

LE COMMISSAIRE À LA SANTÉ ET AU BIEN-ÊTRE

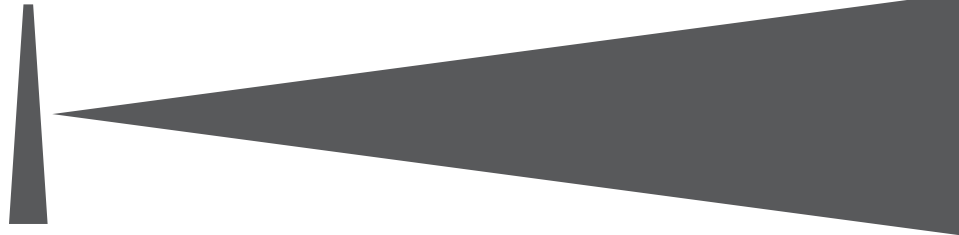
CONSULTATION SUR LES ENJEUX ÉTHIQUES DU DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21, OU SYNDROME DE DOWN, AU QUÉBEC

Des choix individuels qui nous interpellent collectivement

RAPPORT DE CONSULTATION

Le concept graphique élaboré pour le présent rapport est de type abstrait. Au moyen de l'aquarelle, les graphistes ont cherché à évoquer des émotions et des sentiments qui ont été ressentis tout au long de la consultation réalisée par l'équipe du Commissaire à la santé et au bien-être :

Amour, souffrance, complexité. Sur une toile, les coups de pinceau s'étendent comme la vie suit son cours et se dessine... Effets de contraste dans les couleurs et dans les formes qui rappellent des dualités et des combats intérieurs : amour/souffrance, regards de la société/valeurs personnelles, choix à faire, inquiétude/espoir...



apprécier
consulter
informer
recommander

CONSULTATION SUR LES ENJEUX
ÉTHIQUES DU DÉPISTAGE PRÉNATAL
DE LA TRISOMIE 21, OU SYNDROME
DE DOWN, AU QUÉBEC

SOMMAIRE	7
MOT DU COMMISSAIRE	11
INTRODUCTION	13
1 INFORMATIONS PRÉLIMINAIRES	19
LA TRISOMIE 21 OU SYNDROME DE DOWN	20
LE DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21: L'OFFRE DE SERVICES	24
2 LA CONSULTATION	35
LES MÉMOIRES ET LES AUDIENCES	38
a) Perspective centrée sur une offre de services de qualité qui soit équitable	39
b) Perspective centrée sur la reprise de contrôle, par la femme, de l'expérience de la maternité	42
c) Perspective centrée sur la dignité humaine et l'acceptation de la différence	45
LA CONSULTATION EN LIGNE	51
a) Le portrait des répondants	52
b) La perception de la trisomie 21 dans la société québécoise	53
c) L'intégration sociale des personnes présentant la trisomie 21	53
d) L'expérience d'une offre de dépistage	59
e) La vie avec la trisomie 21	62
LE FORUM DE CONSULTATION DU COMMISSAIRE	63
a) Que veut-on, comme société, éviter, préserver, promouvoir?	64
b) Quatre thèmes importants ayant émergé des délibérations du Forum de consultation	64

LA RÉPONSE AUX BESOINS DES PERSONNES PRÉSENTANT LA TRISOMIE 21 ET DE LEURS PROCHES	68
a) L'intégration sociale des personnes présentant la trisomie 21	68
b) L'accessibilité des soins et des services spécialisés	70
c) Le soutien et le vécu des familles	72
CE QUE LE COMMISSAIRE RETIENT DE LA CONSULTATION	76
QUELQUES QUESTIONS FONDAMENTALES	76
LA RÉPONSE AUX BESOINS DES PERSONNES PRÉSENTANT LA TRISOMIE 21 ET LEURS FAMILLES: DONNÉES FACTUELLES	80
ARGUMENTAIRE AU SUJET DE LA MISE EN ŒUVRE ÉVENTUELLE D'UN PROGRAMME DE DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21	83
SYNTHÈSE DU COMMISSAIRE ET ACTIONS À ENTREPRENDRE RELATIVEMENT À LA MISE EN ŒUVRE D'UN PROGRAMME DE DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21	93
CONCLUSION	99
ANNEXE 1 – Membres du Forum de consultation	102
ANNEXE 2 – Provenance des mémoires soumis dans le cadre de la consultation du Commissaire à la santé et au bien-être sur le programme de dépistage prénatal du syndrome de Down	103
ANNEXE 3 – Personnes et organisations rencontrées dans le cadre des audiences	105
ANNEXE 4 – Consultation en ligne sur le dépistage prénatal du syndrome de Down - Questionnaire	106
MÉDIAGRAPHIE	114
RÉALISATION	119

En décembre 2007, le ministre de la Santé et des Services sociaux a confié au Commissaire à la santé et au bien-être le mandat de mener une consultation sur les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal de la trisomie 21.

De manière à bien remplir ce mandat, le Commissaire a procédé à une consultation en trois temps : un appel de mémoires ciblé, suivi d'audiences auprès d'un ensemble d'acteurs interpellés par le dépistage prénatal de la trisomie 21 ; une consultation publique en ligne ; ainsi que la tenue de séances délibératives au sein du Forum de consultation du Commissaire.

Ce rapport présente le fruit de la consultation menée et les conclusions auxquelles le Commissaire est arrivé à la suite de la synthèse des propos recueillis.

Sommaire

La consultation a permis de faire les constats suivants :

Tout d'abord, il a été porté à notre attention que les personnes ayant la trisomie 21 et leurs proches souffrent de discrimination et que leur intégration sociale est difficile. Une crainte a été exprimée relativement au fait que cette situation puisse s'aggraver avec l'instauration d'un programme de dépistage.

Par ailleurs, des tests de dépistage sont offerts actuellement au Québec de manière variable, sous différentes formes et avec différents degrés de fiabilité, dans le réseau public et le secteur privé. L'accessibilité aux tests dépend des régions, de l'initiative des femmes et des couples et, lorsque les services sont uniquement offerts dans le secteur privé, de leurs moyens financiers. Il en résulte une iniquité d'accès à de l'information de qualité relativement au dépistage prénatal de la trisomie 21. Ce constat prend toute son importance dans un contexte où le principe du libre arbitre des parents en matière de procréation, reconnu en Amérique du Nord, a été réitéré tout au long de la consultation.

Enfin, un troisième constat a trait au fait que les décisions en matière de procréation se prennent dans un contexte de médicalisation accrue de la grossesse qui, selon certains acteurs consultés, limiterait la liberté des femmes et des couples.

À cet effet, il a été souligné que le contenu des informations transmises lors de l'offre des tests et la manière dont elles sont transmises pourraient, dans certains cas, ne pas permettre aux parents de faire un choix libre et éclairé quant au fait que la femme passe ou non le test ainsi qu'à la poursuite ou non de la grossesse à la suite de l'annonce d'un diagnostic positif.

Ces constats permettent l'identification d'actions à entreprendre qui tiennent compte des enjeux éthiques ayant émergé lors de la consultation et ayant retenu l'attention du Commissaire. Ces actions visent également à accroître les bénéfices et à diminuer les risques encourus par l'organisation d'une prestation de services, quelle qu'elle soit.

- Afin de limiter la discrimination envers les personnes ayant une déficience intellectuelle ainsi que leurs familles et de réduire les risques d'une transmission de messages discriminatoires à leur égard, il est important de viser une standardisation de l'information véhiculée dans le cadre du suivi de grossesse. Par ailleurs, de manière plus générale, des programmes de sensibilisation pourraient permettre de faire connaître la réalité que vivent les personnes ayant la trisomie 21 et leurs familles.
- Afin de promouvoir le libre choix des parents relativement à l'issue de la grossesse, il est important de viser à ce que l'information relative aux tests de dépistage de la trisomie 21 soit offerte à toutes les femmes et tous les couples, et ce, gratuitement. Cette information devrait être offerte, et non seulement rendue disponible, afin de permettre son accès à tous, peu importe la capacité de chacun de chercher et de comprendre l'information pertinente. De plus, pour appuyer une prise de décision parentale, l'information doit être obtenue en temps opportun. Pour ce faire, une coordination de l'offre de l'information s'impose.

- Afin de donner un réel choix à tous les parents, les tests doivent permettre d'obtenir des résultats fiables. Ainsi, leurs rendements doivent répondre aux normes cliniques actuelles, par ailleurs évolutives. Dans ce sens, il est important de contrôler la qualité des tests offerts et leur prestation. Pour atteindre cet objectif, les services doivent être coordonnés et évalués.
- Afin de permettre aux parents de faire un choix libre et éclairé quant au fait de passer ou non le test ainsi que de poursuivre ou non la grossesse à la suite de l'annonce d'un diagnostic positif, il est nécessaire de porter une attention au contenu de l'information véhiculée. Cette information devrait concerner non seulement les aspects médicaux des tests et l'évaluation des risques, mais aussi l'expérience de la vie avec la trisomie 21, l'avortement et le deuil. De plus il est important de viser à soutenir les parents, peu importe leur choix.

La participation active de plusieurs acteurs serait à encourager pour l'élaboration et la transmission de l'information tout au long du processus de dépistage. L'apport, entre autres, de psychologues, de sages-femmes, de conseillers en génétique, de travailleurs sociaux et de représentants d'associations de parents d'enfants handicapés et de personnes présentant une déficience intellectuelle devrait être encouragé, selon l'expertise de chacun et la nature de l'information à transmettre. De plus, une formation devrait être envisagée pour outiller les professionnels appelés à transmettre cette information.

- Afin de tenir compte des éléments précédents, soit de favoriser l'intégration des personnes ayant la trisomie 21 et de donner aux parents un choix en matière de procréation, il est important de viser à ce que les services généraux et spécialisés destinés aux uns ou aux autres répondent à leurs besoins. Pour ce faire, il est important d'évaluer leurs besoins actuels et d'ajuster le soutien qui leur est accordé en conséquence.

La réalisation de ces objectifs liés au dépistage prénatal de la trisomie 21 appelle l'organisation, la coordination et l'évaluation par l'État des services centrés sur l'offre d'une information complète et équilibrée, à toutes les femmes dans le cadre du suivi de leur grossesse. À cette fin, il est nécessaire d'allouer les ressources humaines et financières requises.

Le mandat de tenir une consultation sur les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec m'a été confié, en décembre 2007, par le ministre de la Santé et des Services sociaux. Épaulé par mon équipe, c'est avec enthousiasme et rigueur que j'ai relevé ce défi.

Nous savions, avant même que j'accepte ce mandat, qu'il serait exigeant à tous points de vue, mais nous étions loin de réaliser à quel point ce serait une expérience marquante.

Les témoignages et propos recueillis à chacune des étapes de la consultation ont confirmé la complexité des enjeux éthiques soulevés, mais aussi et surtout leur impact sur la vie des personnes et sur leur perception de la société dans laquelle nous vivons.

Nous avons abordé ce travail avec humilité, respect et transparence, et voulions avant tout écouter pour apprendre et témoigner de ce que nous aurions reçu. Nous avons été interpellés et touchés par certains témoignages, et avons évolué dans notre compréhension de la question en cours de processus.

Mot du commissaire

Nous pensons aujourd'hui être en mesure de partager ce que nous avons reçu, grâce à la générosité des personnes qui ont participé en si grand nombre à cette consultation. Nous cherchons à être fidèles à l'esprit et au contenu de ce qui nous a été livré de part et d'autre dans notre synthèse et nos conclusions.

Nous espérons que ce rapport de consultation favorisera une prise de décision éclairée relativement à la mise en œuvre éventuelle d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec et stimulera le débat social autour des enjeux éthiques qu'une telle question soulève.



Robert Salois
Commissaire à la santé et au bien-être

Dans le cadre de sa nouvelle Politique de périnatalité 2008-2018, le ministère de la Santé et des Services sociaux souligne qu'il entend procéder à une consultation avant de faire connaître ses orientations définitives au sujet de l'implantation d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 (aussi appelé syndrome de Down) pour l'ensemble du Québec, et ce, en raison des enjeux éthiques que ce projet soulève. Le mandat de tenir cette consultation a été confié au Commissaire à la santé et au bien-être par le ministre de la Santé et des Services sociaux en décembre 2007.

La demande du ministre a été formulée comme suit : « (...) La consultation devrait se concentrer sur les enjeux relatifs à la mise en place dans le réseau d'un programme offrant aux femmes enceintes et aux couples la possibilité, sur une base volontaire, de connaître le risque que le fœtus présente le SD [syndrome de Down]. Elle devra tenir compte du fait qu'une interruption volontaire de la grossesse fera partie des options proposées lorsque le dépistage indiquera un risque élevé et qu'un test diagnostique confirmera la présence du SD.

Introduction

De plus, la consultation ne couvre pas tous les enjeux éthiques associés aux différentes techniques utilisées dans le dépistage prénatal, ces dernières étant très nombreuses et cela risquerait de détourner la consultation de son objectif initial. Cette consultation devrait cibler, de façon particulière, les personnes interpellées par les enjeux éthiques du dépistage prénatal du SD (associations de personnes handicapées, représentants de la population, associations professionnelles, etc.) et s'appuyer sur un appel de mémoires écrits (...).

La nécessité de tenir une telle consultation a pris forme dans un contexte où les développements techniques en génétique et en procréation médicalement assistée participent à l'accroissement d'une demande sociale pour ces services et un intérêt renouvelé pour les questions entourant la périnatalité, comme en témoigne la nouvelle Politique de périnatalité 2008-2018 du ministère de la Santé et des Services sociaux. Par ailleurs, la proposition du Ministère d'introduire un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down pour l'ensemble de la province a fait ressurgir des préoccupations auprès d'associations de parents d'enfants ayant la trisomie 21 qui réclamaient qu'un débat public soit

organisé avant la mise en œuvre d'une telle initiative. Une de ces associations, l'Association pour l'intégration sociale – région de Québec (AISQ), a même pris l'initiative d'organiser un débat public sur la question au Musée de la civilisation de Québec au mois de mars 2008, débat qui a su attirer une importante assistance, témoignant d'un intérêt partagé pour le sujet. Enfin, une activité médiatique soutenue sur la trisomie 21 et les questions entourant la périnatalité ont nourri l'intérêt de la population tout au long de l'année.

L'importance qu'accorde la population québécoise à la question du dépistage prénatal de la trisomie 21 a été confirmée par le taux élevé de participation à la consultation et suggère qu'il est non seulement légitime de mener une telle consultation à ce moment au Québec, mais que cela est indispensable afin de tenir compte des valeurs prédominantes de la société québécoise dans la réflexion entourant ce sujet.

Tout au long de la consultation, des positions marquées en faveur ou non d'une offre systématique, sur une base volontaire, de tests de dépistage prénatal de la trisomie 21 ont été présentées, parfois de manière émotive, ce qui démontre la complexité et l'importance des enjeux qui en émergent. Cependant, malgré les déchirements ressentis tout au long du processus et les appels à la sagesse et au courage qui nous ont été réitérés de part et d'autre, nous avons tenté de proposer des avenues qui tiennent compte du contexte et de l'époque, et qui soient orientées vers l'action, tout en soulignant les écueils à éviter et les réflexions à mener comme société. Il ne s'agit pas uniquement de cerner les risques de telle ou telle action ou proposition, mais aussi de chercher des solutions pour les gérer afin de favoriser les bénéfices ou les retombées positives des actions à entreprendre.

