programme

Les indicateurs de performance utilisés dans le cadre du Programme de dépistage sont reconnus et couramment utilisés dans des programmes similaires, aussi bien au Canada que dans d'autres pays.

Les indicateurs de performance du Programme, leur définition, leur méthode de calcul et les objectifs à atteindre sont présentés dans les tableaux suivants.

3.1.1 Participation au dépistage

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Norme
Taux de participation provincial et régional	Participation des femmes enceintes au Programme de dépistage prénatal	Calcul : nombre de participantes au dépistage / nombre de grossesses (nombre de grossesses ayant atteint au moins 14 semaines)* pour la province et pour chaque région** Source : base de données du Programme de dépistage; données statistiques sur le nombre de grossesses; enquête auprès des femmes qui ont accouché	Aucune norme au plan provincial Le taux régional ne doit pas demeurer plus de trois années consécutives sous la moyenne provinciale ou se situer à plus de 15 points de pourcentage sous la moyenne provinciale
Raisons de la non-participation au Programme	Exemples de raisons : dépistage au privé	Source : enquête auprès d'un échantillon représentatif de femmes ayant accouché dans la dernière année, sélectionnées dans le registre des naissances Calcul : distribution de fréquences selon les raisons du refus	Aucune norme
Taux de participation aux deux étapes du dépistage (1 ^{er} et 2 ^e trimestres)	Participation des femmes enceintes aux deux étapes du dépistage biochimique intégré	Calcul : nombre de femmes ayant eu les prélèvements des 1 ^{er} et 2 ^e trimestres / nombre total de participantes Source : base de données du Programme de dépistage	85 %
Taux de participation au prélèvement du 1 ^{er} trimestre seulement	Participation des femmes enceintes à l'une des deux étapes du dépistage	Calcul : nombre de femmes ayant eu seulement le prélèvement du 1 ^{er} trimestre / nombre total de participantes Source : base de données du Programme de dépistage	Aucune norme
Taux de participation au seul prélèvement du 2 ^e trimestre	Participation des femmes enceintes à l'une des deux étapes du dépistage	Calcul : nombre de femmes ayant eu seulement le prélèvement du 2 ^e trimestre / nombre total de participantes Source : base de données du Programme de dépistage	Aucune norme

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Norme
Proportion des participantes ayant accès à la mesure de la clarté nucale	Accessibilité de la mesure de la clarté nucale	Calcul : nombre de femmes ayant eu les prélèvements des 1 ^{er} et 2 ^e trimestres ainsi qu'une mesure de la clarté nucale / nombre total de participantes Répéter le calcul pour les femmes qui ont eu un prélèvement uniquement au 1 ^{er} trimestre	Aucune norme
Taux provincial et régional de participation au diagnostic après un dépistage indiquant une probabilité élevée de trisomie 21 chez le fœtus	Participation au diagnostic par amniocentèse des femmes enceintes dont le dépistage indique une probabilité élevée de trisomie 21 chez le fœtus	Calcul : nombre de femmes ayant eu une amniocentèse / nombre de femmes avec probabilité élevée après dépistage pour la province et par région Source : base de données du Programme de dépistage	Aucune norme
<p>* À préciser.</p> <p>** Le taux régional pourrait être calculé en fonction du lieu de résidence de la participante et comparé à celui du lieu du prélèvement, car plusieurs femmes ont un prélèvement en dehors de leur lieu de résidence (rappelons toutefois que le lieu de résidence n'était pas systématiquement entré dans le système d'information de laboratoire en 2015).</p>			

3.1.2 Performance du test de dépistage

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Norme
Taux de détection	Capacité du dépistage à détecter les cas de trisomie 21	Calcul : nombre de cas détectés / nombre total de cas de trisomie 21 chez les enfants des participantes (enfants nés atteints + interruptions volontaires de grossesse) (La précision du dénominateur exige un suivi strict des issues de grossesse) Source : base de données du Programme de dépistage, MED-ÉCHO, laboratoires de cytogénétique	
Taux de faux positifs	Cas présentant une probabilité élevée de trisomie 21 alors que le fœtus n'est pas atteint	Calcul : nombre de cas présentant une probabilité élevée, ayant un caryotype fœtal normal à la naissance / nombre total de cas ayant un caryotype fœtal normal ou se révélant négatifs Source : base de données du Programme de dépistage, MED-ÉCHO, laboratoires de cytogénétique	≤ 5 %
Variation du taux de détection et du taux de faux positifs avec ou sans échographie de datation*	Utilité de l'échographie de datation	Calcul : calculer le taux de détection et le taux de faux positifs selon la méthode décrite : <ul style="list-style-type: none"> • pour les participantes qui ont eu une échographie de datation • pour les participantes qui n'ont pas eu d'échographie de datation 	Aucune norme
Variation du taux de détection et du taux de faux positifs avec ou sans le résultat de la clarté nucale	Utilité de la clarté nucale	Calculer le taux de détection et le taux de faux positifs selon la méthode décrite : <ul style="list-style-type: none"> • pour les participantes chez qui on a mesuré la clarté nucale • pour les participantes chez qui la clarté nucale n'a pas été mesurée 	Aucune norme
* Cet indicateur pourrait être mis en relation avec l'indicateur portant sur le taux de discordance entre le résultat du dépistage et le recours ou non à l'amniocentèse.			

