

N° 335 août 2016 (remplace n° 118, août 2002; n° 177, avril 2006; n° 216, septembre 2008; n° 218, octobre 2008)

Opinion commune de la SOGC et du CCGM sur le dépistage génétique en contexte de procréation : Mise à jour à l'intention de l'ensemble des prestataires canadiens de soins de santé maternelle et de services en procréation, à l'ère des tests offerts directement aux consommateurs

La présente opinion de comité a été rédigée par le Comité de génétique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et le Comité de pratique clinique du Collège canadien de généticiens médicaux (CCGM). Elle a été approuvée par le conseil d'administration de la SOGC et le Conseil d'administration du CCGM.

AUTEURS PRINCIPAUX

R. Douglas Wilson, MD, Calgary (Alb.)
Isabelle De Bie, MD, Ph. D., Montréal (Qc)

Mots clés : Carrier screening, prenatal screening, autosomal recessive disorder, autosomal dominant disorder, X-linked disorder, thalassemia, hemoglobinopathy, cystic fibrosis, Duchenne/Becker muscular dystrophy, Fragile X, spinal muscular atrophy, Tay-Sachs disease, Bloom syndrome, Canavan disease, familial dysautonomia, Fanconi anemia, Gaucher disease, glycogen storage disease, mucopolidosis, Niemann-Pick, maple syrup urine disease, Walker-Warburg, hemophilia A, hemophilia B, invasive prenatal testing, perinatal autopsy

<http://dx.doi.org/10.1016/j.jogc.2016.07.008>

J Obstet Gynaecol Can 2016;38(8):763-787

Copyright © 2016 The Society of Obstetricians and Gynaecologists of Canada/La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada.
Published by Elsevier Inc. All rights reserved.

CO-AUTEURS

Christine M. Armour, MD, Ottawa (Ont.)
Richard N. Brown, MD, Montréal (Qc)
Carla Campagnolo, MSc, London (Ont.)
June C. Carroll, MD, Toronto (Ont.)
Nan Okun, MD, Toronto (Ont.)
Tanya Nelson, Ph. D., Vancouver (C.-B.)
Rhonda Zwingerman, MD, Toronto (Ont.)
Tous les auteurs nous ont fait parvenir une déclaration de divulgation.

COMITÉ DE GÉNÉTIQUE DE LA SOGC

R. Douglas Wilson, MD, Calgary (Alb.) (président)
Francois Audibert, MD, Montréal (Qc)
Jo-Ann Brock, MD, Halifax (N.-É.)
Richard N. Brown, MD, Montréal (Qc)
Carla Campagnolo, MSc, London (Ont.)
June C. Carroll, MD, Toronto (Ont.)
Isabelle De Bie, MD, Ph. D., Montréal (Qc)
Jo-Ann Johnson, MD, Calgary (Alb.)
Nan Okun, MD, Toronto (Ont.)

Ce document fait état des progrès cliniques et scientifiques à la date de sa publication et peut faire l'objet de modifications. Il ne faut pas interpréter l'information qui y figure comme l'imposition d'un mode de traitement exclusif à suivre. Un établissement hospitalier est libre de dicter des modifications à apporter à ces opinions. En l'occurrence, il faut qu'il y ait documentation à l'appui de ces modifications. Aucune partie de ce document ne peut être reproduite, sous quelque forme que ce soit, sans une permission écrite de l'éditeur.

Melanie Pastruck, RN, Calgary (Alb.)
 Karine Vallée-Pouliot, RM, Montréal (Qc)
 Rhonda Zwingerman, MD, Toronto (Ont.)

COMITÉ DE PRATIQUE CLINIQUE DU CCGM

Christine Armour, MD, Ottawa (Ont.) (présidente)
 David Chitayat, MD, Toronto (Ont.)
 Isabelle De Bie, MD, Montréal (Qc)
 Sara Fernandez, MSc, St. John's (T.-N.-L.)
 Raymond Kim, MD, Ph. D., Toronto (Ont.)
 Josee Lavoie, Ph. D., Montréal (Qc)
 Norma Leonard, MD, Edmonton (Alb.)
 Tanya Nelson, Ph. D., Vancouver (C.-B.)
 Sherry Taylor, Ph. D., Edmonton (Alb.)
 Margot Van Allen, MD, Vancouver (C.-B.)
 Clara Van Karnebeek, MD, Vancouver (C.-B.)