Nous avons tenté de rapporter avec fidélité et transparence les propos tenus, les préoccupations exprimées et les solutions potentielles proposées. Nous avons cherché à faire entendre toutes les voix, afin de leur rendre leur légitimité propre et de permettre aux uns et aux autres de comprendre le pourquoi des positions divergentes.

Ce rapport de consultation est structuré autour de trois grandes sections. La première fait un bref retour sur la trisomie 21, la situation actuelle de son dépistage prénatal au Québec et le programme de dépistage proposé par le ministère de la Santé et des Services sociaux.

La deuxième section porte sur la consultation en tant que telle. Les résultats des trois étapes principales, soit l'appel de mémoires et les audiences auprès d'un ensemble d'acteurs interpellés par le dépistage prénatal de la trisomie 21, la consultation en ligne et les délibérations du Forum de consultation du Commissaire, y sont rapportés de manière séquentielle. Il est à noter que les réunions du Forum de consultation ont été menées en parallèle avec les autres étapes, de manière à ce que les informations issues de ces étapes puissent nourrir les délibérations. Une réflexion sur la réponse aux besoins des personnes ayant la trisomie 21 et de leurs proches termine cette deuxième section.

La troisième section traite des éléments de la consultation qui ont été retenus par le Commissaire. En premier lieu, quelques questions fondamentales fréquemment soulevées par les personnes consultées et qui débordent de la question spécifique du dépistage prénatal de la trisomie 21 sont abordées en raison de leur importance. Ensuite, quelques données factuelles documentent les informations recueillies au sujet de la réponse aux besoins des personnes présentant la trisomie 21 et de leurs proches. Fondé sur les éléments de discussion qui ont émergé de la consultation et que le Commissaire a retenus, un argumentaire au sujet de la mise en œuvre éventuelle d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 a alors été construit. Le rapport de consultation se termine sur la synthèse du Commissaire et la présentation d'actions à entreprendre qui tiennent compte des principaux enjeux éthiques ayant émergé lors de la consultation.

Informations préliminaires



Informations préliminaires

Le présent rapport de consultation a été abordé à la lumière des écrits de Patrick Fougeyrollas sur le modèle du processus de production du handicap (Fougeyrollas *et al.*, 1998). Ce modèle théorique, utilisé comme assise conceptuelle dans les productions récentes de l'Office des personnes handicapées du Québec (OPHQ, 2006, 2007) et dans le rapport du Conseil de la famille et de l'enfance sur la vie avec un enfant handicapé (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007), permet de tenir compte non seulement des déficiences, des aptitudes et des incapacités des personnes, mais aussi de leurs habitudes de vie et des facteurs environnementaux. De plus, il permet de prendre en considération le caractère dynamique de l'ensemble de ces facteurs en interaction.

Selon ce modèle, l'environnement joue un rôle fondamental dans l'intégration sociale d'une personne ayant une déficience, intellectuelle ou physique, en ce que cette déficience peut entraîner ou non un handicap selon que l'environnement présente des obstacles ou des éléments facilitateurs à son intégration. Comme pour n'importe quel autre individu, les personnes ayant la trisomie 21 ont un niveau de fonctionnement en société hautement variable, lié au degré de leur déficience intellectuelle, mais aussi à l'encadrement et au soutien dont elles peuvent bénéficier.

Le contexte particulier d'organisation de services de dépistage et de diagnostic au Québec ne peut être ignoré lorsque sont considérés les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21. Mais avant de présenter ce contexte, il est important d'aborder les aspects médicaux de la trisomie 21, puisqu'il s'agit du dépistage prénatal de cet état dans la présente consultation.

La trisomie 21 ou syndrome de Down

La trisomie 21 se caractérise, sur le plan clinique, par différentes manifestations. Les sous-sections suivantes portent sur sa dénomination et sa cause, la morphologie caractéristique des personnes qui présentent la trisomie 21, leurs problèmes de santé spécifiques, la déficience intellectuelle, l'incidence de l'état et les facteurs de risque.

Dénomination et cause

Le médecin britannique John Langdon Down a décrit le syndrome de Down pour la première fois de manière détaillée en 1866 ; le nom de ce médecin a donné l'appellation au syndrome (Costa *et al.*, 1998). Ce dernier se traduit, sur le plan clinique, par une morphologie caractéristique, des problèmes de santé spécifiques ainsi qu'une déficience intellectuelle (Santé Canada, 2002, p. 1).

L'association entre ce syndrome et la présence d'un troisième chromosome 21 a été faite en 1959 par Jérôme Lejeune et son équipe (Lejeune *et al.*, 1959). Les chromosomes, situés dans les cellules des organismes vivants, constituent une structure qui porte l'ADN et les gènes. Normalement, les êtres humains sont pourvus de 46 chromosomes. Les personnes ayant la trisomie 21 en possèdent 47, parce qu'elles ont trois chromosomes 21 au lieu de deux ; c'est pourquoi le syndrome est aussi appelé trisomie 21¹.

Morphologie caractéristique

Les personnes ayant la trisomie 21 présentent une morphologie du visage caractéristique : crâne petit, nuque plate et large, visage rond, yeux bridés et nez court, parfois épaté. De plus, leur bouche est petite, ce qui les amène à sortir fréquemment la langue de leur bouche. Ces personnes peuvent aussi présenter d'autres caractéristiques physiques générales : elles sont petites, et leurs membres ainsi que leurs doigts sont courts, leur croissance est lente, mais elles vieillissent rapidement (Rapin, 1992).

¹ Nous avons choisi d'utiliser cette seconde appellation dans le rapport, puisque certaines personnes consultées ont souligné que l'appellation « syndrome de Down » leur apparaissait discriminatoire dans la mesure où le Dr Down l'associait au mongolisme dans sa description de la condition. De plus, l'appellation trisomie 21 est couramment utilisée en français au Québec.

Problèmes de santé spécifiques

Les personnes présentant la trisomie 21 peuvent éprouver divers problèmes de santé spécifiques (Santé Canada, 2002, p. 2 ; National Down Syndrome Congress, 2008). Par exemple :

- Elles risquent de souffrir de malformations du squelette.
- Les anomalies cardiaques accompagnent souvent aussi la trisomie 21. Environ 40 à 50% des enfants qui présentent la trisomie 21 ont des problèmes cardiaques. Dans certains cas, ces problèmes sont mineurs et peuvent être traités par la médication, alors que dans d'autres, une chirurgie est nécessaire.
- Ces personnes risquent aussi de souffrir d'obstruction gastro-intestinale. Environ 10% des bébés ayant la trisomie 21 naissent avec des malformations intestinales qui nécessitent une chirurgie.
- Le mauvais fonctionnement de la glande thyroïde fait partie des problèmes rencontrés par ces personnes.
- Plus de 50% des personnes présentant la trisomie 21 ont des problèmes de la vue ou de l'ouïe, comme le strabisme, la myopie, la presbytie, des cataractes ou de la surdité.
- Elles courent aussi plus de risques de souffrir de leucémie que la population en général.
- Elles manifestent souvent, de manière précoce, des changements neurologiques qui ressemblent à ceux de la maladie d'Alzheimer.

Grâce aux progrès médicaux, la mortalité et la morbidité associées à la trisomie 21 à la naissance et lors de l'enfance ont diminué. Les chances de survie des nourrissons qui ont des problèmes cardiaques sont accrues par des soins pluridisciplinaires, et les risques de complication sont atténués par des interventions médicales précoces (Santé Canada, 2002, p. 2). En moyenne, de 1991 à 1999, les chances de survie à la naissance des fœtus ayant la trisomie 21 étaient de 95 % (Santé Canada, 2003). Aussi, l'espérance de vie des personnes vivant avec ce syndrome augmente. En 1997, l'âge médian au décès atteignait 49 ans aux États-Unis (Santé Canada, 2002, p. 1).

Déficiência intellectuelle

Chez les personnes présentant la trisomie 21, le degré de déficiencia intellectuelle est variable, allant de léger à modéré et, occasionnellement, à grave. Les enfants ayant la trisomie 21 fonctionnent souvent mieux dans les situations sociales que ce qui pourrait être attendu par rapport à leur degré de déficiencia intellectuelle. Il est à noter que ce niveau de fonctionnement est hautement variable d'un individu à l'autre et peut être amélioré grâce à des interventions dès le jeune âge (Committee on Genetics, 2001, p. 442-449).

La trisomie 21 est la cause la plus fréquente de déficience intellectuelle associée à une anomalie chromosomique (Murphy, 1998), étant responsable de 4 à 12 % des déficiences intellectuelles en général et jusqu'à 22 % de celles dont la cause est connue (Murphy, 1998).

Selon des auteurs américains ayant réalisé une étude longitudinale de quatre ans et demi sur la question auprès de douze enfants ayant la trisomie 21 qui fréquentaient des écoles ordinaires, plusieurs de ces enfants peuvent développer certaines habiletés de lecture et d'écriture (Bird, 2000). Un encadrement particulier en milieu scolaire leur permet aussi de développer des capacités sur le plan de la socialisation, du langage et du comportement psychomoteur (Shojai, Boubli *et al.*, 2005, p. 516).

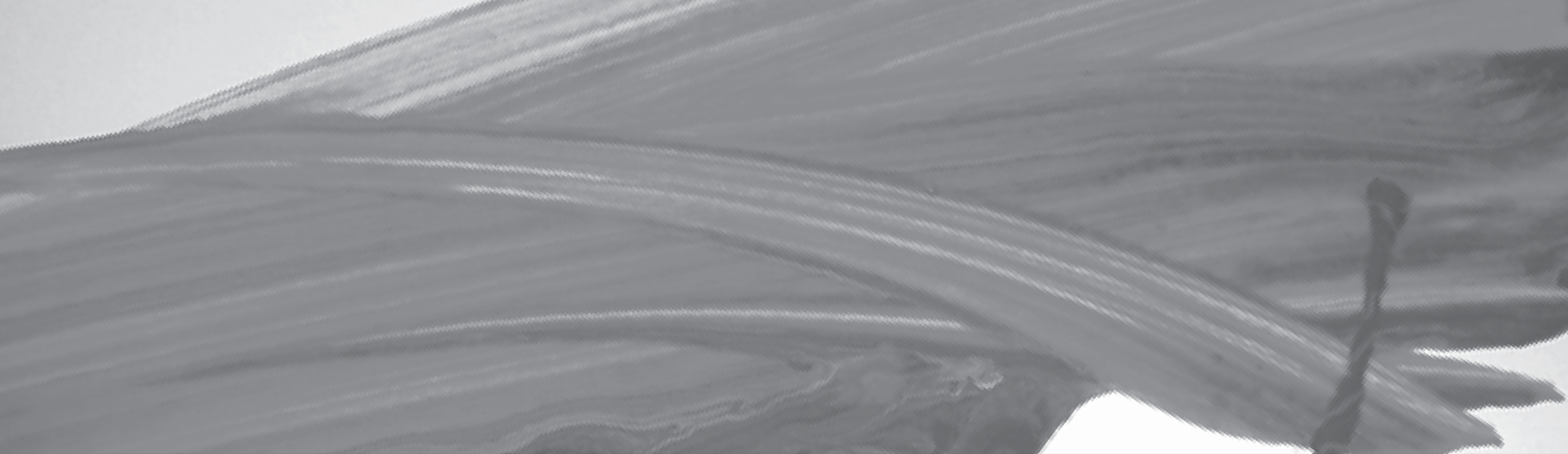
Bien que les cas de déficience intellectuelle grave soient rares, plusieurs des adultes présentant la trisomie 21 vivent dans un milieu pour personnes non autonomes (Santé Canada, 2002, p. 2).

Incidence de la trisomie 21

L'«incidence² du syndrome de Down dans la population est de 1 cas pour 770 naissances vivantes, soit 1,3 pour 1 000 naissances vivantes» (AETMIS, 2003, p. vii).

L'incidence de la trisomie 21 est fonction de l'âge de la mère. Elle augmente de manière graduelle jusqu'à l'âge de 35 ans et s'accroît par la suite (AETMIS, 2003 ; Roizen et Patterson, 2003, p. 1281). Par exemple, le risque qu'une femme enceinte de 20 ans (âge à la naissance de son enfant) porte un fœtus ayant la trisomie 21 est de 1/1222, alors que celui d'une femme enceinte de 35 ans est de 1/307. À 45 ans, il est de 1/22 (Cuckle dans Aymé, 1997).

² L'incidence fait référence au «nombre de cas de maladies apparus pendant une période de temps donnée au sein d'une population» (*Petit Robert*).



Facteurs de risque

Les facteurs de risque connus liés à la trisomie 21 sont les suivants (MayoClinics, 2008 ; Santé Canada, 2002, p. 2):

- 1 L'augmentation de l'âge de la mère à la naissance de l'enfant. Les ovules des femmes qui vieillissent ont plus de risques de se diviser incorrectement; c'est pourquoi les femmes qui ont des enfants plus tard dans leur vie ont plus de probabilité de donner naissance à un enfant qui présente la trisomie 21.
- 2 Le fait d'avoir déjà eu un enfant présentant la trisomie 21.
- 3 Une prédisposition génétique rare, qui concerne 3 à 4 % des enfants ayant la trisomie 21 et leurs parents. Dans ce cas particulier, la translocation³ du chromosome 21 responsable de la trisomie 21 peut être transmise d'un parent à son enfant.

Les recherches sur des facteurs de risque environnementaux, comme le tabagisme prénatal et les contraceptifs oraux, n'ont pas donné de résultats concluants.

3 Clivage d'un segment de génome suivi de son intégration en un autre site (*Le grand dictionnaire terminologique*).

Le dépistage prénatal de la trisomie 21 : l'offre de services

Comme nous l'avons déjà mentionné, l'analyse des enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21 doit tenir compte du contexte actuel. La présente sous-section vise à faire un tour d'horizon rapide de l'offre existante de services en la matière. L'état actuel des connaissances est d'abord présenté, suivi de la situation ailleurs dans le monde, au Canada et, enfin, au Québec.

État actuel des connaissances

On distingue les tests de dépistage et de diagnostic. Les tests de dépistage permettent *d'évaluer les probabilités* qu'une femme enceinte porte un fœtus présentant la trisomie 21. Ils sont jugés non effractifs⁴ et ne présentent pas de risque, ni pour le fœtus ni pour la mère, en dehors de ceux liés à l'angoisse et au stress. Les tests diagnostiques, eux, permettent de *déterminer si un fœtus présente ou non une anomalie*. Les tests diagnostiques disponibles actuellement nécessitent une intervention effractive et comportent des risques physiques pour la mère et le fœtus.

Les principales options de dépistage et de diagnostic pour la trisomie 21 qui existent actuellement se résument comme suit :

- Options de dépistage
 - Dépistage à partir des marqueurs maternels sériques⁵ (tests sanguins) :
 - premier trimestre ;
 - deuxième trimestre.
 - Dépistage par échographie⁶ et mesure de la clarté nucale (CN)⁷.
 - Dépistage combiné (marqueurs sériques + échographie [CN] au premier trimestre).
 - Dépistage intégré (marqueurs sériques aux premier et deuxième trimestre, avec ou sans échographie [CN]).

