

Algorithme et guide d'interprétation des critères d'admissibilité aux services assurés de tests génétiques préimplantatoires

Mars 2024

Document du Comité central d'éthique clinique en
procréation médicalement assistée

Le présent rapport ne lie pas le ministère de la Santé et des Services sociaux et ne constitue pas ses orientations. Il représente l'opinion des membres du Comité central d'éthique clinique en procréation médicalement assistée. Son contenu n'engage que ses auteurs.

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 est utilisé sans aucune discrimination et dans le seul but d'alléger le texte.

Dépôt légal – 2024

Bibliothèque et Archives nationales du Québec

ISBN : 978-2-550-97106-1 (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, 2024

Auteurs – comité de travail du Comité central d'éthique clinique en procréation médicalement assistée

- Anne-Marie Laberge, présidente du Comité central d'éthique clinique en procréation médicalement assistée, généticienne au Centre hospitalier universitaire Sainte-Justine (CHU Sainte-Justine)
- Catherine Dagenais, obstétricienne-gynécologue en médecine fœto-maternelle, Centre Mère-Enfant Soleil, CHU de Québec
- Cynthia Langevin, infirmière à la Clinique de fertilité de l'Hôpital de Chicoutimi, Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux du Saguenay – Lac-Saint-Jean
- Bartha Knoppers, professeure et directrice du Centre de génomique et politiques, Faculté de médecine au Département de génétique humaine, Université McGill

Avec la collaboration des membres du Comité central d'éthique clinique en procréation médicalement assistée

- Belina Carranza-Mamane, obstétricienne-gynécologue en endocrinologie gynécologique de la reproduction et de l'infertilité (EGRI) à la Clinique de fertilité de l'Estrie, Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de l'Estrie – Centre hospitalier universitaire de Sherbrooke et membre associée au Centre de procréation assistée du CHU Sainte-Justine
- Annie Janvier, pédiatre néonatalogiste au CHU Sainte-Justine
- Véronique Babineau, obstétricienne-gynécologue à la Clinique de fertilité de Trois-Rivières, Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux de la Mauricie-et-du-Centre-du-Québec
- Neal Mahutte, obstétricien-gynécologue EGRI au Centre de fertilité de Montréal
- Louise Langevin, avocate et professeure à la Faculté de droit, Université Laval
- Julie Boulianne, personne représentant le public, ayant déjà obtenu des services de procréation médicalement assistée
- Isabel Côté, professeure au Département de travail social, Université du Québec en Outaouais

Coordination des travaux au ministère de la Santé et des Services sociaux

- Sabrina Fortin, directrice, Direction Santé mère-enfant (DSME)
- Philippe Laurin, agent de recherche pour le comité Central d'éthique clinique en procréation médicalement assistée, DSME
- Geneviève Pepin, chargée de projet en procréation médicalement assistée, DSME
- Karyn Latour, agente de recherche pour le comité Central d'éthique clinique en procréation médicalement assistée, DSME

Table des matières

1.	Mandat du Comité central d'éthique clinique en procréation médicalement assistée ...	1
2.	Principes directeurs de la réflexion éthique	2
3.	Critères d'admissibilité aux services assurés de PGT	3
4.	Présentation de l'algorithme d'aide à la décision pour les PGT assurés.....	4
5.	Algorithme d'aide à décision pour les services assurés de PGT	5
6.	Guide d'utilisation de l'algorithme.....	6
7.	Recommandations générales du Comité	11

1. Mandat du Comité central d'éthique clinique en procréation médicalement assistée

Le Comité central d'éthique clinique en procréation médicalement assistée, ci-après « le Comité », est institué par le ministre de la Santé en vertu de l'article 8.1 de la Loi sur les activités cliniques et de recherche en matière de procréation assistée (RLRQ, chapitre A-5.01). Il veille à la dignité, à la sécurité et au bien-être des personnes qui ont recours à la procréation assistée et particulièrement des enfants qui en sont issus.

