

Considérations génétiques pour ce qui est de l'évaluation préconceptionnelle chez la femme

La présente opinion de comité a été rédigée par le comité de génétique, analysée par le comité consultatif - MD et le comité médico-légal, et approuvée par le comité exécutif de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada.

AUTEUR PRINCIPAL

R. Douglas Wilson, MD, Calgary (Alb.)

COMITÉ DE GÉNÉTIQUE

R. Douglas Wilson, MD (président), Calgary (Alb.)

François Audibert, MD, Montréal (Québec)

Jo-Ann Brock, MD, Halifax (N.-É.)

Lola Cartier, MSc, Montréal (Québec)

Valérie A. Désilets, MD, Montréal (Québec)

Alain Gagnon, MD, Vancouver (C.-B.)

Jo-Ann Johnson, MD, Calgary (Alb.)

Sylvie Langlois, MD, Vancouver (C.-B.)

Lynn Murphy-Kaulbeck, MD, Moncton (N.-B.)

Nanette Okun, MD, Toronto (Ont.)

Melanie Pastuck, inf. aut., Edmonton (Alb.)

Tous les membres du comité nous ont fait parvenir une déclaration de divulgation.

Résumé

Objectif : Offrir aux fournisseurs de soins de santé des renseignements au sujet des données génétiques qui peuvent être utilisées dans le cadre de la surveillance de la santé pour les femmes qui subissent une évaluation préconceptionnelle visant à déterminer le risque génétique et la possibilité de procéder à un dépistage ou à des tests génétiques.

Options : Ces données génétiques peuvent être utilisées aux fins de la sensibilisation des patientes et du dépistage prénatal potentiel.

Issues : L'utilisation de ces données génétiques pourrait permettre l'amélioration de l'évaluation des risques et des avantages pour ce qui est du counseling préconceptionnel à l'intention des patientes et de leur famille.

Mots clés : Pre-conception, genetic disease, maternal, family history, genetic health risk, genetic health surveillance, prenatal screening, prenatal diagnosis, birth defects, teratogen

Résultats : Des recherches ont été menées dans PubMed ou Medline et la base de données Cochrane en novembre 2009, au moyen de mots clés appropriés (« *pre-conception* », « *genetic disease* », « *maternal, family history* », « *genetic health risk* », « *genetic health surveillance* », « *prenatal screening* », « *prenatal diagnosis* », « *birth defects* » et « *teratogen* »). La littérature grise (non publiée) a été identifiée par l'intermédiaire de recherches menées dans les sites Web d'organismes s'intéressant à l'évaluation des technologies dans le domaine de la santé et d'organismes connexes, dans des collections de directives cliniques, dans des registres d'essais cliniques et auprès de sociétés de spécialité médicale nationales et internationales.

Avantages, désavantages et coûts : Parmi les avantages pour la patiente et sa famille, on trouve la compréhension d'un possible risque génétique et l'obtention de meilleures issues de grossesse. Parmi les désavantages, on trouve une hausse de l'anxiété ou du stress psychologique associé à la possibilité d'identifier des risques génétiques.

Validation : Les résultats obtenus ont été analysés par le comité de génétique de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada.

Recommandations et déclarations sommaires

Une analyse de la littérature actuelle ne permet pas l'obtention de renseignements suffisants pour que la présente opinion de comité puisse formuler des recommandations factuelles.

J Obstet Gynaecol Can, vol. 33, n° 1, 2011, p. 65–73

INTRODUCTION

La présente opinion de comité offre aux fournisseurs de soins de santé un aperçu des troubles génétiques qui devraient être pris en considération dans le cadre des évaluations préconceptionnelles menées chez les femmes¹. Compte tenu des percées dans le domaine des tests génétiques, des tests de dépistage et prédictifs peuvent être menés à la suite de la tenue d'un counseling non directif et de l'obtention du consentement, de façon à ce que les couples planifiant une grossesse puissent se prévaloir de stratégies de prévention des risques.

La présente opinion de comité traite de deux larges aspects des soins préconceptionnels.

1. Le risque génétique et le dépistage du risque (antécédents familiaux, antécédents de cancer de l'enfance, antécédents de fausse couche récurrente, antécédents d'aménorrhée primaire, âges maternel et paternel avancés, et insuffisance ovarienne précoce).
2. La prévention et les tératogènes (p. ex. pathologies médicales et médication, obésité, supplémentation en multivitamines et en acide folique, drogues, produits chimiques, infections et statut quant à l'immunisation).