⁴ Effractive (couramment dit « invasif ») : « Se dit d'un acte médical qui implique un passage à travers le revêtement cutané ou muqueux » (*Le grand dictionnaire terminologique*), par opposition à « non effractive » qui n'implique pas un tel passage. Selon la classification de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, une prise de sang n'est pas une intervention effractive, même si elle implique un passage à travers le revêtement cutané (SOGC, 2007).

⁵ Facteurs (protéines, hormones) qui se trouvent dans le sang de la mère et qui peuvent être mesurés lors d'analyses en laboratoire pour déterminer certaines caractéristiques du fœtus.

⁶ Échographie : 1) « Méthode d'exploration médicale utilisant la réflexion des ultrasons par les structures organiques » ; 2) « image ainsi obtenue » (*Petit Robert*). Par extension, l'échographie de datation permet de dater la grossesse.

⁷ Clarté nucale : « Espace sous-cutané situé entre la peau et la colonne cervicale du fœtus » (MSSS, 2004, p. iv) qui peut être visualisé et mesuré par échographie.

- Technique de diagnostic
 - Analyse chromosomique :
 - prélèvement par amniocentèse⁸ ;
 - prélèvement des villosités choriales (PVC) ou biopsie du chorion⁹.
- Autres techniques connexes
 - Échographie de datation.
 - Échographie au deuxième trimestre.

Les options de dépistage qui répondent à la norme minimale établie par la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) en 2007, c'est-à-dire celles qui ont un taux de détection (la proportion des cas d'anomalie détectés parmi l'ensemble des cas réels d'anomalie) et un taux de faux positifs (un résultat suggérant la présence de l'anomalie alors qu'en réalité cette anomalie n'est pas présente) acceptables selon cette organisation, sont :

- Le dépistage à partir de quatre marqueurs maternels sériques (tests sanguins) au deuxième trimestre.
- Le dépistage combiné : les marqueurs sériques au premier trimestre et la mesure par échographie de la clarté nucale.
- Le dépistage intégré : les marqueurs sériques aux premier et deuxième trimestre, avec ou sans mesure de la clarté nucale par échographie.

Le dépistage vise à évaluer la probabilité d'une femme enceinte de porter un fœtus présentant la trisomie 21, afin que seules celles qui ont un risque élevé soient soumises à l'amniocentèse. En conséquence, le dépistage permet d'éviter les risques de pertes fœtales qui y sont associés (Aymé, 1996 ; Bassett *et al.*, 2004, p. 109). Comme cela a été indiqué plus haut, les tests diagnostiques actuellement accessibles comportent des risques significatifs de pertes fœtales, qui sont de l'ordre de 0,6 à 1% (SOGC, 2007). Ces pertes fœtales s'appliquent autant aux fœtus qui présentent une anomalie qu'aux fœtus sains.

Les risques liés aux tests diagnostiques amènent des chercheurs à proposer de nouvelles avenues. Par exemple, certains tentent de mettre au point des techniques qui permettraient de poser un diagnostic par l'analyse de cellules ou de l'ADN du fœtus qui circulent dans le sang de la mère (Audibert, 2006). Au Québec, comme ailleurs, de telles recherches sont menées (Krabchi *et al.*, 2006 ; Gravel, 2008 ; Smith, 2008).

Soulignons qu'il est impossible de prévoir le degré de déficience intellectuelle ou la gravité des autres problèmes de santé par un processus de dépistage ou de diagnostic.

⁸ Amniocentèse : « Ponction du sac amniotique et prélèvement de liquide amniotique en vue d'une analyse pour la détection de ses modifications chimiques et des anomalies chromosomiques des cellules qui y sont contenues » (*Le grand dictionnaire terminologique de la langue française*).

⁹ PVC ou biopsie du chorion : « Test prénatal qui consiste à prélever une petite quantité de cellules des membranes entourant le fœtus » (CORAMH, 2002). Ces cellules serviront à effectuer une analyse des chromosomes.

Le dépistage ailleurs dans le monde

Certains pays offrent un *programme* de dépistage prénatal de la trisomie 21, c'est-à-dire une organisation des services encadrés par le gouvernement. À titre d'exemple, en Europe et selon des données compilées en 2005¹⁰, des options de dépistage prénatal sont offertes de manière systématique à toutes les femmes enceintes en France, au Danemark, en Suisse et en Grande-Bretagne (Haute Autorité de Santé, 2007, p. 33-39).

D'ailleurs, en 2004, certains pays recommandaient qu'un dépistage de la trisomie 21 soit offert à toutes les femmes enceintes, soit la Belgique, le Danemark, la Finlande, la France, l'Allemagne, l'Italie, la Pologne, le Portugal et la Suisse (Boyd, 2008, p. 689-696). Malgré ces recommandations, les pratiques varient dans ces pays d'une région à l'autre et d'un professionnel à l'autre.

Ainsi, même si un programme national de dépistage prénatal de la trisomie 21 n'existe pas dans un pays, il peut y avoir des *services de dépistage offerts* par le secteur public ou privé, comme c'est le cas actuellement au Québec et comme ce l'était en 2004 en Autriche, en Croatie et en Suède.

Autres exemples : en Norvège, en Espagne et aux Pays-Bas, le secteur privé offre des services de dépistage (Boyd, 2008, p. 689-696). Les Pays-Bas ont une histoire particulière en regard du dépistage prénatal de la trisomie 21 qu'il est pertinent de rapporter ici. Dans ce pays, le dépistage prénatal de la trisomie 21 ne fait pas partie des soins de routine pendant la grossesse. Jusqu'en 2007, l'offre généralisée de tests de dépistage de la trisomie 21 était interdite en vertu du *Population Screening Act*, qui encadre les dépistages pour éviter les pratiques qui menaceraient la sécurité de la population, notamment les dépistages d'états incurables. Même si le test pouvait être prescrit aux femmes qui le demandaient, seules les femmes ayant un risque accru de porter un fœtus présentant la trisomie 21 se voyaient offrir le test. Cependant, depuis 2007, devant la demande, le test peut être offert, mais il n'est pas remboursé par le système de santé du pays (Garcia, 2008, p. 754).

Les pays mentionnés offraient en 2004 des services pour le *diagnostic* prénatal de la trisomie 21. L'âge de la mère (entre 35 et 39 ans à l'accouchement) constituait le critère sur lequel baser l'offre de ces services, sauf au Danemark, en Angleterre et en Suisse.

Enfin, les services de dépistage et de diagnostic prénataux de la trisomie 21 ne sont pas disponibles dans certains pays comme l'Irlande et l'île de Malte.

¹⁰ Les pratiques sont susceptibles d'avoir évolué depuis 2005.

Au Canada

La plupart des provinces canadiennes offrent un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21, et ce, depuis plusieurs années pour certaines d'entre elles : le Manitoba (1985), l'Ontario (1993), la Saskatchewan (2001), la Colombie-Britannique (après 2001), Terre-Neuve-et-Labrador (2002), la Nouvelle-Écosse (2007)^{11,12}.

Les programmes permettent d'offrir à toutes les femmes enceintes des provinces concernées l'une des options de dépistage prénatal existantes. Dans certains cas, ces options dépendent de la disponibilité locale des différents tests ou de critères comme le taux de risque individuel ou l'avancement de la grossesse.

Notons que le service de dépistage et de diagnostic prénatal de l'IWK Health Centre, situé à Halifax, en Nouvelle-Écosse, fournit des soins de santé aux enfants et aux familles des autres provinces maritimes, soit le Nouveau-Brunswick et l'Île-du-Prince-Édouard. Ces deux provinces ne semblent pas avoir un programme structuré de dépistage prénatal, mais les femmes enceintes peuvent se faire diriger vers Halifax par leur médecin traitant pour obtenir les services qui y sont offerts. De même, certains services de génétique médicale semblent être offerts par des hôpitaux de la Colombie-Britannique aux résidents du Yukon.

La situation au Québec

La maternité et le suivi de grossesse

Au Québec, on observe une tendance à la hausse du nombre des naissances depuis 2004, qui s'est poursuivie au cours de l'année 2007 (ISQ, 2007a, p. 9; ISQ, 2007b, p. 25). En 2008, les autorités compétentes constatent que l'accès à un médecin pour le suivi de la grossesse est problématique dans certaines régions (MSSS, 2004, p. 18); certains parlent d'une crise de l'accessibilité aux services d'obstétrique au Québec (Bérubé, 2007; Rioux-Soucy, 2007). Selon l'Institut de la statistique du Québec (ISQ), l'âge moyen de la maternité ainsi que l'âge moyen des mères à la naissance de leur enfant augmentent au Québec (ISQ, 2007b, p. 27-29)¹³.

11 Voici les références, par province, d'où sont tirées ces informations : le Manitoba (University of Manitoba; Baschat, 2002); l'Ontario (London Health Science Centre, 2006; London Laboratory Services Group, 2003; Carroll, 1997; Permauls-Woods, 1999); la Saskatchewan (University of Saskatchewan, 2003; Saskatchewan Institute on Prevention of Handicaps, 2002); la Colombie-Britannique (BC Women's Hospital & Health Centre, 2008; Prenatal Screening Program, 1999); Terre-Neuve-et-Labrador (Cavanagh, 2006; Cavanagh, 2007; Public Health Services, 2002); la Nouvelle-Écosse (RCP, 2007; IWK Health Centre, 2006-2008).

12 En Alberta, le dépistage au deuxième trimestre serait accessible à toutes les femmes enceintes, et les coûts en seraient assumés par l'État, même si un programme n'est pas en place (Healthlink Alberta, 2007 et 2008).

13 « En 2006, l'âge moyen des mères à la naissance d'un premier enfant est de 27,9 ans, d'un deuxième, de 30,4 ans, et d'un troisième, de 31,6 ans. Tous ces âges moyens ont légèrement augmenté entre 2005 et 2006 » (ISQ, 2007b, p. 29).

Rappelons que c'est dans le cadre du suivi de la grossesse que les femmes enceintes se voient offrir les tests de dépistage et de diagnostic prénataux, et que l'incidence de la trisomie 21 augmente avec l'âge de la mère.

Les services actuellement offerts au Québec

Le diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal de la trisomie 21 par analyse chromosomique à la suite du prélèvement de cellules fœtales par amniocentèse est actuellement offert dans le système de santé aux femmes de 35 ans ou plus au Québec, et ce, depuis une vingtaine d'années.

L'interruption volontaire de grossesse

En ce qui a trait à l'interruption volontaire de grossesse (IVG), à l'exception des Terres-Cries-de-la-Baie-James¹⁴, «[l']organisation des services au Québec permet aux femmes d'avoir accès, dans leur région, à des services d'interruption de grossesse au premier trimestre. Pour les grossesses du deuxième trimestre, des corridors de services établis dans les régions de Québec, de l'Estrie et de Montréal assurent l'accessibilité de l'IVG à toutes les femmes du Québec» (Collège des médecins, 2004, p. 5). Selon le Conseil du statut de la femme, les régions disposent des ressources pour intervenir à des stades de gestation de quatorze semaines ou plus. Cependant, «les ressources des autres régions interviennent rarement à des stades de gestation de 16 semaines ou plus, sauf dans les cas d'urgence» (Conseil du statut de la femme, 2008).

Enfin, «[p]our les grossesses de plus de 25 semaines, les services d'IVG sont offerts en dehors de la province, soit aux États-Unis. Les femmes peuvent y avoir accès par l'intermédiaire de l'Agence de réseaux locaux de services de santé et de services sociaux de Montréal¹⁵» (Collège des médecins, 2004, p. 5). Il est à noter que «92% des avortements sont de premier trimestre, soit de moins de 12 semaines de gestation et ce, en l'absence de toutes limites sur les stades de gestation» (Conseil du statut de la femme, 2008, p. 21)¹⁶.

¹⁴ Donnée datant de 2006 (Compilation des fichiers de la RAMQ [2002-2006] faite par le Conseil du statut de la femme, 2008).

¹⁵ Maintenant appelée «Agence de la santé et des services sociaux de Montréal».

¹⁶ Selon le Center for Reproductive Right, des 49 pays qui permettent l'avortement sur demande, 4 (le Canada, la Chine, la Corée du Nord et le Viêt-nam) n'imposent aucune restriction (citation du Conseil du statut de la femme, 2008, p. 41).

Les différents types d'échographie

Une échographie au deuxième trimestre de la grossesse, après la quatorzième semaine, est aussi offerte systématiquement à toutes les femmes enceintes du Québec (AETMIS, 2003, p. 5). Cette échographie permet d'examiner la morphologie générale du fœtus, ses signes vitaux, ainsi que certains signes qui pourraient annoncer un problème durant la grossesse, comme des malformations. Sa performance en tant que méthode de dépistage prénatal des aneuploïdies¹⁷, comme la trisomie 21, est actuellement jugée faible (AETMIS, 2003, p. 5).

Cette échographie est à distinguer de *l'échographie de datation*, réalisée entre la dixième et la treizième semaine de grossesse, qui vise à confirmer de manière précise l'âge gestationnel et, ainsi, à améliorer la performance du dépistage de la trisomie 21. Bien que la pratique de l'échographie au premier trimestre soit assez répandue au Québec et que l'expertise nécessaire pour procéder à cet examen existe (MSSS, 2004, p. 9), sa réalisation systématique nécessiterait des changements dans la pratique courante des soins prénataux. Ces changements seraient principalement liés «à la semaine de grossesse correspondant à la première visite médicale de la femme enceinte, au nombre d'échographies nécessaires et au moment de la grossesse où l'échographie est pratiquée. Certains de ces changements sont déjà en cours au Québec» (AETMIS, 2003, p. xii).

L'échographie du deuxième trimestre est aussi à distinguer de *l'échographie de clarté nucale* au premier trimestre, utilisée dans le dépistage de la trisomie 21. La clarté nucale est réalisée dans quelques institutions publiques au Québec ainsi que dans le secteur privé. Selon les experts mandatés par le ministère de la Santé et des Services sociaux pour se pencher sur la question, une telle échographie constitue un examen approfondi et demande une expertise particulière ainsi que la mise en place d'un contrôle de qualité plus complexe qu'une échographie de datation (MSSS, 2004, p. 9). Ils ont jugé que l'expertise et les ressources n'étaient pas présentes actuellement au Québec pour pouvoir offrir cet examen de manière systématique.

Le dépistage prénatal

Au Québec, actuellement, des tests de dépistage prénatal de la trisomie 21 sont accessibles. Cependant, ils sont offerts de manière variable et sous différentes formes, dans le réseau public et le secteur privé (AETMIS, 2003). La variabilité de l'offre s'observe selon les régions, les institutions et les professionnels de la santé. De plus, il y a absence de normes claires et de mécanismes de contrôle stricts de la qualité et de la pratique à l'échelle provinciale (MSSS, 2004, p. 1). Des tests présentant des taux de détection variables

¹⁷ Aneuploïdie : «Anomalie caractérisée par la présence, dans les cellules d'un individu, d'un nombre de chromosomes différent de celui normalement attendu » (*Le grand dictionnaire terminologique*).