Il a pour mandat de conseiller tout professionnel qui travaille en centre de procréation assistée sur des questions d'ordre éthique liées aux activités cliniques en matière de procréation assistée. Le Comité ne se substitue pas aux comités d'éthique locaux des centres de procréation assistée, mais vise plutôt à les supporter en offrant des recommandations d'envergure nationale.

Le Comité peut également être mandaté par le ministre de la Santé pour donner un avis sur toute question d'ordre éthique liée aux activités cliniques en matière de procréation assistée. Dans ce contexte, le Comité participe à l'harmonisation des pratiques au Québec en proposant des protocoles standardisés, lorsqu'il y a lieu.

Mandat spécifique au PGT

Depuis le 6 mars 2024, les tests génétiques préimplantatoires (preimplantation genetic testing (PGT)) sont des services assurés par la Régie de l'assurance maladie du Québec (RAMQ), sous certaines conditions, pour les personnes répondant aux critères d'admissibilités.

L'évaluation de l'admissibilité aux services assurés de PGT peut être complexe et soulever des enjeux éthiques. C'est pourquoi le ministre de la Santé a mandaté le Comité afin de formuler des recommandations basées sur un protocole standardisé, pour soutenir le clinicien dans l'application des critères d'admissibilité des PGT assurés. Ainsi, le Comité propose un algorithme accompagné de son guide d'interprétation, pour assister le clinicien dans l'application des critères d'admissibilités aux services assurés de PGT-M et PGT-SR.

Il est important de noter que le Comité émet des recommandations basées sur une évaluation éthique. Le Comité ne se substitue pas aux professionnels impliqués dans les soins, n'émet pas d'avis médical et n'émet pas d'avis juridique. Ainsi, les présentes recommandations du Comité ne sont pas décisionnelles et ne peuvent pas se substituer à l'autonomie professionnelle des cliniciens et à leur jugement clinique.

2. Principes directeurs de la réflexion éthique

Afin de guider les cliniciens dans le cadre de projets de PMA impliquant un test génétique préimplantatoire, le Comité s'est appuyé sur un certain nombre de principes axiaux qui ont guidés et inspirés ses réflexions éthiques et cliniques.

Aisance des personnes impliquées

Est-ce que les services sont respectueux des personnes impliquées, c'est-à-dire respectueux de leur statut en tant qu'agents libres et dignes de considération éthique?

- Les services offrent-ils une expérience fondée sur la coopération plutôt que sur l'adversité entre des intérêts divergents?

Aisance des professionnels de la santé

Est-ce que les recommandations fournissent un cadre adéquat pour permettre aux professionnels de jouer leur rôle dans l'offre de services?

- Est-ce que les recommandations permettent aux professionnels d'accomplir leur mandat sans les soumettre à des épreuves qui dépassent celui-ci (division des tâches)?
- Est-ce que les recommandations vont à l'encontre des principes médicaux ou des procédures essentielles à la pratique en conformité avec le Code de déontologie?

Cohérence

Est-ce que les recommandations sont cohérentes avec les valeurs sociétales et les balises du programme de services assurés de PMA?

- Les recommandations entraînent-elles une dérive aux yeux de la société?
- Les recommandations sont-elles équitables envers les personnes bénéficiant des autres services de PMA?

Risques et bénéfices

Est-ce que les avantages des procédures proposées sont à la hauteur des coûts? Y a-t-il un déséquilibre significatif entre ces deux aspects?

- Les risques pour la santé des personnes impliquées (enfant à naître, mère porteuse, parents d'intention, tiers donneurs) sont-ils justifiés?
- Leur coût monétaire est-il justifié?