3.1.3 Performance du Programme de dépistage

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Norme
Délai de production du rapport de dépistage	Délai entre la réception du prélèvement et la transmission du résultat au professionnel de la santé	Calcul : nombre de jours entre la réception du 2 ^e prélèvement et la transmission du résultat au professionnel de la santé concerné : <ul style="list-style-type: none"> • résultat indiquant une probabilité élevée de trisomie 21 chez le fœtus • résultat indiquant une faible probabilité de trisomie 21 chez le fœtus Source : base de données du Programme de dépistage	Probabilité élevée : cinq jours ouvrables Faible probabilité : dix jours ouvrables
Taux de prélèvements après 16 semaines de grossesse	Prélèvement tardif au 2 ^e trimestre	Calcul : nombre de prélèvements du 2 ^e trimestre effectués après la 16 ^e semaine de grossesse / total des prélèvements au 2 ^e trimestre Source : base de données du Programme de dépistage	< 30 %
Délai de transport des échantillons de sang au laboratoire	Délai entre la date de prélèvement et la date d'arrivée au laboratoire de l'échantillon du 2 ^e trimestre	Calcul : nombre de jours entre le prélèvement et la réception de l'échantillon du 2 ^e trimestre. Source : base de données du Programme de dépistage	90 % < 3 jours
Incidence initiale de la trisomie 21	Taux de naissance d'enfants atteints de la trisomie 21 avant la mise en place du Programme de dépistage	Calcul : nombre annuel de nouveaux cas de trisomie 21 diagnostiqués entre 0 et 1 an / nombre annuel de naissances avant l'implantation du Programme Source : statistiques disponibles, dont celles du registre de cytogénétique, statistiques de naissances au Québec, données des centres hospitaliers, etc.	Aucune norme

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Norme
Incidence de la trisomie 21 dans le cadre du Programme	Taux de naissance d'enfants atteints de la trisomie 21 après la mise en place du Programme de dépistage	Calcul : nombre annuel de nouveaux cas de trisomie 21 diagnostiqués entre 0 et 1 an / nombre annuel de naissances après l'implantation du Programme Source : statistiques disponibles, dont celles du registre de cytogénétique, statistiques de naissances au Québec, données des centres hospitaliers, etc.	Aucune norme

3.1.4 Données relatives à l'échographie de datation

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Norme
Taux d'échographies de datation	Recours à l'échographie pour déterminer l'âge de la gestation	Calcul : nombre de participantes pour lesquelles un résultat valide d'échographie de datation entre la 9 ^e et la 14 ^e semaine est disponible / nombre de participantes au dépistage Source : base de données du Programme de dépistage	70 %
Semaine de grossesse appropriée pour l'échographie de datation	Recours à l'échographie pour déterminer l'âge de la gestation	Calcul : échographies de datation réalisées au 1 ^{er} trimestre / total des échographies de datation réalisées Source : base de données du Programme de dépistage	80 %

3.1.5 Performance du diagnostic prénatal (amniocentèse et caryotype foetal)

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Norme
Taux d'amniocentèses	Diagnostic prénatal par amniocentèse	Calcul : nombre d'amniocentèses / nombre total de participantes au Programme Source : base de données du Programme de dépistage	< 5 %
Taux d'amniocentèses selon l'âge de la mère	Diagnostic prénatal par amniocentèse selon l'âge de la mère	Calcul : nombre d'amniocentèses chez les femmes de 35 ans ou plus ou de moins de 35 ans / nombre de participantes de 35 ans ou plus ou de moins de 35 ans	Aucune norme