Le programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 proposé par le ministère de la Santé et des Services sociaux¹⁸

L'objectif principal du programme que le Ministère projette d'instaurer serait d'offrir, au sein du réseau public de santé et de services sociaux, un dépistage prénatal de la trisomie 21 à toutes les femmes enceintes, peu importe leur âge, et aux couples du Québec qui le désirent. Un tel programme systématiserait, pour toutes les femmes et les couples en âge de procréer, l'offre de test permettant de connaître la probabilité de donner naissance à un enfant présentant la trisomie 21.

Le programme envisagé par le Ministère vise à permettre, aux personnes en cause, de donner leur consentement volontaire et éclairé, après qu'elles auront reçu l'information complète et non directive, transmise par le professionnel chargé du suivi de la grossesse ou un autre professionnel affecté à cette fonction. Ainsi, les femmes enceintes recevraient l'information relative à la signification des résultats, et celles dont ils indiqueraient un risque élevé de donner naissance à un enfant ayant la trisomie 21 seraient dirigées vers le test diagnostique, sur la base d'un consentement libre et éclairé. Enfin, les femmes dont les résultats du diagnostic démontreraient qu'elles portent un fœtus qui présente la trisomie 21 devraient prendre la décision, à la suite d'un conseil génétique¹⁹, de mettre fin ou non à leur grossesse.

En ce qui concerne la technique de dépistage qui devrait être privilégiée, le comité d'experts mis sur pied par le ministère de la Santé et des Services sociaux a proposé que soit retenu le dépistage sérique intégré (mesure des marqueurs sériques dans le sang de la mère aux premier et deuxième trimestre de la grossesse), avec échographie de datation menée au premier trimestre.

18 L'information contenue dans ce texte à propos du programme québécois de dépistage du syndrome de Down a été tirée d'un document de travail obtenu par le Commissaire à la santé et au bien-être auprès du ministère de la Santé et des Services sociaux, en janvier 2008 (MSSS, 2008). Les grandes lignes du programme sont également énoncées dans la politique de périnatalité.

19 Le conseil génétique permet de prodiguer, aux individus et aux familles, de l'information sur la nature, les modes de transmission et les implications d'une anomalie génétique, afin de les aider à faire un choix éclairé, sur le plan autant médical que personnel. Le conseil génétique permet de guider les patients dans des discussions à propos, notamment, de l'interprétation des résultats des tests, de la prévention, des aspects médicaux, des options au sujet du diagnostic prénatal et des ressources disponibles (Association canadienne des conseillers en génétique, 2006).

ainsi que des taux de faux positifs²⁰ et de faux négatifs²¹ différents sont offerts. Puisque les pratiques actuelles de dépistage prénatal dépendent des professionnels de la santé, un portrait général de l'offre ne peut être obtenu sans un sondage exhaustif de tous les professionnels qui assurent un suivi de grossesse dans la province.

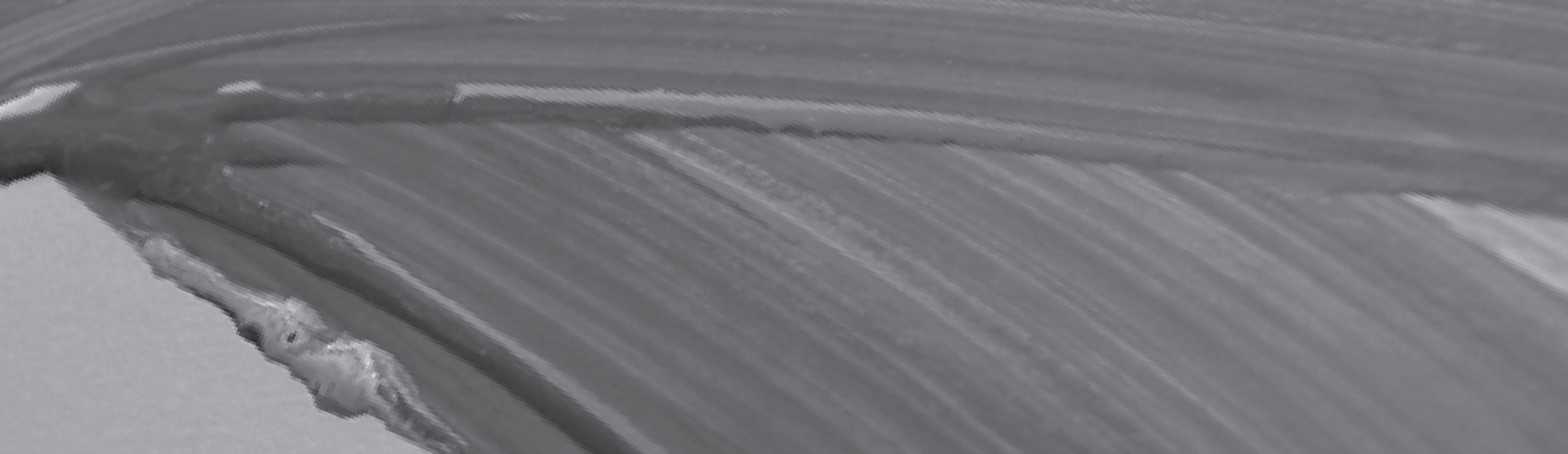
Des compagnies privées proposent aussi le test aux femmes et aux couples qui sont prêts à payer pour l'obtenir et qui en ont les moyens financiers. Cette accessibilité au secteur privé peut varier également selon le lieu de résidence. Dans les situations où les tests ne sont pas offerts à l'intérieur du système public, leur accès repose donc sur l'initiative des parents.

Même dans les cas où les tests ne sont pas offerts au sein du système public, les médecins se voient dans l'obligation d'informer de leur existence puisque ces tests sont reconnus par les directives cliniques nationales, comme celles de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada. Si cette obligation d'informer adéquatement n'est pas respectée, il est possible que les médecins s'exposent à des risques de poursuite pour négligence. Il existe quelques exemples de poursuites au Manitoba et en Colombie-Britannique (Pratte, 2003, p. 117-137). Lorsqu'il a été démontré que le médecin n'avait pas fourni les informations recommandées par des directives cliniques du moment ou qu'il avait donné des informations erronées quant au risque de la femme enceinte et que, par ailleurs, les parents ont démontré qu'ils auraient recouru à l'avortement s'ils avaient obtenu ces informations, ces derniers ont obtenu des dédommagements pour les soins à prodiguer à leur enfant.

20 « Les faux positifs représentent les résultats d'examens qui seront "positifs", c'est-à-dire qui signaleront l'existence d'une anomalie, alors que cette anomalie n'existe pas en réalité. Ces faux positifs, que l'on ne peut jamais complètement supprimer, font partie intrinsèque de tout examen biologique » (Julian-Reynier, 2002).

21 Par opposition, les faux négatifs représentent les résultats d'examens qui seront « négatifs », c'est-à-dire qu'ils n'indiqueront aucune anomalie, alors qu'une anomalie est réellement présente (Julian-Reynier, 2002).

La
consultation



La consultation

La demande adressée au Commissaire à la santé et au bien-être par le ministre de la Santé et des Services sociaux voulait que la consultation cible de façon particulière les personnes interpellées par les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21 (associations de personnes handicapées, représentants de la population, associations professionnelles, etc.) et s'appuie sur un appel de mémoires écrits.

Alors qu'il a semblé nécessaire de répondre à ces deux points, le Commissaire a jugé qu'il fallait élargir la consultation à d'autres intervenants ayant exprimé le désir d'être entendus ainsi qu'aux citoyens québécois en général, puisque les questions éthiques soulevées par un tel dépistage ont des implications sociales importantes. Il est à noter que la consultation et l'information des citoyennes et citoyens du Québec s'inscrivent au cœur du mandat du Commissaire à la santé et au bien-être. Enfin, rappelons qu'en vertu de l'article 18 de la Loi sur le Commissaire à la santé et au bien-être, le Commissaire doit prendre avis auprès de son Forum de consultation relativement à tout mandat particulier qu'il se verrait confier par le ministre de la Santé et des Services sociaux (voir la liste des membres du Forum de consultation à l'annexe 1).

Afin de réaliser le mandat de consultation qui lui a été confié, le Commissaire à la santé et au bien-être a constitué, dans un premier temps, un comité consultatif pour l'accompagner au long du processus. Ce comité a été appelé à conseiller l'équipe du Commissaire quant au contenu et à la qualité des documents d'information et de consultation, aux sources d'information nécessaires pour mener à bien la consultation et à la présentation des rapports produits par l'équipe²². Il était limité à un rôle conseil, les membres n'étant pas liés aux conclusions auxquelles le Commissaire est arrivé par suite de la consultation. Les travaux du comité se sont déroulés tout au long de la réalisation du mandat du Commissaire.

²² Ce comité a été dirigé par la commissaire adjointe à l'éthique, M^{me} Ghislaine Cleret de Langavant, et était formé de M. François Audibert (gynécologue et obstétricien à l'Hôpital Sainte-Justine de Montréal, professeur agrégé à l'Université de Montréal), M^{me} Ingeborg Blancquaert (pédiatre et épidémiologiste, spécialiste en évaluation des technologies génétiques et consultante, professeure adjointe de clinique à l'Université de Montréal) et M^{me} Laura Robb (conseillère en génétique à l'Institut de cardiologie de Montréal et à la Clinique d'évaluation de risque Ville-Marie).

Le processus de consultation

La réalisation d'une consultation ciblée :
appel de mémoires et audiences

Le Commissaire a d'abord procédé à un appel de mémoires auprès d'un ensemble d'acteurs interpellés par le dépistage prénatal de la trisomie 21 (n = 85). Au cours de cette étape de la consultation ayant eu lieu au printemps 2008, plus de 40 acteurs se sont manifestés en envoyant un mémoire (28 mémoires reçus), en appuyant une position émise par un autre acteur ou en faisant part de leur opinion (voir la liste à l'annexe 2). Des audiences ont permis au Commissaire de rencontrer une vingtaine d'entre eux (voir cette liste à l'annexe 3).

La réalisation d'une consultation en ligne
sur le site Internet du Commissaire

Une autre étape du dossier a consisté en une consultation en ligne ouverte à la population ayant eu lieu du 2 au 24 juin 2008 (voir le questionnaire à l'annexe 4). Durant ces quelques semaines, le questionnaire a été rempli par 884 personnes. Cette consultation publique visait à élargir le débat sur le dépistage prénatal de la trisomie 21, afin que les citoyens intéressés puissent notamment expliquer leurs expériences et leurs perceptions par rapport à ce syndrome, de même qu'exprimer leur avis sur l'implantation éventuelle d'un programme de dépistage.

Les délibérations du Forum de consultation

Le Forum de consultation du Commissaire à la santé et au bien-être est composé de 27 citoyens, dont 18 venant de chacune des régions du Québec et 9 possédant une expertise en santé et bien-être.

Les membres du Forum de consultation ont eu deux occasions de délibérer pendant une journée sur le dépistage prénatal de la trisomie 21, soit aux séances des 12 juin et 11 septembre 2008. Dans un premier temps, ils ont débattu sur les principaux enjeux que soulève ce dépistage prénatal, lesquels ont été mis en lumière dans la revue de la documentation ainsi qu'à l'occasion de la consultation ciblée. Ils ont également été amenés à se positionner vis-à-vis des orientations à privilégier par le Commissaire dans le rapport de consultation à soumettre au ministre de la Santé et des Services sociaux.

Par ailleurs, une revue de la documentation sur les enjeux éthiques et sociaux relatifs au dépistage prénatal de la trisomie 21 a été produite par l'équipe du Commissaire à l'hiver et au printemps 2008 (CSBE, 2008). Ce document a permis au Commissaire à la fois de documenter ces enjeux, de se préparer à la tenue d'une consultation ciblée et d'informer les membres de son Forum de consultation (voir l'encadré sur le processus de consultation) pour les préparer à délibérer sur la question. Le document a également été déposé sur le site Internet du Commissaire afin d'informer les citoyens sur ces enjeux.

La consultation en tant que telle a été menée en trois temps : un appel ciblé de mémoires, suivi d'audiences ; une consultation publique en ligne ; et la tenue de séances délibératives avec le Forum de consultation du Commissaire.

Chacune des étapes comportait sa logique propre afin de recueillir et de combiner les résultats en vue de la rédaction du rapport final.

La première étape visait à sonder le terrain auprès des acteurs touchés par le programme de dépistage prénatal de la trisomie 21, en faisant un appel ciblé de mémoires, suivi d'audiences pour toutes les personnes ayant soumis un mémoire et qui ont accepté de nous rencontrer dans les délais fixés. L'objectif principal des audiences était de comprendre et d'approfondir les positions des uns et des autres afin de nous permettre d'en tenir compte dans les propositions du rapport.

Par la suite, une consultation en ligne a été menée pour permettre l'émergence de nouveaux éléments de réflexion et illustrer les enjeux éthiques discutés dans le dossier, grâce à des expériences vécues sur le terrain. La majorité des propos ont confirmé ce que nous avons entendu précédemment. La consultation en ligne visait également à sensibiliser la population aux enjeux soulevés par le dépistage de la trisomie 21, afin d'encourager une délibération d'un plus grand nombre de citoyens sur ces enjeux importants.

Enfin, les délibérations du Forum ont représenté une occasion unique de s'enquérir des préoccupations des citoyens qui n'affichaient pas publiquement, de prime abord, un intérêt pour le dépistage prénatal de la trisomie 21. Elles permettent aussi de dépasser les positions individuelles, pour tenter d'atteindre une proposition partagée qui soit la plus acceptable possible dans les circonstances historiques, politiques, scientifiques, économiques et culturelles particulières au Québec.

Les étapes de la consultation

La présente section résume les principaux arguments recueillis à chacune des étapes de la consultation. La forme que prend leur présentation reflète les moyens utilisés (mémoires, audiences, consultation en ligne ou délibérations) ainsi que le type de personnes consultées, soit celles ayant des positions affichées relatives au dépistage prénatal de la trisomie 21 au moment de la consultation ou ces autres n'ayant pas eu l'occasion d'exprimer leur intérêt ou leur position vis-à-vis de la question à l'étude avant la tenue de la consultation.

Les principaux enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal de la trisomie 21, présentés dans la revue de la documentation produite par le bureau du Commissaire (CSBE, 2008) ont été mentionnés, pour la plupart, par l'ensemble des personnes consultées. D'autres arguments liés plus spécifiquement au contexte québécois ont également émergé lors des différentes étapes de consultation.

Les mémoires et les audiences

Lors des audiences, les idées présentées dans les mémoires ont pu être approfondies de manière à permettre une meilleure compréhension des positions divergentes et de leurs motivations propres.

Il est apparu, dans les mémoires et lors des audiences, que selon l'expérience, la formation et les intérêts des personnes, l'accent était mis sur certaines préoccupations plutôt que d'autres, ne permettant pas d'accéder à une vue d'ensemble de la question. Le regard posé sur la problématique devenait par conséquent éclaté en une multitude de perspectives, ou « visions du monde », ne favorisant pas l'établissement d'un dialogue entre les parties. Ainsi, des divergences d'opinion au sujet de la légitimité des arguments et de la définition même de concepts clés ont pu être observées. Par exemple, les termes « systématisation », « offre » et « qualité de vie » sont chargés sur le plan émotif et prennent différentes significations selon les perspectives adoptées : est-il question, dans ce débat, de systématisation de l'offre de tests de dépistage ou de systématisation des tests de dépistage ? Pour certains, offrir le test équivaut à en faire la promotion, selon les conditions de cette offre. La qualité de vie d'une personne présentant la trisomie 21 se mesure-t-elle uniquement par sa capacité à participer activement à la société ou plutôt par celle d'être heureuse et de semer la joie autour d'elle ?