3. Critères d'admissibilité aux services assurés de PGT

Selon le Règlement d'application de la Loi sur l'assurance maladie (RLRQ, chapitre A-29, r. 5), les services de biopsie embryonnaire et de test génétique préimplantatoire sont considérés assurés uniquement si les embryons ont été créés en utilisant le matériel reproductif d'un membre du projet de procréation assistée qui présente un risque élevé de concevoir un enfant atteint d'une maladie héréditaire monogénique ou d'un remaniement chromosomique hérité desquels découle une maladie ou une anomalie grave, invalidante ou mortelle, se déclarant à l'enfance ou à l'âge adulte, et pour laquelle il n'y a pas de traitement permettant d'en neutraliser le caractère grave, invalidant ou mortel. Ils ne sont pas considérés comme des services assurés s'ils visent :

- a) à dépister des embryons porteurs de maladies autosomiques récessives lorsqu'un seul parent est porteur de la maladie ou de l'anomalie;
- b) à dépister un embryon possédant des gènes de susceptibilité aux maladies multifactorielles;
- c) à sélectionner un embryon afin d'en faire un donneur de tissus ou de cellules souches seulement;
- d) à sélectionner le sexe d'un enfant sauf dans le cas d'une maladie ou d'une anomalie liée au chromosome X;
- e) à produire volontairement un enfant atteint d'incapacités ou de handicaps.

En plus critères spécifiques aux PGT, la personne seule ou les conjoints doivent répondre aux critères d'admissibilité usuels des services de PMA, à l'exception que la personne seule ou les conjoints n'ont pas l'obligation d'être infertiles ou dans l'incapacité de se reproduire.

4. Présentation de l'algorithme d'aide à la décision pour les PGT assurés

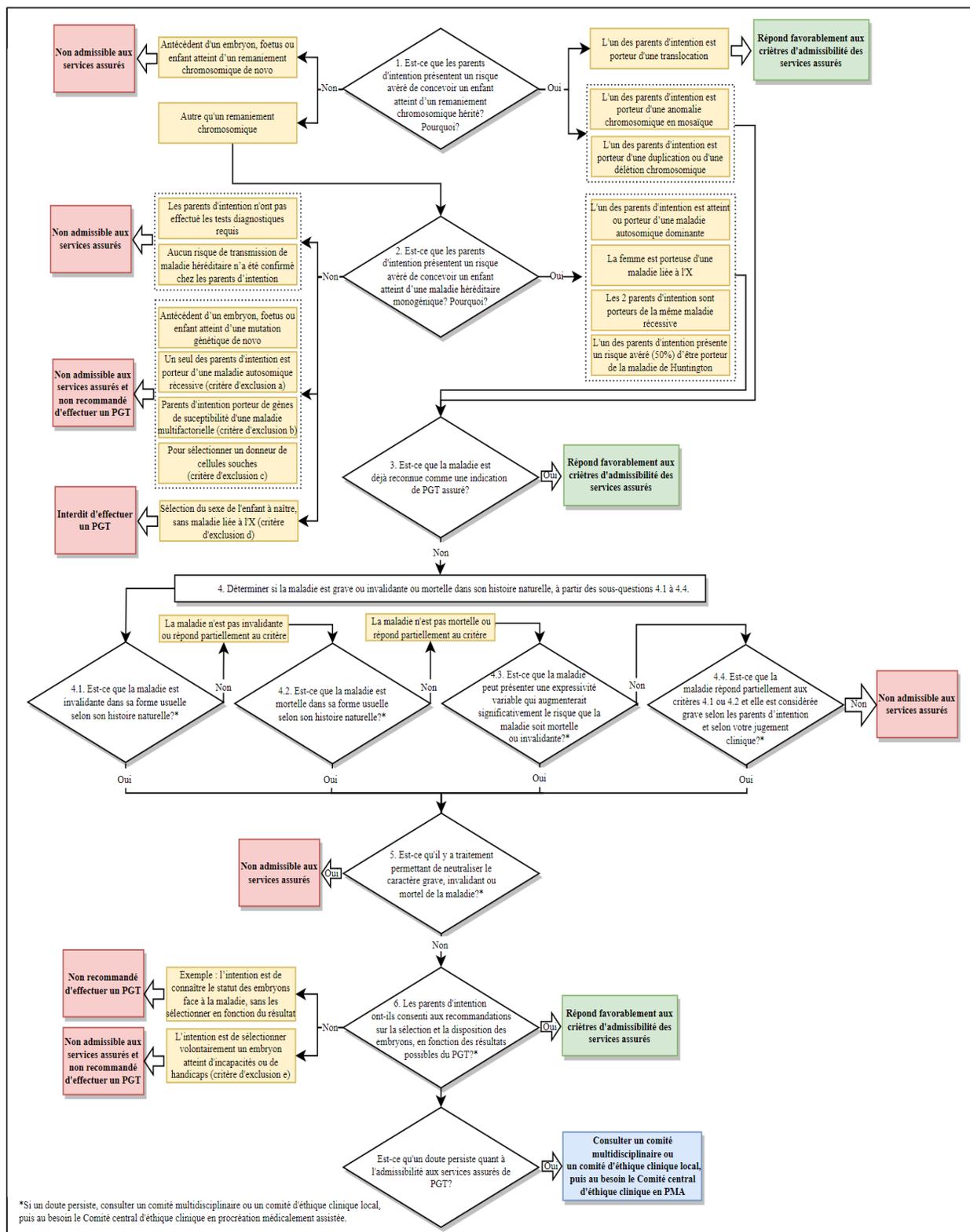
Les PGT ont plusieurs utilisations potentielles. Le PGT-M est un test permettant d'identifier les embryons atteints d'une maladie génétique monogénique. Les embryons atteints d'un remaniement chromosomique déséquilibré hérité sont quant à eux identifiés à partir du PGT-SR.