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Norme
Indications cliniques de l'amniocentèse chez toutes les femmes enceintes au Québec	Motifs : 1 : résultat du dépistage 2 : femme âgée de 35 ans ou plus 3 : antécédents obstétricaux ou familiaux 4 : malformations détectées à l'échographie 5 : autres	Calcul : nombre de cas par motif / nombre total d'amniocentèses Source : base de données du Programme de dépistage, dossiers hospitaliers	Aucune norme
Délai prescrit pour l'amniocentèse dans les cas où le dépistage indique une probabilité élevée de trisomie 21 chez le fœtus	Délai prescrit pour la réalisation de l'amniocentèse	Calcul : nombre de jours entre le résultat du dépistage et l'amniocentèse Source : enquêtes auprès des professionnels, base de données du Programme de dépistage	100 % des femmes qui acceptent l'amniocentèse y ont accès à l'intérieur d'une semaine
Délai de réponse pour le résultat du caryotype fœtal	Délai entre l'amniocentèse et la transmission du résultat au professionnel de la santé concerné	Calcul : nombre de jours entre l'amniocentèse et l'envoi du résultat du caryotype fœtal au professionnel traitant Source : enquêtes auprès des professionnels, base de données du Programme de dépistage	90 % des résultats sont acheminés au médecin traitant à l'intérieur de quatorze jours ouvrables
* Les motifs seront comptabilisés individuellement; une femme pourrait ainsi être comptée dans plusieurs catégories : en conséquence, le total de ces pourcentages ne sera pas de 100 %.			

Pour les sections suivantes, les titres des colonnes diffèrent des sections précédentes.

3.1.6 Connaissance du Programme

Objectif	Indicateur	Calcul et source des données	Norme
Informer les femmes enceintes de l'existence du Programme	Proportion des femmes qui connaissent l'existence du Programme	<p>Calcul : nombre de femmes qui ont été mises au courant de l'existence du Programme durant leur grossesse / nombre de femmes interrogées qui ont accouché dans la dernière année</p> <p>Source : enquête auprès d'un échantillon représentatif des femmes ayant accouché dans la dernière année, sélectionnées dans le registre des naissances</p> <p>Ventilation selon les sources d'information (dépliant, site Internet, professionnels, autres)</p>	100 % des femmes
	Proportion des femmes à qui le Programme a été offert au moment du suivi de grossesse	<p>Calcul : nombre de femmes qui ont été invitées à participer au Programme durant leur grossesse / nombre de femmes interrogées ayant accouché dans la dernière année</p> <p>Source : enquête auprès d'un échantillon représentatif des femmes ayant accouché dans la dernière année, sélectionnées dans le registre des naissances</p> <p>Ventilation selon le professionnel de la santé qui a offert le programme (médecin, sage-femme, infirmière, conseillère génétique)</p>	100 % des femmes

3.1.7 Information transmise au moment où le Programme est offert

Objectif	Indicateur	Source des données	Norme
S'assurer que la participation au Programme ou le refus d'y participer découlent d'une décision libre et éclairée*	Proportion des femmes à qui on a offert le choix de participer ou non au Programme	Source : enquête auprès d'un échantillon représentatif des femmes ayant accouché dans la dernière année, sélectionnées dans le registre des naissances	100 % des femmes
	Proportion des femmes selon lesquelles l'information transmise était claire et suffisante pour leur permettre de prendre une décision libre et éclairée	Source : enquête auprès d'un échantillon représentatif des femmes ayant accouché dans la dernière année, sélectionnées dans le registre des naissances	100 % des femmes
	Proportion des femmes selon lesquelles le professionnel chargé de leur cas est demeuré neutre au regard de leur décision	Source : enquête auprès d'un échantillon représentatif des femmes ayant accouché dans la dernière année, sélectionnées dans le registre des naissances	100 % des femmes
	Proportion des femmes satisfaites de leur décision	Source : enquête auprès d'un échantillon représentatif des femmes ayant accouché dans la dernière année, sélectionnées dans le registre des naissances	100 % des femmes
	Proportion des professionnels de la santé responsable du suivi des grossesses qui ont suivi la formation en ligne offerte dans le cadre du Programme	Indicateur non mesurable pour le moment	

* Une méthode a été mise au point par une équipe de chercheurs pour mesurer en quoi une décision est éclairée ou non (Marteau et collab., « A measure of informed choice », Health Expectations, vol. 4, n° 2 p. 99-108). Selon cette méthode, les aspects à mesurer sont la compréhension adéquate des informations importantes, les valeurs de la femme ou ses attitudes par rapport au dépistage prénatal et le taux de participation au dépistage. Le moment où ces variables doivent être mesurées auprès des femmes enceintes est idéalement avant que la décision de participer ou non au programme de dépistage soit prise. Toutefois, pour l'évaluation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21, on a prévu procéder à une première enquête auprès des femmes qui ont accouché dans la dernière année, soit plusieurs mois après la décision de participer ou non au dépistage. En conséquence, il ne sera pas possible d'utiliser la méthode de Marteau et de ses collaborateurs pour le premier sondage.