De l'ensemble des interventions recueillies lors de l'appel de mémoires et des audiences, trois perspectives sur la problématique ont pu être identifiées pour traduire l'ensemble des préoccupations exprimées. Certaines d'entre elles sont de l'ordre des moyens et des résultats, alors que d'autres sont d'ordre plus existentiel. Toutes nous apparaissent légitimes et importantes. Les catégories retenues sont les suivantes : a) perspective centrée sur une offre de services de qualité qui soit équitable ; b) perspective centrée sur la reprise de contrôle par la femme de l'expérience de la maternité ; c) perspective centrée sur la dignité humaine et l'acceptation de la différence.

Le choix méthodologique de regrouper les informations obtenues sous forme de perspectives a été fait afin de pouvoir présenter les arguments sans en associer un en particulier à un acteur donné. Plusieurs acteurs partagent un ensemble de préoccupations, et le regroupement de celles-ci par perspectives permet d'en comprendre la motivation et la portée. L'objectif de cette organisation des idées est de tenter de trouver des solutions communes aux dilemmes éthiques qu'elles soulèvent – non pas d'exacerber les différences et les incompréhensions déjà présentes.

Il est à noter que l'ordre de présentation des différentes perspectives ainsi que les arguments qui les caractérisent ne reflètent pas la fréquence de leur occurrence ni leur importance relative. Aucun acteur n'épouse à 100 % l'une d'elles. De plus, ces catégories ne sont pas mutuellement exclusives, en ce que les arguments qui les caractérisent peuvent se retrouver dans plus d'une à la fois et provenir de mêmes acteurs. Par exemple, la question de l'importance du consentement libre et éclairé est présente dans les trois perspectives, même si elle a pu être développée plus à fond dans l'une ou l'autre en particulier. C'est la priorité accordée aux arguments centraux qui explique leur présence dans une perspective plutôt que dans une autre. Par ailleurs, les perspectives englobent plus d'arguments que ne pourrait le laisser entendre leur dénomination.

Enfin, dans la présentation de chacune des trois catégories, des encadrés présentent des références bibliographiques soutenant les arguments avancés par les personnes consultées.

A PERSPECTIVE CENTRÉE SUR UNE OFFRE DE SERVICES DE QUALITÉ QUI SOIT ÉQUITABLE

Selon les arguments avancés dans l'adoption de cette perspective, l'instauration d'un programme de dépistage aurait l'avantage de permettre de faire une offre de services équitable, d'encadrer les professionnels, d'uniformiser l'information transmise aux parents et d'évaluer les pratiques pour en assurer la qualité. Assurer la présence de ces éléments requerrait une injection de ressources supplémentaires et une volonté politique de faire le suivi des différents volets du programme de dépistage. Pour ceux qui recourent aux arguments appuyant cette position, il s'agit d'un choix politique d'allocation de ressources.

L'équité dans l'offre de services

Suivant le principe selon lequel les décisions sur le plan de la reproduction devraient être du ressort des parents, les tenants de la vision « centrée sur une offre de services de qualité qui soit équitable » considèrent nécessaire de s'assurer qu'une information juste et équilibrée soit communiquée aux parents sur le risque pour la femme de porter un fœtus présentant la trisomie 21 et les conséquences de cette naissance. Par ailleurs, s'il est considéré primordial d'offrir cette information aux parents, elle devrait l'être à tous de manière équitable²³, sans égard à leur statut social, à leur scolarité ni à leur lieu de résidence.

L'importance des conséquences d'une décision de mettre au monde ou non un enfant ayant la trisomie 21 et les nombreuses questions éthiques que cela soulève renforcent, chez certains, la conviction qu'il vaut mieux laisser ce choix aux parents.

23 Il est à noter que dans les propos tenus lors de la consultation, les concepts d'équité et d'égalité ont été confondus. L'équité correspond à un jugement voulant que le traitement égal entraîne ou non une égalité de fait, selon que les besoins des personnes (par exemple, leur vulnérabilité ou le fait qu'elles vivent en région) sont pris en considération. L'égalité, pour sa part, fait référence à un traitement égal pour tous, peu importe leurs besoins. Dans le cadre de la consultation, l'équité est fréquemment présentée comme un objectif à atteindre, alors que les solutions proposées correspondent à un traitement égal pour tous. Dans cette optique, les besoins spécifiques des citoyens qui nécessitent des interventions particulières ne seront pas nécessairement comblés.

La demande sociale concernant le dépistage et le diagnostic prénatal a été observée par plusieurs instances, comme la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction en 1993 :

«Au Canada, la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction a produit un rapport en 1993 dans lequel est rapporté un sondage sur l'utilisation du diagnostic prénatal (Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993). Selon une analyse des résultats obtenus, la vaste majorité des répondants, des femmes enceintes et des couples attendant un enfant, serait prête à utiliser les services de diagnostic prénatal et appuierait le fait qu'une interruption de grossesse soit une option disponible à la suite de l'obtention des résultats (Bassett *et al.*, 2004, p. 109). Un certain nombre de personnes (18 %) étaient opposées à l'utilisation de ces services (Bassett *et al.*, 2004, p. 109)» (CSBE, 2008, p. 19).

L'importance de permettre aux parents de prendre des décisions en matière de procréation qui soient libres et éclairées apparaît d'autant plus essentielle qu'il existe une demande sociale d'accès à cette information. Il est à noter que certains parents expriment le désir de connaître le risque que le fœtus présente la trisomie 21, non pas pour mettre un terme à la grossesse mais pour mieux se préparer à sa venue, si ce risque élevé était confirmé par un diagnostic prénatal.

Nécessité de changer *le statu quo*

Actuellement au Québec, l'accès aux tests pour évaluer le risque de donner naissance à un enfant

ayant la trisomie 21 dépend des moyens financiers des parents (dans les cas où l'offre de tests se fait uniquement au secteur privé) et des ressources locales, ce qui signifie que tous n'ont pas accès à la même information ou aux tests²⁴. La situation actuelle est également caractérisée, selon plusieurs acteurs, par un manque de professionnels de la santé ayant la formation nécessaire pour prodiguer l'information relative au processus de dépistage. Il est à noter cependant que la perception selon laquelle il n'y a pas suffisamment de professionnels n'est pas partagée par toutes les personnes consultées.

Enfin, les tests de dépistage qui sont offerts ont des niveaux de fiabilité variables, et ce, sans mécanisme strict d'évaluation et de contrôle de la qualité à l'échelle provinciale. Ainsi, selon les arguments appuyant cette perspective, il existe un besoin de standardisation et de contrôle de la qualité, tant sur le plan de l'information transmise aux futurs parents, que des tests utilisés et du respect des directives cliniques.

24 À titre d'exemple, dans le secteur privé les coûts de services d'échographie de datation, de tests sériques du premier et du deuxième trimestre ou l'équivalent, d'amniocentèse et de conseil génétique pourraient s'élever à environ 1 000 dollars (prix en vigueur dans le secteur privé montréalais en mai 2008).

Au sujet de la validité des tests de dépistage proposés dans le cadre du programme ministériel, quelques professionnels de la santé ont insisté sur le fait qu'il serait important d'adopter la clarté nucale dans une offre de tests combinés plutôt que le test sérique intégré comme le propose le programme ministériel, et d'allouer les ressources en conséquence.

Selon ces acteurs, il s'agit d'une question ayant des implications éthiques, en ce que les taux de faux positifs et de faux négatifs s'en trouveraient diminués et, surtout, que les résultats du dépistage seraient transmis plus tôt aux parents, afin de leur permettre de prendre leur décision en temps opportun, ce qui diminuerait le nombre d'avortements tardifs et la souffrance psychologique qui les accompagne.

Que les tests de dépistage soient offerts ou non dans le système public, les médecins sont tenus d'informer les parents de leur existence pour respecter les bonnes pratiques cliniques. Si cette obligation d'informer n'est pas respectée, ils s'exposent à des risques de poursuite pour négligence. Il existe quelques exemples de poursuites au Canada ayant impliqué un médecin relativement au dépistage ou au diagnostic de la trisomie 21, comme cela a été mentionné dans la sous-section sur l'offre de services du dépistage prénatal de la trisomie 21. Les résultats de ces poursuites montrent que les juges s'appuient sur les pratiques cliniques recommandées au moment des jugements.

Une autre préoccupation exprimée en regard de la situation actuelle et de la nécessité d'y apporter des correctifs est le taux relativement élevé de pertes fœtales liées aux amniocentèses actuellement proposées de manière systématique aux femmes de 35 ans ou plus. Un dépistage prénatal aurait pu permettre d'identifier les femmes de 35 ans ou plus ayant un risque faible de porter un fœtus présentant la trisomie 21, d'éviter l'amniocentèse et, du même coup, les pertes fœtales. Certains acteurs consultés nous ont rappelé que des recherches actuellement menées au Québec et ailleurs dans le monde sur de nouvelles avenues diagnostiques (analyse de cellules ou de l'ADN du fœtus dans le sang de la mère) permettraient d'éliminer le problème des pertes fœtales associées au diagnostic.

Ce que dit la documentation scientifique sur l'information transmise aux parents :

«La possibilité pour les patients de faire valoir une réelle autonomie dans leur décision est, en partie, fonction de la compréhension de la signification des résultats, notamment en matière de risques. Des études en Europe ont montré que le contenu de l'information transmise, variable d'un site à l'autre, influençait le choix des parents (Shojai *et al.*, 2005, p. 518)» (CSBE, 2008, p. 30).

Par ailleurs : «La perception des futurs parents est aussi influencée par les conceptions propres au personnel soignant qui transmet l'information. Il semble que la spécialité de la personne-ressource, sa zone de pratique, sa religion, son sexe, le nombre d'enfants qu'elle a elle-même et son origine ethnique pourraient exercer une influence sur l'information qu'elle transmet et, conséquemment, sur les choix offerts aux parents (Shojai *et al.*, 2005, p. 517 ; Pratte, 2003, p. 53)» (CSBE, 2008, p. 30).

Ce qui se fait ailleurs dans le monde

Enfin, le fait que plusieurs pays occidentaux et la majorité des provinces canadiennes aient choisi d'instaurer des programmes ou des services de dépistage prénatal de la trisomie 21 depuis nombre d'années, tel que mentionné dans la sous-section portant sur l'offre de services du dépistage prénatal de la trisomie 21, amène plusieurs intervenants à dire que le Québec aurait dû emboîter le pas à ces provinces et pays, et ce, depuis longtemps. Cette situation leur apparaît incompréhensible et même, inacceptable. Certains acteurs ont même suggéré que l'organisation de la présente consultation témoignait du manque de volonté politique d'aller de l'avant avec un tel dépistage, faisant ainsi perdurer une situation inéquitable pour les parents concernés par rapport aux autres provinces.

B PERSPECTIVE CENTRÉE SUR LA REPRISE DE CONTRÔLE, PAR LA FEMME, DE L'EXPÉRIENCE DE LA MATERNITÉ

Certains acteurs dont les arguments appuient cette perspective militent pour une prise en charge plus globale, multidisciplinaire et humaine de l'ensemble de la grossesse et de l'accouchement. Selon ces arguments, la mise en place d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 risquerait d'accroître le processus de contrôle de l'accouchement et de régularisation de l'expérience reproductive déjà à l'œuvre avec la médicalisation accrue de la grossesse.

Par ailleurs, selon ces arguments, les lacunes de l'offre actuelle de tests de dépistage prénatal de la trisomie 21 quant au processus et à la qualité de l'information ne permettent pas le consentement libre et éclairé des femmes et des couples – condition *sine qua non* de la mise en place d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21.

Permettre un consentement libre

Les arguments appuyant cette perspective suggèrent l'importance de prendre conscience du fait que les décisions en matière de procréation se prennent dans un contexte de médicalisation accrue de la grossesse qui limite la liberté des femmes et des couples.

La prise en charge de la maternité, de la conception de l'enfant jusqu'à l'accouchement, qui s'est produite graduellement au cours du XX^e siècle, s'est accompagnée du développement de techniques pour détecter les femmes le plus à risque d'avoir un accouchement difficile et de tests de dépistage et de diagnostic de conditions telles que la trisomie 21. Selon ces arguments, le perfectionnement de tests de dépistage d'anomalies génétiques occasionne une transformation radicale du vécu de la grossesse et dépossède les femmes de l'expérience naturelle qu'est la maternité.

Au dire de certaines personnes défendant ces arguments, l'offre de tests de dépistage est actuellement menée de manière routinière dès la première rencontre médicale du suivi de grossesse. Il en résulte que les futurs parents ne disposent pas du temps ni du soutien nécessaires pour prendre une décision libre et éclairée relativement au fait de passer le test de dépistage ni par rapport aux actions qu'ils souhaiteraient prendre si ce test s'avérait positif. La crainte générale qui a été exprimée relativement à l'instauration d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 est celle de glisser imperceptiblement de l'offre systématique de tests de dépistage à la systématisation des tests.

Cette technicisation engendre une responsabilisation accrue de la femme et du couple, puisqu'ils seront interpellés pendant la grossesse. La femme devient le « réceptacle du bébé », moralement responsable de l'issue de la grossesse devant la collectivité. Cette responsabilisation accrue participe à l'augmentation du niveau de stress et de crainte de la femme et du couple, plutôt que de les rassurer vis-à-vis de l'expérience de donner naissance, un événement naturel, unique et imprévisible.

Avec l'instauration d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21, l'État ferait porter aux femmes et aux couples le poids du jugement éthique et de la sélection des naissances dont il est lui-même l'instigateur. Ce transfert de responsabilité de l'État aux parents paraît d'autant plus inacceptable, aux yeux de ces acteurs consultés, qu'un tel programme comporterait une légitimité politique du fait qu'il serait financé, encadré et peut-être même évalué par l'État.

Permettre un consentement éclairé

La complexité de la génétique, combinée à celle de la notion de risque, rend l'information transmise dans l'offre de tests de dépistage difficile à comprendre pour les parents, surtout dans un contexte où ils sont fragiles et angoissés devant une décision procréative qui demeure sensible. La manière de transmettre l'information doit tenir compte de ces éléments.

De plus, une offre de tests de dépistage menée dans le cadre d'un examen de routine, non seulement a un impact sur le temps dont disposent les femmes et les couples pour prendre une décision et sur le soutien auquel ils ont droit, mais diminue également la possibilité de traiter de l'ensemble des informations nécessaires à prendre une décision éclairée. Ces informations concernent non seulement les données plus techniques sur les tests utilisés et les taux de faux positifs/négatifs, mais aussi les possibles conséquences du choix de passer un test de dépistage prénatal, ce que représente la vie avec un enfant avec la trisomie 21 et l'avortement, la perte d'un bébé et le deuil. L'interruption volontaire de grossesse implique un déchirement et un deuil, puisqu'elle signifie la fin d'un projet de vie pour les femmes et les couples concernés. Cette réalité est souvent éludée, car elle est extrêmement difficile à aborder.