Le PGT-A est un test permettant d'identifier les embryons atteints d'une aneuploïdie. Le PGT-A est couramment utilisé dans le but d'augmenter les chances de succès du transfert d'embryon, bien que cela ne fasse pas l'unanimité auprès des sociétés savantes. Le PGT-A n'est pas un service assuré, sauf s'il est utilisé pour identifier un embryon atteint d'une anomalie chromosomique héritée (ex. : un parent d'intention mosaïque pour le syndrome de Turner), répondant ainsi aux critères d'admissibilité.

Le Comité recommande d'évaluer chaque cas potentiellement admissible au PGT assuré à partir de l'algorithme d'aide à la décision développé à cet effet. Le Comité propose ainsi une approche systématique de l'analyse au cas par cas, afin de déterminer de manière juste et équitable, si le projet est admissible aux services assurés de PGT.

Avant d'évaluer si la maladie ou l'anomalie est admissible aux services assurés de PGT, il est important de vérifier si la personne seule ou les conjoints répondent aux critères d'admissibilité usuels des services assurés de PMA.

5. Algorithme d'aide à décision pour les services assurés de PGT



6. Guide d'utilisation de l'algorithme

Le guide d'utilisation ci-dessous réexamine chaque question de l'algorithme, en détaillant les conditions nécessaires pour déterminer l'admissibilité aux services assurés de PGT.

QUESTION 1) Est-ce que la personne seule ou les conjoints (parents d'intention) présentent un risque avéré de concevoir un enfant atteint d'un remaniement chromosomique hérité? Pourquoi?