SOUTIEN DU MODÈLE DE SOINS DU COUNSELING PRÉCONCEPTIONNEL

Un certain nombre d'organismes médicaux et gouvernementaux ont émis des résumés et des déclarations en ce qui concerne les soins préconceptionnels²⁻¹⁰. Il est important de souligner que la présente opinion de comité ne traite que des aspects génétiques des soins préconceptionnels, sans pour autant vouloir minimiser les autres déterminants importants de la santé.

Santé Canada souligne que la santé parentale avant la grossesse est cruciale pour ce qui est de la santé de l'enfant à naître³. Cependant, puisque la plupart des femmes en âge de procréer ne peuvent savoir avec certitude quand (ou si) elles deviendront enceintes, nous ne disposons d'aucune définition de consensus de ce qui constitue la période préconceptionnelle.

Le Tableau 1, adapté du document « Soins à la mère et au nouveau-né dans une perspective familiale : lignes directrices nationales »³, offre un guide pouvant s'avérer utile aux cliniciens qui doivent évaluer la santé des femmes avant la conception.

D'autres rapports⁸ sur la santé maternelle et infantile au Canada attirent l'attention sur 10 interventions efficaces permettant d'améliorer la santé maternelle, néonatale et infantile. Trois de ces 10 interventions traitent des soins avant la conception et l'accouchement :

1. identifier et conseiller les femmes qui fument pendant la grossesse,
2. identifier et conseiller les femmes qui consomment de l'alcool pendant la grossesse, et
3. l'utilisation de suppléments vitaminiques contenant de l'acide folique avant la grossesse et pendant le premier trimestre pour prévenir les anomalies congénitales (Tableau 2).

Comme le décrit le Rapport sur la santé périnatale au Canada 2008¹¹, les taux de mortalité fœtale et infantile ont connu une chute constante au Canada au cours des 15 dernières

années, les taux bruts de mortalité infantile fondés sur des cohortes de naissance étant de 5 par 1 000 naissances vivantes et les taux de mortalité infantile chez les naissances vivantes > 1 000 g étant estimés à 3 par 1 000 naissances vivantes. Les anomalies congénitales, en tant que cause de mortalité infantile, ont connu une chute de 43 %, soit de 2,31 par 1 000 naissances vivantes en 1985–1988 à 1,32 par 1 000 naissances vivantes en 1996–1999. Le diagnostic prénatal d'anomalies congénitales suivi d'une interruption sélective est à l'origine des chutes spectaculaires qu'ont connues les taux contemporains de mortalité fœtale et infantile. Les taux de mortalité maternelle sont passés de 6,1 décès maternels par 100 000 naissances vivantes en 1979–1981 à 2,5 par 100 000 en 1997–1999.

Le *American College of Obstetricians and Gynecologists*⁷ souligne l'importance des soins préconceptionnels, offre des ressources aux cliniciens et propose que toute femme en mesure de procréer formule un plan de santé génésique. Parmi les aspects à considérer pour ce qui est des soins de base avant la conception, on trouve les facteurs suivants : pathologies médicales non diagnostiquées, non traitées ou mal maîtrisées; antécédents en matière d'immunisation; exposition médicale et radiologique aux débuts de la grossesse; questions de nutrition; antécédents familiaux et risque génétique; utilisation de tabac, abus de substances psychoactives et autres comportements s'accompagnant de risques élevés; expositions professionnelle et ambiante; questions d'ordre social; et questions liées à la santé mentale de la mère. L'ACOG souligne l'importance de poser la question suivante : « Envisagez-vous une grossesse ou est-il possible que vous deveniez enceinte? ». Cela peut mener à la mise en œuvre de plusieurs interventions de soins préconceptionnels, y compris

1. un dialogue au sujet de l'état de préparation de la patiente en ce qui concerne la grossesse;
2. une évaluation de la santé globale de la patiente et des occasions d'amélioration de la santé qui s'offrent à elle;
3. la sensibilisation de la patiente aux effets considérables des facteurs sociaux, environnementaux, professionnels, comportementaux et génétiques sur la grossesse; et
4. l'identification des femmes exposées à un risque élevé de connaître une issue de grossesse indésirable.

Les soins avant la conception et pendant la période séparant les grossesses font partie des composantes d'un plan de santé élargi dont l'objectif est d'optimiser la santé de toutes les femmes. La capacité génésique s'étend sur près de quatre décennies chez la plupart des femmes et

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3960411>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3960411>

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