Au dire du Conseil de la famille et de l'enfance, lors de l'annonce d'un diagnostic, la femme ou le couple qui reçoit l'information est en état de choc. Par ailleurs, puisque les professionnels se concentrent sur l'enfant, la femme ou le couple doit appeler à l'aide pour obtenir du soutien (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007b).

De plus, souvent une femme ou un couple n'aura de motivation à accepter un test de dépistage prénatal que pour se rassurer sur le fait que le fœtus ne présente pas la trisomie 21. Dans le cas contraire, les conséquences d'une telle situation ne sont que trop peu envisagées par les couples concernés qui, par conséquent, sont peu préparés à y faire face.

Aussi, l'information relative à la vie avec un enfant présentant la trisomie 21 est importante à donner aux parents, particulièrement dans un contexte où l'intégration des personnes ayant une déficience intellectuelle ne va pas de soi dans notre société. Des exemples concrets de partenariats entre des associations de parents d'enfants ayant la trisomie 21 et des médecins et sages-femmes pour transmettre de l'information aux parents (distribution de DVD ou de pochettes d'information) ont été portés à notre attention. Les personnes que nous avons rencontrées qui ont pu profiter de tels services ont dit avoir été heureuses d'en savoir plus sur ce qu'est la vie avec un enfant présentant la trisomie 21 et que cela les avait aidées à prendre une décision éclairée.

Selon un article scientifique de Reid et Garcia sur le dépistage pendant la grossesse, les femmes reçoivent rarement toute l'information qu'elles désirent obtenir au sujet des tests, et leur anxiété augmente généralement en conséquence (Reid et Garcia, cités par la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993).

Au sujet des «grossesses provisoires», quelques études ont démontré que certaines femmes qui ne savent pas encore si elles sont porteuses d'un fœtus présentant une trisomie 21 n'osent pas annoncer qu'elles sont enceintes (Rothman, 1994; Tymstra, 1991, cités dans Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993). De plus, la difficulté d'attachement ressentie par les femmes en attente d'un résultat peut ne pas se dissiper, à cause de la nature probabiliste des résultats et de la difficulté des femmes de comprendre la notion de risque (Lawson, 2006; Snapp, 2007).

Lors des audiences, il a également été demandé que l'information relative à d'autres conditions de santé pouvant être dépistées en même temps que la trisomie 21 soit transmise aux parents. D'autres programmes de dépistage prénatal au Canada communiquent cette information. Cette demande a été faite particulièrement au sujet des anomalies du tube neural, comme le spina-bifida, afin que les parents puissent prendre une décision éclairée de mener la grossesse à terme ou non en connaissance de cause et mieux se préparer à la venue d'un enfant présentant cette condition.

Importance de l'accompagnement et du soutien

L'attente avant d'obtenir les résultats d'un test de dépistage et l'incertitude liée à la fois aux résultats obtenus (faux positifs/négatifs), à la gravité de l'expression du syndrome et à la qualité de vie de l'enfant à naître constituent des sources de stress et d'anxiété pour les futurs parents.



Fréquemment, les tests de dépistage sont offerts et subis sans évaluation des besoins spécifiques des personnes. Pourtant, un tel dépistage a un impact affectif sur les parents concernés et peut entraîner une difficulté d'attachement, en laissant planer le doute sur une possible décision de se séparer de l'enfant à naître. Le dépistage prénatal peut donc retarder le moment où les couples s'investiront dans la grossesse, ce que certains appellent, de manière imagée, des grossesses provisoires ou en *standby*. Cet attachement est fondamental pour permettre aux femmes et aux couples de vivre pleinement la gamme d'émotions associées au moment présent et ne pas refouler ces sentiments qui viendraient les hanter par la suite. Il a été souligné que même si la décision finale était de mettre un terme à la grossesse, l'attachement de la femme ou du couple au fœtus pourrait leur permettre de connaître un deuil moins difficile, puisque pour pouvoir se « séparer » d'un être, il faut être en mesure de s'identifier à lui. L'accompagnement et le soutien des femmes et des couples aux prises avec des décisions difficiles deviennent donc essentiels, peu importe la décision finale qu'ils prendront.

C PERSPECTIVE CENTRÉE SUR LA DIGNITÉ HUMAINE ET L'ACCEPTATION DE LA DIFFÉRENCE

Les arguments appuyant cette perspective soulignent les préoccupations liées à la mise en œuvre potentielle d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21. Ces préoccupations sont soulevées dans la mesure où le processus amène à juger quelles vies valent la peine d'être vécues, l'interruption de grossesse représentant la principale option offerte par suite d'un résultat de dépistage et de diagnostic positif. La priorité accordée à l'autonomie des personnes en ce qui a trait aux décisions concernant leur reproduction est remise en question relativement aux conséquences sociales d'une telle liberté de choix, entre autres la discrimination dont peuvent faire l'objet les personnes vivant avec une différence. Par ailleurs, la possibilité pour les femmes et les couples de faire des choix libres et éclairés en matière de procréation est remise en question, tant les pressions sociales qu'ils subissent sont importantes, et les services pour les personnes présentant la trisomie 21 et leurs proches, inadéquats.

Acceptation de la différence

L'instauration d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 risque, selon certains, d'accroître l'acceptation sociale de l'avortement et de diminuer le respect dû à la vie humaine. D'autres mettent plutôt l'accent sur le fait que cela risque d'augmenter les avortements de fœtus présentant la trisomie 21 et de diminuer l'acceptation de leur différence en société.

L'expression de cette position, lors des audiences, n'équivaut pas à un désaveu du respect des femmes et de leurs droits. En effet, il est possible de remettre en question l'utilisation de critères socialement partagés, tels que la présence ou non de la trisomie 21, pour justifier l'avortement sans remettre en question le droit des femmes à y recourir. Ainsi, les femmes qui choisissent de mettre un terme à leur grossesse ne doivent pas justifier les raisons de cette décision, celles-ci pouvant être multiples et de tout ordre. Cependant, le fait de prendre la trisomie 21 comme cible d'un programme de dépistage prénatal transmet le message social qu'il est raisonnable pour une femme d'opter pour l'avortement à la suite d'un diagnostic positif. Le fait que les femmes aient la possibilité de refuser de passer les tests de dépistage ne diminue pas cette préoccupation, puisque, selon ces acteurs consultés, les pressions subies par les parents sont telles qu'ils ne sont pas totalement libres de consentir à ce test.

La possibilité de définir en tant que société des critères de désirabilité des enfants à naître en instaurant des programmes de dépistage prénataux, tels que celui envisagé pour la trisomie 21, pose avec acuité la question de savoir quelle humanité nous désirons avoir. Et qu'est-ce qu'être humain ? Voulons-nous une

humanité dénuée de toute vulnérabilité, du moins en apparence ? Et cette vulnérabilité peut-elle être perçue, au contraire, comme une richesse à préserver et à protéger ?

L'apport à l'humanité de l'individu présentant une différence est un sujet qui a été abordé par des philosophes, éthiciens et théologiens. Le philosophe français Paul Ricœur, dans *Le juste*, insiste sur le fait que ce n'est pas uniquement l'autonomie de la personne qui doit être tenue pour source et objet de respect, mais aussi sa vulnérabilité, puisque sa reconnaissance permet à l'individu réputé bien portant d'accueillir sa propre précarité, sa propre vulnérabilité et sa propre mortalité (Ricœur, 2001). Il poursuit : « La société voudrait ignorer, cacher, éliminer ses handicapés. Et pourquoi ? Parce qu'ils constituent une menace sourde, un rappel inquiétant de la fragilité, de la précarité, de la mortalité » (Ricœur, 2001, p. 221).

Le philosophe et théologien québécois Jean Vanier abonde dans ce sens lorsqu'il écrit : « Ce n'est que lorsque nos faiblesses sont accueillies et acceptées comme inhérentes à notre humanité que l'image négative et brisée que nous avons de nous-mêmes peut être transformée » (Vanier, 1999, p. 35).

Non seulement les arguments appuyant cette perspective remettent en question le choix de la trisomie 21 comme cible de dépistage, étant donné la variabilité de son expression et la viabilité des personnes qui présentent cet état, mais ils mettent l'accent sur l'apport de ces personnes à notre société. Dans l'imaginaire social inconscient, se pourrait-il que la déficience intellectuelle soit perçue comme une humanité incomplète, diminuée ? L'humain serait-il uniquement défini par sa capacité de faire, de produire, d'être performant et autonome ?

Par sa présence même et la qualité des relations qu'elle tisse, une personne peut-elle changer son environnement, participer à la construction d'un monde meilleur en donnant un sens à la vie aux gens qui la côtoient ?

Les tenants de cette position, en particulier ceux qui ont une expérience de vie avec les personnes ayant la trisomie 21, croient fermement que ces dernières participent à la création d'un monde meilleur, justement par leur manière unique de voir la vie, la simplicité et la véracité des relations qu'elles tissent, et parce qu'elles nous ramènent aux valeurs fondamentales qui font que la vie a un sens.

La « quête de l'enfant parfait »

Une autre préoccupation soulevée dans cette perspective est de savoir où cela va nous mener. Souhaiterions-nous dépister tout handicap, anomalie ou déficience aussitôt que nous le pourrions ? De poser cette question sous-entend non seulement qu'il est possible, dans notre société, de rechercher une certaine perfection, mais aussi que celle-ci peut être guidée par une conception claire de ce que représente la normalité.

La recherche d'une certaine perfection dans le domaine de la procréation se traduit par la « quête de l'enfant parfait ». Selon les acteurs consultés, cette quête est un leurre, car non seulement il est impossible de détecter tous les problèmes de santé avant la naissance, la trisomie 21 n'étant qu'un état parmi d'autres, mais même si un enfant naît bien portant, d'autres problèmes peuvent survenir plus tard pendant sa croissance.

Cette quête de l'enfant parfait est accentuée par l'apparente disponibilité de moyens pour l'atteindre, entre autres la génétique, même si ce n'est qu'à l'échelle des perceptions. Enfin, alors que l'autonomie décisionnelle parentale en matière de procréation n'est pas remise en question, il est important de réaliser que les perceptions des futurs parents sont influencées par celles de la société. Ainsi, certains contextes sociaux, qui accompagnent le dépistage et le diagnostic prénatal, pourraient favoriser l'avortement sélectif, comme le démontrent certaines études (Santé Canada, 2002, p. 5).

Par ailleurs, non seulement les décisions reproductives sont-elles influencées par le contexte social dans lequel elles sont prises, mais encore l'ensemble des décisions des couples en matière de reproduction reflète des courants sociaux et a des répercussions sur les perceptions qu'entretient la société relativement aux personnes présentant une déficience et la place qu'elle leur réserve.

Eugénisme et discrimination

Même si la finalité d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 n'est pas l'interruption de grossesse, les conditions de la pratique la favorisent, et il demeure que le dépistage prénatal de masse s'est traduit, dans différents pays, par une diminution des naissances d'enfants présentant la trisomie 21

Concernant l'eugénisme, certains auteurs expliquent que :

« Ce ne serait pas la décision individuelle de recourir à l'avortement qui constituerait en soi un acte eugénique, mais plutôt l'effet cumulatif, dans une société, de ces décisions individuelles qui tendent vers l'eugénisme » (Roy *et al.*, 1995, p. 203).

Le philosophe et théologien québécois Jean Vanier rappelle l'importance de la discrimination que subissent les personnes présentant une déficience intellectuelle :

« (...) les stigmates sociaux envers les personnes ayant un handicap mental sont profonds. La question est toujours là, même si elle est implicite : si quelqu'un ne peut atteindre une autonomie complète et vivre selon les valeurs de la société, est-il vraiment un être humain ? » (Vanier, 1999, p. 89).

Le Comité consultatif national d'éthique de France affirme que la discrimination touche aussi les parents qui font des choix « différents » :

« Dans ce contexte de soumission à la norme, le couple qui choisit de ne pas interrompre la grossesse à l'origine d'un enfant "différent" est de plus en plus fréquemment mal compris, ce qui altère l'aide et l'accompagnement qu'il est en droit d'attendre de la société. Ce couple encourt même le risque d'être critiqué comme "irresponsable", et de ce fait il peut être l'objet de discriminations » (CCNE, 2001).

(Santé Canada, 2002, p. 5). Pour cette raison, certains des acteurs consultés considèrent qu'un accès universel à des tests de dépistage et à des tests diagnostiques peut mener à une pratique eugénique²⁵.

Afin d'éviter de tels dérapages, certaines personnes consultées ont insisté sur l'importance de prendre en considération la question de la diversité humaine dans toute politique sociale ou orientation prise par le gouvernement.

Bien que le Québec puisse être considéré à l'échelle mondiale comme avancé en matière d'intégration sociale des personnes handicapées (OMS, 2004; OMS, 2007), il demeure qu'il s'inscrit dans un contexte social plus large où la tolérance envers les personnes présentant une déficience est faible. Par ailleurs, les personnes ayant une déficience intellectuelle, surtout visible comme la trisomie 21, semblent encore moins acceptées en société. La discrimination qu'elles subissent résulterait en partie du fait qu'elles sont facilement identifiables, moins autonomes, qu'il est difficile de pallier leur déficience (contrairement à certaines autres formes de déficience physique) et que leur déficience est de nature intellectuelle.

25 Le terme *eugénisme*, qui vient du mot grec *eugenès* (*eu* : bien et *genos* : né), décrit la science de l'amélioration biologique de l'espèce humaine (Garver et Garver, 1991). L'eugénisme négatif a trait aux efforts en vue d'améliorer l'espèce humaine en se débarrassant des « indésirables », alors que l'eugénisme positif concerne ceux déployés pour encourager la reproduction des « désirables » (Kevles et Hood, 1992).

L'instauration d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 comporte le risque, selon les personnes consultées, d'aggraver la situation actuelle, en entraînant la stigmatisation des personnes ayant la trisomie 21 et des parents ayant décidé de les mettre au monde. Pour plusieurs, le principal obstacle pour qui a une déficience intellectuelle ou physique est le regard des autres.

La documentation scientifique fait état de la discrimination que peuvent subir les personnes présentant une déficience intellectuelle :

«Si la déficience et le handicap sont perçus comme indésirables et non compatibles avec une vie satisfaisante (Taylor et Mykitiuk, 2001), ces personnes seront-elles perçues comme des individus qui ne devraient pas exister, et qui n'auraient du reste pas vu le jour si quelqu'un les avait "repérées" à temps? » (Roy *et al.*, 1995, p. 204).

Selon les personnes consultées qui amenaient de tels arguments, la mise en œuvre d'un programme universel de dépistage prénatal de la trisomie 21 remet en question l'intégrité des personnes présentant le syndrome et envoie un message paradoxal quant à notre capacité de les intégrer.

La question des droits des personnes vivant actuellement avec la trisomie 21 se pose. À cet effet, il a été suggéré, lors des audiences, qu'elles seraient justifiées d'avoir recours à la Charte canadienne des droits et libertés pour dénoncer le fait qu'un tel programme de dépistage représente une atteinte à leur dignité humaine. Il est à noter cependant qu'il a également été porté à notre attention, au cours de ces audiences, que des personnes pourraient aussi avoir recours à la Charte au nom d'un droit à l'égalité d'accès aux services de dépistage pour leur permettre de faire un choix éclairé.