- **NON :**
 - Si les parents d'intention ont un antécédent d'embryon, de fœtus ou d'enfant atteint d'un remaniement chromosomique de novo (non hérité), il convient de refuser l'admissibilité aux services assurés.
 - Dans les autres cas, il y a lieu de poursuivre l'algorithme à la QUESTION 2.
- **OUI :** Il y a lieu de suivre la trajectoire en fonction du type de remaniement chromosomique hérité :
 - Si l'un des parents d'intention est porteur d'une translocation, il convient de conclure favorablement à l'admissibilité aux services assurés, sans qu'il soit nécessaire de poursuivre l'algorithme.
 - Si l'un des parents d'intention est porteur d'une anomalie chromosomique en mosaïque, il y a lieu de poursuivre l'algorithme à la QUESTION 3.
 - Si l'un des parents d'intention est porteur d'une duplication chromosomique ou d'une délétion chromosomique, il y a également lieu de poursuivre l'algorithme à la QUESTION 3.

Dans le cas où les parents d'intention ont un antécédent d'embryon atteint d'un remaniement chromosomique de novo, il ne s'agit pas d'un remaniement chromosomique hérité, et le risque de transmission génétique est trop faible (moins de 1 %) pour justifier un PGT. C'est pourquoi ils ne seraient pas admissibles aux tests génétiques préimplantatoires.

Les embryons atteints d'un remaniement chromosomique hérité, résultant d'une translocation héritée d'un parent d'intention, présentent un risque élevé de fausse couche ou de donner naissance à un enfant avec des malformations et/ou une déficience intellectuelle. Il s'agit ici d'atteintes graves, invalidantes ou mortelles, sans traitement connu. C'est pourquoi il est possible de conclure favorablement à l'admissibilité aux services assurés de PGT, sans poursuivre l'algorithme.

Le parent d'intention, lui-même porteur d'une anomalie chromosomique en mosaïque, présente un risque élevé de concevoir un enfant atteint d'une aneuploïdie transmise génétiquement. Cependant, dans certains cas, la présentation clinique peut être de sévérité variable et pourrait donc ne pas répondre aux critères d'admissibilité des services assurés de PGT. Ainsi, ces cas devraient être soumis au processus d'évaluation de l'algorithme, afin de déterminer au cas par cas s'ils sont admissibles aux services assurés.

Une duplication ou une délétion chromosomique peut aussi être héritée d'un parent d'intention, lui-même porteur, mais puisque sa manifestation peut être de sévérité variable, une analyse au cas par cas est requise. C'est pourquoi chaque cas de parent porteur d'une délétion ou duplication chromosomique devrait être soumis au processus d'évaluation de l'algorithme.

Dans tous les cas énumérés ci-haut, il est recommandé de référer les parents d'intention vers une clinique génétique, si cela n'a pas déjà été fait, afin de pouvoir évaluer avec précision et de discuter des risques de transmission d'un remaniement chromosomique déséquilibré.

QUESTION 2) Est-ce que les parents d'intention présentent un risque avéré de concevoir un enfant atteint d'une maladie héréditaire monogénique? Pourquoi?

- **NON** : Il convient de refuser l'admissibilité aux services assurés, si l'une des conditions suivantes est présente :
 - Les parents d'intention n'ont pas effectué les tests diagnostiques requis.
 - Aucun risque de transmission de maladie héréditaire n'a été confirmé chez les parents d'intention.
 - Les parents d'intention ont un antécédent d'embryon, de fœtus ou d'enfant atteint d'une mutation génétique de novo.
 - Un seul des parents d'intention est porteur d'une maladie autosomique récessive (critère d'exclusion a).
 - Les parents d'intention sont porteurs de gènes de susceptibilité d'une maladie multifactorielle (critère d'exclusion b).
 - Les parents d'intention souhaitent sélectionner un donneur de cellules souches (critère d'exclusion c).
- **OUI** : Il y a lieu de poursuivre l'algorithme à la QUESTION 3, lorsque l'une des conditions suivantes est présente :
 - L'un des parents d'intention est atteint ou porteur d'une maladie autosomique dominante.
 - La femme est porteuse d'une maladie liée au chromosome X.
 - Les parents d'intention sont tous les deux porteurs de la même maladie autosomique récessive.
 - L'un des parents d'intention présente un risque avéré (50 %) d'être porteur de la maladie de Huntington.