Résumé

Objectif : La présente directive clinique a été élaborée pour fournir aux prestataires canadiens de soins de santé maternelle et de services en procréation une mise à jour sur le dépistage des porteurs en

ABRÉVIATIONS

AC	Acellulaire
ACOG	American Congress of Obstetricians and Gynecologists
AD	Autosomique dominant
ADN	Acide désoxyribonucléique
AR	Autosomique récessif
AS	Amyotrophie spinale
CCGM	Collège canadien de généticiens médicaux
CGG	Triplet instable
DAC	Directement au consommateur
EH	Électrophorèse de l'hémoglobine
FK	Fibrose kystique
FMR1	Gène <i>fragile X mental retardation 1</i>
FSH	Follicle stimulating hormone (hormone folliculostimulante)
FXS	Syndrome de l'X fragile
Hb	Hémoglobine
HPLC Hb	Chromatographie liquide à haute performance de l'hémoglobine
JA	Juif ashkénaze
LX	Lié(e) à l'X
PSSPR	Prestataire de soins de santé le plus responsable
SC	Drépanocytose
SMN1	Gène <i>survival of motor neuron 1</i>
SOGC	Société des obstétriciens et gynécologues du Canada
TG-DAC	Tests génétiques DAC

contexte de procréation, avant et après la conception, chez les femmes ou les couples susceptibles d'être porteurs d'une maladie autosomique récessive (AR), d'une maladie autosomique dominante (AD) ou d'une maladie liée à l'X (LX) qui risque d'être transmise au fœtus. Le présent document est une mise à jour de quatre anciennes directives cliniques conjointes de la SOGC et du Collège canadien de généticiens médicaux (CCGM).

Utilisateurs cibles : Tous les prestataires de soins de maternité (prestataires de soins de santé les plus responsables – PSSPR) et de soins pédiatriques; les infirmiers en maternité; les infirmiers praticiens; les administrateurs des services de soins de maternité provinciaux; les étudiants en médecine; ainsi que les médecins résidents du troisième cycle (de la 1^{re} à la 7^e année).

Population cible : Les femmes fertiles et sexuellement actives qui sont enceintes (de préférence au premier trimestre de la grossesse, mais tout âge gestationnel est acceptable) ou qui prévoient l'être, ainsi que leur partenaire masculin fertile et sexuellement actif.

Options : Les femmes et leur partenaire pourront obtenir des renseignements pertinents sur le dépistage génétique des porteurs, en plus d'un éventuel diagnostic des troubles AR, AD ou liés à l'X (avant la conception, de préférence), ce qui leur permettra de poser des choix éclairés quant aux options de dépistage génétique des porteurs et aux options en procréation (par exemple, le diagnostic prénatal, le diagnostic génétique préimplantatoire, le don d'ovocyte ou de sperme ou encore l'adoption).

Résultats : Des décisions éclairées quant aux choix en procréation, notamment pour ce qui est du dépistage génétique des porteurs et des incidences en matière de procréation, en fonction des antécédents familiaux, de l'origine ethnique, des antécédents obstétricaux, de l'état de porteur connu ou du diagnostic génétique.

Déclaration sommaire de la SOGC sur le dépistage des porteurs en contexte de procréation (2016) : L'éducation avant la conception ou prénatale ainsi que la consultation sur le dépistage des porteurs en contexte de procréation nécessitent une discussion sur les tests au cours des trois périodes périnatales de dépistage/diagnostic génétique des porteurs. Ces périodes, pendant lesquelles on procède au dépistage et au diagnostic de certaines maladies, sont la période qui précède la conception, la période prénatale et la période néonatale. Cette nouvelle information devrait être ajoutée aux protocoles courants de dépistage des porteurs en contexte de procréation qui sont déjà utilisés par les prestataires de soins de maternité les plus responsables, lors du processus de consentement éclairé soumis au patient. (III-A) (GRADE faible/modéré)

Aperçu de la qualité et de la force des recommandations selon la SOGC : On trouvait dans la littérature sur le dépistage des porteurs de solides opinions d'observateurs et d'experts (qualité et grade), tandis que les essais randomisés contrôlés recensés ne portaient que sur les tests invasifs. Le présent document fait état de la qualité et du classement des données probantes tels qu'ils sont définis par le Groupe d'étude canadien sur les soins de santé préventifs, ainsi que de la qualité et de la force des données probantes selon le système GRADE.

Sources des données probantes : MEDLINE; PubMed; sites Web gouvernementaux relatifs au dépistage néonatal; mots clés, maladies dont le statut de porteur fait couramment l'objet d'un dépistage en contexte de procréation, anciennes directives cliniques de la SOGC, associations de médecine universitaire (Society for Maternal-Fetal Medicine [SMFM]; American College of Medical Genetics and Genomics; American College of Obstetricians and Gynecologists [ACOG]; CCGM; Royal College of Obstetricians and Gynaecologists [RCOG, UK]; American Society of Human Genetics [ASHG]; International Society for Prenatal Diagnosis [ISPD]), politiques et programmes provinciaux de dépistage

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3958241>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3958241>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)