Un consentement libre et éclairé : un mirage ?

Alors que l'offre de services en procréation est fondée sur le principe d'un libre choix individuel, certaines personnes consultées sont d'avis qu'un consentement réellement libre et éclairé n'est pas un objectif atteignable dans les conditions actuelles de la pratique. Ainsi, plusieurs facteurs contraignent cette liberté et secouent les bases sur lesquelles serait fondé un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec.

Pressions sociales et politiques

Non seulement les femmes et les couples subissent des pressions sociales sous l'effet combiné d'une recherche de la perfection, de la priorité accordée à la performance et de la discrimination des personnes présentant une déficience, mais la mise en œuvre d'un programme public de dépistage et la manière dont celui-ci est mené véhiculent également des choix de société.

La «légitimité dont peut bénéficier un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down organisé par l'État est perceptible dans les résultats d'une étude menée en France en 2003-2004 où l'on rapporte qu'«[u]n nombre non négligeable de femmes croient en outre que ce test est obligatoire et qu'en cas de résultat positif, une interruption de grossesse s'impose» (Favre, 2006)» (section tirée de CSBE, 2008).

Un programme comporte une légitimité politique du fait qu'il est financé, encadré et, parfois, évalué par l'État. En outre, la mise en œuvre d'un programme de dépistage présuppose qu'interrompre une grossesse ou mener à terme un enfant ayant la trisomie 21 représente un choix raisonnable dans notre société.

Comme les perceptions des parents sont influencées par des caractéristiques propres telles que leur culture, leur religion et leurs expériences passées, l'interruption volontaire de grossesse ne représente pas une option pour un certain nombre d'entre eux.

Ressources disponibles pour les personnes présentant la trisomie 21 et leurs proches

Les tests de dépistage suivis de tests diagnostiques de la trisomie 21 donnent de l'information sur un état pour lequel aucune solution thérapeutique n'existe. Est-ce un réel choix en matière de reproduction? Par ailleurs, si les moyens d'assumer les conséquences des choix ne sont pas mis à la disposition de ceux qui doivent les assumer, peut-on considérer que de réelles options leur sont présentées? La liberté de choix des parents dépend de l'existence d'un système de soutien, sur les plans financier et psychologique, ainsi que de la présence de structures appropriées.

Le contexte social influence grandement les ressources auxquelles auront accès les couples qui donneront naissance à un enfant «différent» et aussi celles destinées aux personnes qui présentent la trisomie 21. Une crainte exprimée dans les mémoires et lors des audiences était relative au fait que le diagnostic prénatal des enfants à naître aurait préséance sur le soutien aux personnes ayant la trisomie 21 et à leurs familles. Actuellement, ce soutien fait défaut dans plusieurs domaines. Ce point spécifique sera abordé dans la sous-section sur la réponse aux besoins des personnes présentant la trisomie 21 et de leurs proches.

Enfin, il a été porté à notre attention que les services destinés aux personnes adultes vivant avec la trisomie 21 ou d'autres déficiences intellectuelles ne répondent pas souvent à leurs besoins spécifiques. On insiste sur le fait qu'il serait important que ces personnes soient consultées et qu'elles participent aux débats et aux prises de décisions qui les concernent. Les capacités de plusieurs d'entre elles sont souvent sous-estimées et méconnues. Lors des audiences, nous avons eu plusieurs exemples et témoignages d'implications sociales de personnes présentant la trisomie 21 ou d'autres déficiences intellectuelles qui tendent à prouver qu'elles peuvent au contraire s'impliquer activement dans la société si les conditions sont mises en œuvre pour faciliter leur intégration. Par ailleurs, il existe des regroupements de personnes vivant avec une déficience intellectuelle qui œuvrent auprès d'autres personnes dans les

mêmes conditions. Mentionnons, à titre d'exemple les Mouvements Personne D'Abord. Ces organisations sont à l'origine de plusieurs initiatives de formation, de partenariat et d'encadrement visant l'intégration sociale des personnes ayant une déficience intellectuelle, entre autres la trisomie 21.

La consultation en ligne

La consultation publique en ligne a eu lieu du 2 au 24 juin 2008, avec la collaboration du Groupe de recherche-action sur la participation et la consultation publique (GRAPAC) de l'Université Laval. Cette équipe a produit un rapport, duquel ont été tirées les informations rapportées ci-dessous (Piron, 2008).

Au total, 884 personnes ont répondu au questionnaire, disponible en français et en anglais sur le site Internet du Commissaire. Ce questionnaire comptait 43 questions réparties en cinq catégories (voir le questionnaire à l'annexe 4) :

- Le portrait des répondants ;
- la perception de la trisomie 21 dans la société québécoise ;
- le dépistage prénatal de la trisomie 21 ;
- l'expérience de l'offre de dépistage ;
- la vie avec la trisomie 21.

Les principaux objectifs de la consultation en ligne menée par le Commissaire étaient les suivants :

- 1 Permettre aux citoyennes et citoyens concernés par la trisomie 21 et son dépistage prénatal qui n'ont pas pu s'exprimer, à l'aide des autres moyens de consultation mis en œuvre par le Commissaire, de le faire.
- 2 Recueillir les expériences vécues de citoyens concernés par la trisomie 21 et son dépistage prénatal.
- 3 Sensibiliser les citoyens aux enjeux soulevés par le dépistage prénatal de la trisomie 21.

Grâce aux résultats de la consultation en ligne, le Commissaire a pu valider et illustrer avec des exemples concrets certains propos recueillis lors des autres étapes de la consultation. Les résultats présentés ne peuvent pas être utilisés à des fins quantitatives ni, en aucune manière, être considérés comme représentatifs sur le plan statistique de l'opinion de la population québécoise. Cependant, ils peuvent être vus comme illustratifs de certains courants, préférences et préoccupations présents au sein de la population.

Cette section du rapport résume les résultats de la consultation en ligne jugés significatifs en regard des objectifs visés.

A LE PORTRAIT DES RÉPONDANTS

Portrait général des répondants à la consultation en ligne

SEXE

- 81 % - femmes
- 19 % - hommes

ÂGE

- 49 % - 18-34 ans
- 25 % - 35-44 ans
- 25 % - 45 ans ou plus

LANGUE PARLÉE

- 95 % - francophones
- 2 % - anglophones

NIVEAU DE SCOLARITÉ TERMINÉE

- 76 % - universitaire
- 20 % - collégial

NOMBRE D'ENFANTS

- 71 % - un enfant ou plus
- 29 % - pas d'enfant

En ce qui a trait au portrait général des répondants, 81 % d'entre eux sont des femmes, très scolarisées, majoritairement en âge de procréer. De celles-ci, 13 % étaient enceintes au moment de remplir le questionnaire. Soulignons que les femmes en âge de procréer représentent la population bénéficiaire ou potentiellement bénéficiaire des services de dépistage prénatal de la trisomie 21, ce qui pourrait expliquer leur participation élevée à la consultation en ligne.

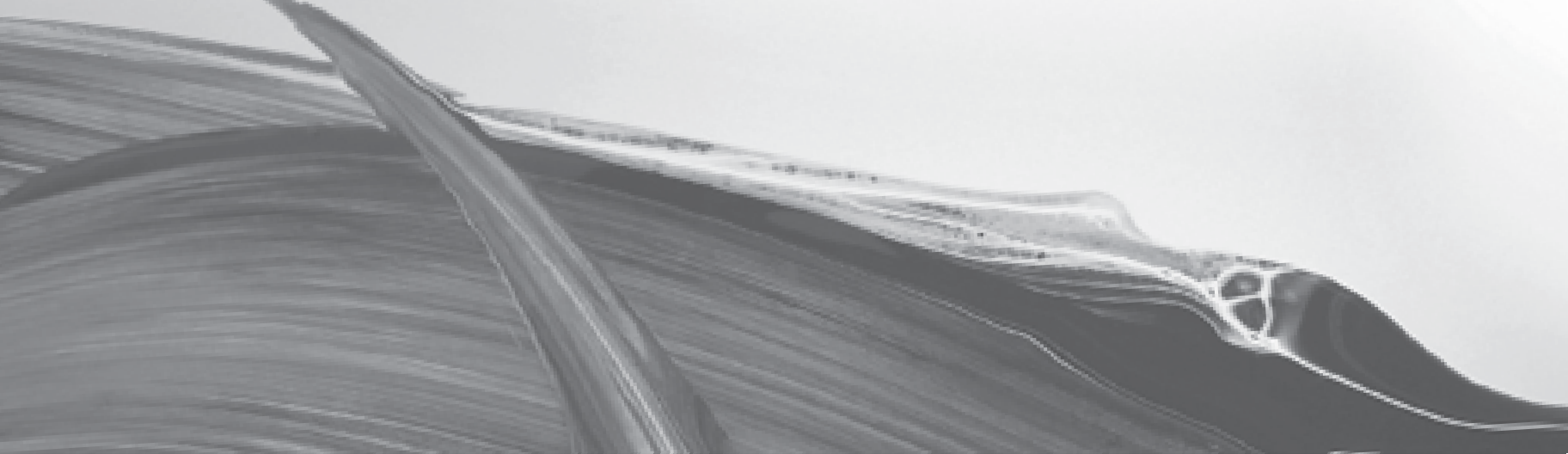
Identité des répondants à la consultation en ligne

- 11 % - parents ou proches d'une personne ayant la trisomie 21
- 8 % - parents ou proches d'une personne présentant une déficience autre
- 13 % - femmes enceintes
- 16 % - professionnels de la santé
- 3 % - représentants d'associations intéressées par la trisomie 21
- 2 % - personnes présentant une déficience autre
- 0 % - personnes présentant le syndrome de Down

Note : les participants avaient la possibilité de cocher plus d'une réponse à cette question, puisque les catégories ne sont pas mutuellement exclusives.

Parmi les répondants, 19 % ont une expérience directe avec des personnes présentant une déficience intellectuelle ou physique et 2 % sont des personnes présentant elles-mêmes une déficience intellectuelle ou physique. Les représentants d'associations qui s'intéressent à la trisomie 21 constituent seulement 3 % des répondants. Aucune personne présentant la trisomie 21 n'a participé à la consultation en ligne.

Il est à noter que 16 % des répondants sont des professionnels de la santé qui ont un intérêt particulier pour la question et l'organisation des services découlant d'un éventuel programme de dépistage de la trisomie 21.



B LA PERCEPTION DE LA TRISOMIE 21 DANS LA SOCIÉTÉ QUÉBÉCOISE

Entre souffrance et amour, le déchirement

Lorsqu'il a été demandé aux répondants d'inscrire spontanément trois mots qui leur venaient à l'esprit en relation avec l'expression « syndrome de Down », une grande variété de termes est ressortie, les expressions les plus nombreuses étant associées à une description de la condition génétique, telles que chromosome, génétique, trisomie, etc. Il est intéressant de constater cependant que les deux mots les plus mentionnés, qui expriment une réaction émotive vis-à-vis de l'état, sont « souffrance » (8 %) et « amour » (5 %). L'apparition en premier lieu de ces deux termes traduit bien le malaise ressenti par nombre de personnes consultées au sujet des enjeux du dépistage prénatal de la trisomie 21.

Il est à noter que les propos et le vocabulaire utilisé par les répondants dénotent une certaine contradiction et un déchirement, comme l'illustre cet extrait :

« Soucis, problème de gestion de temps (travail et rencontre des professionnels de la santé), bataille quasi quotidienne pour l'intégration et aussi beaucoup d'amour! »

C L'INTÉGRATION SOCIALE DES PERSONNES PRÉSENTANT LA TRISOMIE 21

Selon la perception des répondants à la consultation en ligne, le secteur de la société le moins ouvert aux personnes ayant la trisomie 21 est celui du travail (13 % l'ont jugé ouvert ou plutôt ouvert), alors que le milieu scolaire est celui qui est considéré comme le plus ouvert (38 % l'ont jugé ouvert ou plutôt ouvert). Cependant, la réalité vécue par les parents est tout autre.

Ainsi, certains propos tenus par des familles ou des proches de personnes qui présentent la trisomie 21 soulignent que l'intégration scolaire n'est pas toujours facile :

« À l'école, ils sont vus comme un boulet pour le professeur, ils retardent l'évolution des autres élèves, ils sont généralement marginalisés dans les activités, les loisirs, etc. »

« Le pire : l'intégration scolaire, on doit se battre pour les faire accepter en classe régulière. »

Certains répondants ont mentionné que les préjugés de la société amenant à considérer les personnes ayant la trisomie 21 comme différentes et non productives pourraient constituer un frein à leur participation sociale. Les valeurs encourageant la performance et l'efficacité, ainsi que le manque de ressources peuvent également réduire leur participation sociale.

« Une société qui choisirait de remplacer les valeurs de production liées à l'économie capitaliste par l'accomplissement de l'être humain favoriserait certainement l'épanouissement des handicapés et de leurs proches. »

Des propos semblables ont été rapportés autant dans la documentation scientifique que lors des autres étapes de la consultation menée par le Commissaire.

La trisomie 21 et les autres déficiences ou handicaps

Au sujet de l'ouverture envers les personnes qui présentent la trisomie 21 dans notre société, 61 % des répondants pensent qu'il y a peu ou pas de différence avec l'ouverture accordée aux personnes présentant un autre type de déficience intellectuelle. Toutefois, 62 % des répondants trouvent l'ouverture accordée aux personnes vivant avec une déficience physique assez différente ou très différente de celle accordée aux personnes ayant une déficience intellectuelle. Cette différence est surtout marquée par une intolérance aux handicaps intellectuels, entre autres à cause d'une incompréhension de cette réalité.

« Je crois qu'une atteinte au niveau cognitif est perçue comme plus grave qu'une atteinte au niveau physique, que les possibilités sont moins grandes au niveau de l'intégration sociale et professionnelle. (...) ».

« (...) Ceci s'explique en partie par le fait que les membres du premier groupe [les personnes présentant une déficience physique] possèdent une plus grande capacité à communiquer leurs droits, leurs désirs, leurs besoins ainsi que toute injustice qu'ils vivraient. »

Cette différence dans l'intégration sociale des personnes atteintes de déficience intellectuelle par rapport à celles ayant d'autres types de déficience a aussi été soulignée dans le cadre des audiences.

La qualité de vie

La plupart des personnes ayant répondu à cette question sont d'accord avec l'idée que les facteurs suivants ont une grande influence sur la qualité de vie des personnes ayant la trisomie 21 :

- le soutien et la disponibilité des proches (91 %) ;
- l'accessibilité de services en appui aux proches (78 %) ;
- l'intégration sociale des personnes présentant la trisomie 21 (70 %) ;
- la disponibilité de moyens favorisant l'autonomie des personnes ayant la trisomie 21 (72 %).

Dans l'ensemble, les répondants sont d'accord avec l'idée que les facteurs suivants ont une grande influence sur la qualité de vie des proches des personnes qui présentent la trisomie 21 :

- la disponibilité d'un soutien familial, amical (83 %) ;
- l'accessibilité de services d'appui et de répit (83 %) ;
- l'intégration sociale des personnes ayant la trisomie 21 (72 %) ;
- la disponibilité de moyens favorisant l'autonomie des personnes présentant la trisomie 21 (77 %).