Pour être admissibles aux services assurés, les parents d'intention doivent au préalable remplir les conditions susmentionnées. Dans le cas contraire, ils doivent obtenir les tests appropriés pour remplir ces conditions et reformuler une demande, le cas échéant. Cependant, dans certains cas, le fait d'obtenir un diagnostic peut avoir des répercussions chez les membres de la famille qui peuvent être eux-mêmes porteurs et qui n'avaient pas souhaité en être informés. C'est le cas notamment avec la maladie de Huntington. C'est pourquoi **le Comité recommande** de permettre une exception pour la maladie de Huntington, considérant les répercussions potentielles chez les parents ou la famille. Dans ce cas, une personne chez qui un risque de 50 % d'être atteint est confirmé pourrait avoir recours aux services assurés de PGT.

De plus, l'infertilité sans cause génétique identifiée et les avortements spontanés répétés sans cause génétique identifiée ne sont pas des indications de PGT assurés. Les services PGT ne sont pas non plus assurés si la personne porteuse d'une maladie grave est un tiers donneur ou une mère porteuse.

Le Comité recommande que le PGT ne soit jamais effectué, même s'il était payé par les parents d'intention (non assuré), lorsqu'il est demandé sans raison médicale ou pour les raisons suivantes :

- La sélection d'un embryon en vue d'en faire un donneur de tissus ou de cellules souches.
- Produire volontairement un enfant atteint d'incapacité ou d'un handicap.

Il est à noter que l'utilisation du PGT pour sélectionner le sexe d'un enfant est interdite au Canada, sauf dans le cas d'une maladie liée au chromosome X.

QUESTION 3) Est-ce que la maladie est déjà reconnue par le Comité comme étant une indication de PGT assuré?

- **NON** : Il y a lieu de poursuivre l'algorithme à la QUESTION 4.
- **OUI** : Il convient de conclure favorablement à l'admissibilité aux services assurés, si la maladie est inscrite au répertoire du Comité, qui comprend à l'heure actuelle les maladies suivantes :
 - Fibrose kystique.
 - Syndrome de l'X fragile.
 - Maladie de Huntington.
 - Neurofibromatose (NF1).

Les maladies inscrites au Répertoire ont été évaluées par le Comité à partir de l'algorithme et sont ainsi reconnues comme répondant aux critères d'admissibilité de PGT assurés. Le Répertoire est mis à jour annuellement et plus régulièrement au besoin. Lorsque la maladie monogénique dont les parents d'intention sont porteurs est incluse dans le répertoire, mais que les variants détectés dans les gènes sont considérés comme ayant une portée inconnue ou probablement pathogène, une consultation auprès d'un service de génétique médicale est suggérée afin de parvenir à une conclusion sur l'interprétation des résultats et, par conséquent, sur la fiabilité des résultats de PGT.

QUESTION 4) Est-ce que la maladie est grave, invalidante ou mortelle dans son histoire naturelle?

L'histoire naturelle de la maladie fait ici référence à la forme de la maladie en l'absence de tout traitement. L'évaluation de la gravité d'une maladie est un enjeu sur le plan éthique. La gravité varie selon une multitude de facteurs, dont plusieurs sont difficiles à quantifier ou à évaluer de manière objective. C'est pourquoi le Comité propose une évaluation de la gravité par étape à travers les questions 4.1 et 4.2.

4.1. Est-ce que la maladie est invalidante dans sa forme usuelle selon son histoire naturelle?

- **NON** : Il convient de poursuivre l'algorithme à la sous-question 4.2, si la maladie n'est pas invalidante ou si elle répond partiellement au critère.
- **OUI** : Il y a lieu de passer directement à la QUESTION 5.