3.1.8 Information transmise aux femmes après réception des résultats de dépistage

Objectif	Indicateur	Source des données	Norme
S'assurer que la décision d'avoir une amniocentèse est basée sur un choix libre et éclairé de la part des femmes ayant une probabilité élevée d'avoir un enfant atteint de trisomie 21	Proportion des femmes à qui l'amniocentèse a été offerte comme un choix	Source : enquête auprès des femmes (couples) ayant participé au Programme (base de données du Programme) et pour lesquelles le résultat du dépistage indiquait une probabilité élevée d'avoir un enfant trisomique	> 90 % des femmes obtenant un résultat indiquant une probabilité élevée de trisomie 21
	Proportion des femmes selon lesquelles l'information transmise était claire et suffisante pour prendre leur décision	Source : enquête auprès des femmes (couples) ayant participé au Programme (base de données du Programme) et pour lesquelles le résultat du dépistage indiquait une probabilité élevée d'avoir un enfant trisomique	> 90 % des femmes obtenant un résultat indiquant une probabilité élevée de trisomie 21
	Proportion des femmes satisfaites de leur décision	Source : enquête auprès des femmes (couples) ayant participé au Programme (base de données du Programme) et pour lesquelles le résultat du dépistage indiquait une probabilité élevée d'avoir un enfant trisomique	> 90 % des femmes obtenant un résultat indiquant une probabilité élevée de trisomie 21
	Proportion des professionnels de la santé ayant offert une amniocentèse à leurs patientes et ayant suivi la formation en ligne offerte dans le cadre du Programme	Indicateur qui n'est pas mesurable pour le moment	
Les femmes pour lesquelles le résultat du dépistage indique une faible probabilité d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 ont été informées des limites du test	Proportion des femmes présentant peu de risques de donner naissance à un enfant trisomique qui ont été informées des limites du test	Source : enquête auprès des femmes (couples) ayant participé au Programme (base de données du Programme) et pour lesquelles le résultat du dépistage indiquait une faible probabilité d'avoir un enfant trisomique	> 90 % des femmes obtenant un résultat indiquant une faible probabilité de trisomie 21

3.1.9 Information transmise aux femmes qui reçoivent un diagnostic confirmant que leur fœtus est atteint de trisomie 21

Objectif	Indicateur	Source des données	Norme
Donner accès à un service de conseil en génétique	Proportion des femmes qui ont reçu des conseils en génétique donnés par un spécialiste en génétique ou par le professionnel faisant le suivi de la grossesse	Source : enquête auprès des femmes (couples) ayant participé au Programme (base de données du Programme)	> 90 % des femmes pour lesquelles un diagnostic de trisomie 21 est posé
S'assurer que la décision de poursuivre ou non la grossesse est basée sur un choix libre et éclairé	Proportion des femmes selon lesquelles leur décision de poursuivre ou non leur grossesse était présentée comme un choix par le professionnel de la santé	Source : enquête auprès des femmes (couples) ayant participé au Programme (base de données du Programme)	> 90 % des femmes pour lesquelles un diagnostic de trisomie 21 est posé
	Proportion des femmes selon lesquelles l'information transmise était claire et suffisante pour prendre leur décision de poursuivre ou non leur grossesse	Source : enquête auprès des femmes (couples) ayant participé au Programme (base de données du Programme)	> 90 % des femmes pour lesquelles un diagnostic de trisomie 21 est posé
	Proportion des femmes qui se sont senties soutenues par le professionnel de la santé dans leur décision de poursuivre ou non leur grossesse	Source : enquête auprès des femmes (couples) ayant participé au Programme (base de données du Programme)	> 90 % des femmes pour lesquelles un diagnostic de trisomie 21 est posé

Autres indicateurs :

Objectif	Indicateur	Calcul et source des données	Norme
Satisfaction des participantes au Programme	Proportion des femmes qui se disent très satisfaites du Programme dans son ensemble	Source : enquête auprès des femmes ayant participé au Programme	À définir selon la méthode de mesure utilisée; l'objectif est d'obtenir une satisfaction élevée

L'évaluation économique du dépistage prénatal (coûts, coût-efficacité, etc.) devra faire l'objet d'études spécifiques. Les données ne seront pas quantifiées directement dans le cadre du Programme.

