

LE PRÉNATEST a pour objectif d'offrir aux couples la possibilité de savoir s'ils risquent d'avoir un enfant atteint du syndrome de Down, ou trisomie 21, qui affecte environ un nouveau-né sur 700. Les couples dont les résultats sont positifs peuvent subir des tests diagnostiques complémentaires en laboratoire privé ou dans le secteur public. Au Québec, le Prénatest est offert depuis presque deux ans, et nous aimerions vous faire part des résultats préliminaires de sa première année d'application.

Tout d'abord, rappelons que le Prénatest sur sang séché peut être effectué au premier trimestre (entre 10 et 14 semaines) ou au deuxième trimestre (entre 14 et 22 semaines). Au premier trimestre, le taux de détection du syndrome de Down est de 91 % lorsque le test est combiné à la mesure échographique de la clarté nucale du fœtus. Pour la trisomie 18, le taux de détection est de 100 %. Au deuxième trimestre, des taux de 80 % et de 65 % respectivement sont atteints. L'anencéphalie et le spina bifida sont également dépistés au deuxième trimestre, avec des taux de

Le programme de dépistage prénatal privé (Prénatest) au Québec un an déjà

par Serge B. Melançon

détection de 98 % et de 90 % respectivement. Sur quelques gouttes de sang déposées sur un papier buvard, on mesure deux marqueurs biochimiques provenant du fœtus, la β -hCG (gonadotrophine chorionique bêta) libre et la PAPP-A (protéine A plasmatique associée à la grossesse) au premier trimestre. L'alpha-fœtoprotéine et la β -hCG libre sont les deux marqueurs biochimiques utilisés au deuxième trimestre. Les résultats, disponibles en moins d'une semaine, indiquent le niveau de risque spécifique de chaque patiente par rapport à celui des femmes du même groupe d'âge.

Selon les résultats du test au premier trimestre, sur un échantillon de 2550 tests, 1892 (74 %) patientes avaient moins de 35 ans, et 658 (26 %) avaient plus de 35 ans. Pour le deuxième trimestre, 222 patientes

(74 %) avaient moins de 35 ans, et 80 (25 %) étaient plus âgées. Nos données indiquent que, dans les deux groupes d'âge, le dépistage au premier trimestre avec mesure de la clarté nucale est plus en demande (9 : 1). De plus, l'utilisation du sang séché permet de réduire le délai de réponse et les taux de faux positifs pour le syndrome de Down, la trisomie 18 et les anomalies du tube neural.

LE TABLEAU présente un sommaire des résultats positifs obtenus au cours de la première année. □

Le Prénatest de PROCREA Services cliniques a été mis au point en collaboration avec NTD Laboratories de New York.

Pour plus de renseignements, communiquez avec l'auteur au (514) 733-9003, ou par courriel à <genetique@procrea.qc.ca>.

121

Résultats positifs obtenus au cours de la première année

Premier trimestre : 2847 tests						
Risque augmenté pour	Sang veineux (297 tests)	Sang séché (2550 tests)	Total 2847	Fœtus atteints	Faux positifs	Résultats des suivis de grossesse inconnus
le syndrome de Down	12 (4,0 %)	69 (2,7 %)	81 (2,8 %)	7 (0,2 %)	47 (1,6 %)	27 (0,9 %)
la trisomie 18	2 (0,7 %)	27 (1,0 %)	29 (1,0 %)	4 (0,1 %)	13 (0,4 %)	12 (0,4 %)
Second trimestre : 837 tests						
Risque augmenté pour	Sang veineux (535 tests)	Sang séché (302 tests)	Total 837	Fœtus atteints	Faux positifs	Résultats des suivis de grossesse inconnus
le syndrome de Down	88 (16,4 %)	26 (8,6 %)	114 (13,6 %)	2 (0,2 %)	92 (10,9 %)	20 (2,4 %)
la trisomie 18	3 (0,6 %)	1 (0,3 %)	4 (0,5 %)	3 (0,3 %)	1 (0,1 %)	0 (0 %)
les anomalies du tube neural	14 (2,6 %)	4 (1,3 %)	18 (2,1 %)	1 (0,1 %)	8 (0,9 %)	9 (1,1 %)