Voici des exemples de conditions invalidantes :

- Induit une déficience intellectuelle.
- Entraîne une atteinte importante de la motricité.
- Affecte le développement psychomoteur.
- Affecte significativement les activités de la vie domestique et quotidienne.
- Réduit de manière significative l'autonomie normale attendue à l'âge adulte.
- Place l'individu dans une position de vulnérabilité pour toute la durée de sa vie.
- Entraîne une dégénérescence des capacités de l'individu avant l'âge prévu.
- Provoque une souffrance physique ou psychologique directement liée aux symptômes de la maladie ou aux soins médicaux requis.
- Cause d'autres conditions similaires.

De plus, une maladie répond partiellement au critère d'invalidité si la maladie présente un risque faible d'être invalidante ou s'il est difficile de prévoir le risque ou la sévérité de l'invalidité.

4.2. Est-ce que la maladie est mortelle dans sa forme usuelle selon son histoire naturelle?

- **NON** : Il convient de poursuivre l'algorithme à la sous-question 4.3, si la maladie n'est pas mortelle ou si elle répond partiellement au critère.
- **OUI** : Il y a lieu de passer directement à la QUESTION 5, s'il y a un risque significatif de décès avant l'âge de 18 ans.

Une maladie répond partiellement au critère de mortalité si le risque est faible de décéder avant l'âge de 18 ans, mais le risque est significatif de décéder entre 18 et 75 ans.

4.3. Est-ce que la maladie peut présenter une expressivité variable qui augmenterait significativement le risque que la maladie soit mortelle ou invalidante?

- **NON** : Il convient de poursuivre l'algorithme à la sous-question 4.4.
- **OUI** : Il y a lieu de passer directement à la QUESTION 5.

La présentation clinique de plusieurs maladies peut varier selon une expressivité inter et intrafamiliale. Ainsi, une même maladie peut être jugée admissible aux services assurés de PGT dans un projet et non admissible dans un autre projet. Il appartient au professionnel de la santé de déterminer si le risque spécifique à ce projet devient suffisamment important pour qualifier la maladie de grave. Il convient de se demander s'il est justifié d'effectuer un PGT pour une maladie que l'on peut qualifier de grave, mais qui ne concerne qu'une infime partie des personnes atteintes.

4.4. Est-ce que la maladie répond partiellement aux critères des sous-questions 4.1 ou 4.2, mais est considérée comme étant grave selon les parents d'intention et selon votre jugement clinique?

- **NON** : Il convient de refuser l'admissibilité aux services assurés.
- **OUI** : Il y a lieu de poursuivre l'algorithme à la QUESTION 5, si la maladie répond partiellement aux critères de mortalité ou d'invalidité tels que décrits et qu'il y a un élément significatif la rendant grave pour ce projet.

Voici des exemples de facteurs pouvant accentuer significativement les répercussions de la maladie, la rendant ainsi grave pour le projet :

- cause une souffrance psychologique ou un stress psychosocial significatif sur la famille de la personne atteinte;
- engendre, pour des raisons psychosociales, une incapacité chez le ou les parents d'intention à faire face aux besoins d'une personne atteinte de cette condition;
- réduit de façon significative, la qualité de vie de l'individu atteint ou de sa famille dans leur contexte psychosocial propre;
- est considérée grave pour une raison justifiée propre à la maladie, aux parents d'intention ou à la situation.

En cas d'incertitude concernant la conformité aux critères établis, il est recommandé de présenter les cas au comité multidisciplinaire local ou au comité d'éthique clinique local.

QUESTION 5) Est-ce qu'il y a un traitement permettant de neutraliser le caractère grave, invalidant ou mortel de la maladie?

- **NON** : Il y a lieu de poursuivre l'algorithme à la QUESTION 6.
- **OUI** : Il convient de refuser l'admissibilité aux services assurés.

Le Comité recommande que le traitement en question réponde aux caractéristiques suivantes :

- Être reconnu.

- Être accessible.
- Ne pas être expérimental.
- Ne pas entraîner une lourdeur importante pour l'individu atteint.