3.2 Évaluation : utilisation des indicateurs de performance

- Un rapport doit être produit tous les deux ans à partir des résultats relatifs aux indicateurs proposés dans le présent cadre de référence. Ce rapport doit inclure les activités réalisées entre le 1^{er} janvier d'une année donnée et le 31 décembre de la deuxième année qui suit. Toutefois, les enquêtes auprès de la population seront réalisées à une fréquence moins élevée, par exemple aux quatre ou cinq ans.
- Le suivi des indicateurs de performance permet de faire des ajustements et de prendre des décisions pour améliorer le Programme. L'information relative au suivi des indicateurs de performance est transmise à tous les intervenants visés.
- La liste des indicateurs utilisés et des objectifs visés est revue lors des mises à jour du cadre de référence du Programme.

3.3 Avancées technologiques

Le Programme de dépistage prénatal doit pouvoir s'adapter à l'évolution rapide de la technologie dans ce domaine (nouveaux marqueurs, changements quant au moment idéal pour effectuer des prélèvements ou des interventions). Le cadre de référence du Programme est révisé quand des données probantes démontrent clairement la supériorité d'une technologie différente de celles utilisées.

Le nombre de refus de participer au Programme fera aussi l'objet d'un suivi sur une base non nominale.

4 RESPONSABILITÉS RELATIVES À LA BONNE MARCHE DU PROGRAMME

4.1 Responsabilités au niveau national

Les responsabilités relatives à la bonne marche du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 sont partagées par de nombreux acteurs, dont les suivants :

- le MSSS, en tant que ministère responsable du Programme;
- le sous-ministre associé des services de santé et médecine universitaire, en tant que gestionnaire responsable du Programme au MSSS;
- la Direction générale des services de santé et médecine universitaire, qui désigne une personne pour coordonner les activités du Programme;
- la Direction générale de la santé publique, qui collabore à la mise à jour du cadre de référence du Programme et au suivi de la qualité du Programme;
- la Direction de l'évaluation, qui est responsable de la publication du rapport;
- le sous-ministre associé des services de santé et médecine universitaire, qui a la responsabilité d'héberger la base de données permettant de produire les indicateurs relatifs aux normes du Programme.

Établissements fiduciaires du Programme

Le CHU Sainte-Justine et le CHU de Québec – Université Laval sont les deux établissements fiduciaires du Programme. Ces établissements ont pour responsabilités de :

- réaliser les analyses de laboratoire pour l'ensemble des femmes participant au Programme;
- concevoir des algorithmes et réaliser l'analyse des échantillons sanguins afin d'optimiser la sensibilité et la spécificité des tests de dépistage;
- veiller à ce que les activités relevant de leur responsabilité respectent le présent cadre de référence et soient réalisées en collaboration étroite avec l'autre établissement fiduciaire;
- soutenir le réseau pour toute question concernant les résultats de tests de laboratoire ou toute autre activité relevant de leur responsabilité;
- collaborer à la production du rapport bisannuel du Programme.

Comité de coordination du Programme

Un comité est chargé de la coordination du Programme. Un médecin rattaché à l'un des centres hospitaliers fiduciaires du Programme préside ce comité.

Le mandat de ce comité est le suivant :

- s'assurer que les objectifs du Programme ont été atteints, et que les normes, les exigences de qualité et les indicateurs relatifs au Programme, tels qu'énoncés dans le présent cadre de référence, ont été respectés et pris en compte;
- proposer des mesures à adopter si les normes établies ne sont pas respectées;
- faire des recommandations au MSSS concernant tout nouveau marqueur ou toute nouvelle technologie de dépistage qui pourraient être utilisés dans le cadre du Programme;
- soutenir les établissements fiduciaires ainsi que la Direction de l'évaluation dans la production d'un rapport des activités du Programme.

Sous-comité échographie et clarté nucale

Le sous-comité échographie et clarté nucale :

- relève du comité de coordination du Programme;
- a comme mandat d'assurer le suivi de la qualité des mesures de la clarté nucale et de faire des recommandations pour l'introduction de nouveaux marqueurs échographiques dans le Programme.

4.2 Responsabilités au niveau régional

Les centres intégrés de santé et de services sociaux (CISSS) et les centres intégrés universitaires de santé et de services sociaux (CIUSSS) s'assurent que les établissements de leur territoire sont en mesure d'offrir le Programme aux femmes enceintes selon les paramètres du présent cadre de référence. Les CISSS et les CIUSSS doivent collaborer afin que le Programme soit accessible sur leur territoire, en conformité avec les normes du cadre de référence.

4.3 Responsabilités au niveau local

Les établissements s'assurent que le Programme est offert à toutes les femmes enceintes suivies dans leur établissement, selon les paramètres du présent cadre de référence, et au besoin à l'aide d'ententes de services avec d'autres établissements de leur territoire.