QUESTION 6) Les parents d'intention ont-ils été informés et ont-ils consenti aux conduites à tenir recommandées ci-bas pour la sélection, le transfert et la disposition des embryons, en fonction des résultats possibles du PGT?

➤ **NON :**

- Rediriger les parents d'intention vers les professionnels responsables pour qu'ils reçoivent les renseignements requis.
- Le Comité recommande de ne pas effectuer de PGT si l'intention est de sélectionner les embryons, mais uniquement de connaître le statut de l'embryon face à la maladie.
- De plus, si l'intention est de sélectionner volontairement un embryon atteint, il convient de refuser l'admissibilité aux services assurés de PGT, et le Comité recommande de ne pas effectuer le PGT.

- **OUI :** Il y a lieu de conclure favorablement à l'admissibilité aux services assurés. Cela suppose que les parents d'intention aient reçu les informations complètes et standardisées de la part des professionnels désignés, qu'ils aient consenti aux procédures pour la sélection et le transfert d'embryon et qu'ils aient signé les formulaires de consentement requis.

Avant de commencer les traitements, les parents d'intention et le clinicien doivent avoir convenu de la procédure à suivre pour le transfert et la disposition des embryons en fonction des différents résultats du PGT et doivent s'engager à la respecter. Voici les **recommandations du Comité** à cet effet :

- Embryon atteint : transfert non recommandé.
- Embryon porteur : transfert recommandé.
- Embryon avec mosaïque : décision de transfert au cas par cas.
- PGT non concluant pour un embryon : décision de transfert au cas par cas.

Si les demandes des parents d'intention quant à la sélection des embryons vont à l'encontre des bonnes pratiques médicales, il devrait être envisagé de ne pas effectuer de PGT. Si les parents d'intention demandent de transférer les embryons sans égard au résultat du PGT, il est recommandé de refuser le PGT, considérant les risques pour la santé et les coûts des interventions invasives requises pour effectuer ce test. Tout comme dans le cadre des tests diagnostiques prénataux, certaines exceptions sont envisageables lorsque le fait de savoir que l'embryon est atteint permet d'offrir des soins précoces, permettant ainsi d'améliorer sa santé.

7. Recommandations générales du Comité

Le Comité recommande de référer les parents d'intention potentiellement admissibles aux services assurés de PGT, à un spécialiste endocrinologie gynécologique de la reproduction et infertilité (EGRI) et à un service de génétique. Si cela est jugé nécessaire par le médecin traitant, il pourrait être envisagé de référer les parents d'intention à un travailleur social ou à un psychologue formé et compétent dans ce domaine.

Le Comité recommande d'envisager le don de gamètes comme alternative du PGT, pour éviter la transmission de la maladie ou de l'anomalie génétique grave à l'enfant.

Le Comité recommande d'effectuer un diagnostic prénatal ou un test diagnostique après la naissance lorsqu'une grossesse survient après avoir eu recours au PGT. En effet, la littérature rapporte un taux d'erreur de 1 à 5 % selon les techniques utilisées par le laboratoire effectuant le PGT. Un diagnostic prénatal permet donc de confirmer les résultats obtenus par le PGT. Une discussion sur les différentes procédures de diagnostic prénatal et sur les risques associés est requise avec les parents d'intention pour qu'ils puissent prendre une décision libre et éclairée. Un test diagnostique après la naissance peut également être envisagé.

Si la décision concernant le statut d'admissibilité aux services assurés de PGT reste incertaine, et ce malgré le processus d'analyse proposé, **le Comité recommande** de demander l'avis à un comité multidisciplinaire local ou à un comité d'éthique clinique local. Si, malgré cela, la décision demeure incertaine, **le Comité recommande** de soumettre la demande au Comité à l'adresse suivante : [éthique.pma@msss.gouv.qc.ca](mailto:ethique.pma@msss.gouv.qc.ca).