L'ensemble des répondants sont également d'accord avec l'idée qu'une augmentation du soutien familial, une amélioration des services déjà disponibles, l'introduction de mesures favorisant l'intégration sociale et l'augmentation du soutien financier seraient des moyens pour améliorer la qualité de vie des personnes qui présentent la trisomie 21 et celle de leurs proches.

« C'est constamment lourd... on a besoin de repos... j'ai constamment beaucoup de choses dans la tête, j'ai de plus en plus de difficulté à avoir un bon rendement au travail, je suis épuisé et je n'ai pas de famille qui peut m'épauler. »

L'importance du soutien et de la disponibilité des services pour que les parents aient un réel choix est aussi abondamment mentionnée dans la documentation scientifique sur le sujet, de même que lors des autres étapes de la consultation menée par le Commissaire.

Le dépistage prénatal de la trisomie 21

Parmi les répondants, 81 % affirment être tout à fait d'accord ou plutôt en accord avec le *principe d'un dépistage prénatal de la trisomie 21*, alors que 19 % sont plutôt en désaccord ou totalement en désaccord. Les femmes enceintes étaient à 95 % entièrement ou plutôt en accord avec le principe du dépistage. En ce qui a trait aux professionnels de la santé, 85 % d'entre eux ont répondu être entièrement ou plutôt en accord avec le principe du dépistage, ce qui se rapproche de la moyenne de tous les groupes de répondants. Les personnes vivant avec une déficience intellectuelle ou physique autre que la trisomie 21 se sont montrées en faveur du principe de dépistage prénatal de la trisomie 21 dans une proportion de 50 %.

L'option de l'*offre gratuite du test de dépistage de la trisomie 21 à l'ensemble des femmes enceintes du Québec, peu importe leur âge* a reçu une réponse favorable de la part de 71 % des répondants.

Les femmes enceintes et leurs conjoints étaient entre 88 et 100 % entièrement ou plutôt en accord avec une telle offre. Les professionnels de la santé sont entièrement ou plutôt d'accord avec une telle offre dans une proportion de 79 %, ce qui se rapproche de la moyenne de tous les groupes de répondants. En ce qui a trait aux personnes vivant avec une déficience intellectuelle ou physique autre que la trisomie 21, 47 % d'entre elles se sont montrées en faveur d'une telle offre, ainsi que 41 % des répondants membres d'une association concernée par la trisomie 21.

De l'ensemble des répondants, 74 % désirent avoir accès à un test. Cette information recueillie lors de la consultation en ligne est tout à fait cohérente avec celle rapportée dans la documentation scientifique, dans d'autres consultations réalisées préalablement (par exemple celle de la Commission royale sur la procréation en 1993) ainsi qu'à d'autres étapes de la consultation du Commissaire.

Degré d'accord avec le *principe* du dépistage prénatal du syndrome de Down (873 réponses)

Tout à fait ou plutôt d'accord	81 %
Plutôt ou en total désaccord	19 %

Hommes	77 %
Femmes	82 %

DEGRÉ D'ACCORD SELON L'ÂGE

18-34 ans	88 %
35-44 ans	82 %
45 ans ou plus	67 %

DEGRÉ D'ACCORD SELON LE NIVEAU DE SCOLARITÉ

Secondaire	73 %
Collégial	81 %
Universitaire	81 %

DEGRÉ D'ACCORD SELON L'IDENTITÉ DES RÉPONDANTS

Parent ou proche d'une personne vivant avec la trisomie 21	62 %
Personne vivant avec une déficience intellectuelle ou physique autre	50 %
Parent ou proche d'une personne vivant avec une déficience autre	71 %
Personne ayant dans son entourage une personne vivant avec la trisomie 21	77 %
Femme enceinte	95 %
Conjoint(e) de la femme enceinte	87 %
Membre d'une association	52 %
Professionnel(le) de la santé	85 %

Degré d'accord avec l'*offre gratuite* du test de dépistage prénatal du syndrome de Down à *toutes les femmes* (peu importe l'âge) (874 réponses)

Tout à fait ou plutôt d'accord	71 %
Plutôt ou en total désaccord	24 %

Hommes	64 %
Femmes	73 %

DEGRÉ D'ACCORD SELON L'ÂGE

18-34 ans	79 %
35-44 ans	71 %
45 ans ou plus	50 %

DEGRÉ D'ACCORD SELON LE NIVEAU DE SCOLARITÉ

Secondaire	64 %
Collégial	75 %
Universitaire	70 %

DEGRÉ D'ACCORD SELON L'IDENTITÉ DES RÉPONDANTS

Parent ou proche d'une personne vivant avec la trisomie 21	52 %
Personne vivant avec une déficience intellectuelle ou physique autre	47 %
Parent ou proche d'une personne vivant avec une déficience autre	55 %
Personne ayant dans son entourage une personne vivant avec la trisomie 21	71 %
Femme enceinte	88 %
Conjoint(e) de la femme enceinte	100 %
Membre d'une association	41 %
Professionnel(le) de la santé	79 %

Par ailleurs, 65 % des répondants se sont également montrés en faveur d'un dépistage prénatal pour d'autres anomalies et états; toutefois, certaines conditions ont été posées quant aux maladies et états à dépister, par exemple: seulement les maladies qui se déclarent tôt dans la vie, seulement s'il y a des dangers pour la mère, en fonction de la viabilité du fœtus, de la gravité de la maladie et de la qualité de vie à venir, seulement les populations à risque, etc.

Comme à d'autres étapes de la consultation, les arguments qui motivent les répondants à être en accord avec le dépistage prénatal de la trisomie 21 sont ceux de l'accessibilité et de l'équité des services de dépistage, du libre choix, du droit à l'information et de la lourdeur de la tâche de vivre avec une personne présentant la trisomie 21. Toutefois, selon eux, le libre choix ne doit pas être interprété comme une obligation de procéder au dépistage prénatal.

« Tout le monde devrait pouvoir choisir. Parce que la venue d'un enfant handicapé change une vie, les parents doivent être en mesure de pouvoir choisir de poursuivre la grossesse ou non, peu importe si la maman a 24 ou 40 ans. »

« Je sais que le test se fait gratuitement et automatiquement dans certaines régions du Québec, dont la Mauricie, et je trouve injuste qu'on doive payer pour le même test, ce qui n'est pas donné, si on fait notre suivi de grossesse dans d'autres régions. »

Les arguments contre le dépistage se rapportent surtout à la crainte de l'eugénisme (49 arguments sur 146), au risque d'accroître le nombre d'avortements, à la richesse de la vie des personnes ayant la trisomie 21 et au respect de la vie humaine.

La crainte de l'eugénisme représente le principal enjeu éthique soulevé (sur un total de 17 enjeux) sur la question du dépistage prénatal de la trisomie 21. Le libre choix, le nombre accru d'avortements, le respect de la vie, le droit à l'information, une plus grande marginalisation des personnes présentant la trisomie 21 et la qualité de vie de ces dernières sont aussi soulevés.



D L'EXPÉRIENCE D'UNE OFFRE DE DÉPISTAGE

Environ 35 % des répondants auraient déjà vécu l'expérience d'une offre de test de dépistage prénatal de la trisomie 21, parmi lesquels 85 % le repasseraient dans l'éventualité d'une autre grossesse.

L'information reçue

Parmi les répondants ayant déjà passé un test de dépistage prénatal pour la trisomie 21, 77 % se sont dits satisfaits des informations reçues, les qualifiant de satisfaisantes, claires et accessibles. L'information reçue concernait la nature du test et les probabilités qui y sont associées d'avoir un enfant présentant la trisomie 21.

Cependant, plusieurs ne se rappellent pas avoir reçu de l'information (50/338):

« Je n'ai pas demandé d'information et je n'en ai pas reçu. »

« Aucune, ça été automatique les 2 fois. On m'a simplement dit de prendre rendez-vous à l'hôpital. »

D'autres ont signifié avoir reçu des informations sur le risque d'erreur (44/338), beaucoup moins sur la vie avec une personne présentant la trisomie 21 (3/338):

« Très peu d'informations si ce n'est que les personnes vivant avec le syndrome de Down meurent plus tôt que les autres et que leurs symptômes peuvent être graves, en passant de malformations cardiaques jusqu'à une dépendance totale. »

L'influence

Plus de 80 % des répondants concernés affirment ne pas s'être sentis influencés au moment de l'offre du dépistage.

« Pas du tout, le médecin n'a même pas parlé de dépistage prénatal, c'est nous qui lui en avons parlé. »

D'autres répondants, désirant refuser le test ont cependant signifié qu'ils s'étaient sentis influencés par le professionnel de la santé ou l'entourage :

« J'ai senti que la normalité était de passer un test de dépistage et qu'il fallait justifier toute décision de ne pas le faire. »

« Oui, je me suis sentie influencée et j'ai eu besoin de me justifier lors de mon refus de passer le test. »

Ces résultats semblent confirmer la nécessité de s'assurer d'une certaine standardisation des messages véhiculés par les professionnels de la santé lors de l'entretien de suivi de la grossesse, comme cela a été suggéré dans des mémoires et lors des audiences.

Selon les résultats de la consultation en ligne, 25 % des gens n'avaient pas pris de décision antérieure à l'annonce des résultats du test concernant la suite de la grossesse si le résultat montrait une grande probabilité que le fœtus présente la trisomie 21.

Le soutien

Les répondants sont partagés quant à l'importance du soutien reçu au moment du test. La majorité affirme qu'il provenait surtout du conjoint, puis des professionnels de la santé et de la famille.

Les propos recueillis indiquaient, pour plus de la moitié (128/201) que le soutien reçu avait été adéquat.

« Non, pas besoin de soutien supplémentaire, tout était correct car j'étais déjà bien informé. »

Concernant les professionnels de la santé, certaines critiques ont néanmoins été formulées à propos d'un soutien inadéquat, puisque certains répondants ont trouvé le personnel médical peu empathique et plutôt expéditif :

« Un robot aurait plus de tact et d'aptitude sociale : « Nous voyons une tache au ventricule gauche et une zone grise au cerveau qui est la majorité du temps un signe fiable du syndrome de Down » (...). C'est presque du mot pour mot de la part du technicien. »

Des répondants ont mentionné que d'autres catégories de personnes auraient pu offrir davantage de soutien :

« Personnes d'organismes ou ayant une expérience personnelle avec le syndrome de Down qui n'aurait pas le biais du professionnel de la santé vis-à-vis du handicap. »

« Peut-être un psychologue, car c'est assez difficile de garder nos émotions entre nous et difficile de se confier à un médecin. »

L'annonce du résultat

Les émotions décrites pendant la période d'attente du résultat du test de dépistage étaient, dans une proportion semblable, la confiance, l'angoisse ou des émotions neutres.

Certains des répondants ont mentionné que l'annonce des résultats a été une expérience difficile, en particulier lorsque le résultat montrait une grande probabilité que le fœtus présente la trisomie 21 :

« Les probabilités d'avoir un enfant avec la trisomie 21 nous ont été laissées sur notre boîte vocale ! »

« La gynécologue qui me suivait m'a annoncé les résultats du test dans un délai très rapide, mais elle n'a pas donné d'information sur les différents types d'avortement possibles, l'impact possible sur le fœtus. »

E LA VIE AVEC LA TRISOMIE 21

La section du questionnaire en ligne concernant la vie des personnes qui présentent la trisomie 21 et de leurs proches a été répondue par 94 répondants. Aucune personne ayant la trisomie 21 n'ayant participé à la consultation, il s'agit donc entièrement de réponses provenant de proches.

Dans cette catégorie, 62 % de ces répondants se sont prononcés en faveur du *principe* de dépistage prénatal de la trisomie 21 et 52 % en faveur d'une *offre gratuite* du test de dépistage de la trisomie 21 à *l'ensemble des femmes enceintes du Québec, peu importe leur âge*.

En général, la vie quotidienne avec une personne ayant la trisomie 21 est décrite de façon positive. Les proches mentionnent la joie de vivre de ces personnes, le bonheur, la motivation ainsi que la fierté qu'elles apportent.

« Mon fils est un être exceptionnel à tous points de vue. Sa grandeur d'âme et sa personnalité engageante et affectueuse font l'unanimité autour de lui. Tous veulent le côtoyer et recherchent sa présence. Sa trisomie n'est pas un obstacle à sa réalisation personnelle. Seul le regard des autres en est un. »

Par contre, les expériences avec les services offerts au quotidien sont commentées beaucoup plus négativement. En effet, des problèmes d'accessibilité et de qualité des soins sont souvent mentionnés. D'ailleurs, plus de 70 % des proches soutiennent que certains services dont ils auraient besoin, tels que l'ergothérapie, l'orthophonie, l'intégration au système scolaire et les services de répit, sont manquants.

« C'est pour les services de santé que nous avons le plus de difficulté, surtout parce que nous sommes en région. Pour résumer, les démarches et attentes sont longues, le manque de professionnels et les listes d'attente, les rendez-vous dans les grands centres, les limites des régions limitant les services, etc. »

Bien que ce facteur n'ait pas été abordé spécifiquement dans cette consultation, l'analyse des réponses semble montrer que la région habitée modifierait la perception des services offerts et utilisés. Par exemple, les organismes cités semblent tous être situés dans la région montréalaise. Il aurait été intéressant de connaître la provenance des répondants afin de pouvoir démontrer de possibles corrélations. Les témoignages tendent également à montrer que les parents qui s'impliquent dans des associations ou des regroupements trouvent que l'accessibilité aux services est meilleure.

« J'ai toujours été satisfaite des services que j'ai reçus pour ma fille. J'ai commencé à me renseigner sur les services dès le lendemain de mon accouchement. Je me suis impliquée dans l'Association des parents d'enfants avec la trisomie 21 du Montréal-Métro (maintenant appelée Association de la trisomie 21). J'ai eu une foule de renseignements grâce à eux et l'appui d'autres parents qui vivaient la même situation. »

Aussi, les répondants considèrent que les défis que pose la vie avec une personne présentant la trisomie 21 concernent surtout les difficultés d'acceptation et d'intégration, ainsi que des problèmes financiers et d'organisation du temps.

En vue de préparer des parents à la venue d'un enfant qui vivra avec la trisomie 21, les proches de telles personnes conseillent de se rappeler l'importance d'aimer son enfant, peu importe qui il est, et proposent d'aller rencontrer une famille qui vit avec un enfant présentant la trisomie 21. De façon très marginale, certains conseillent l'avortement à la suite d'un diagnostic positif.

Enfin, les proches d'une personne ayant la trisomie 21 décrivent surtout positivement sa venue dans la famille. Plusieurs mentionnent une réorientation des valeurs, les notions d'apprentissage, d'amour et de bonheur. Par contre, quelques-uns rappellent aussi la présence de défis et de difficultés liés à cette situation.

« Un grand changement dans les priorités (pour le mieux), une plus grande place est maintenant faite pour la vie de famille, une réorganisation des horaires pour pouvoir être plus présente dans sa vie afin de l'accompagner adéquatement. »

Le Forum de consultation du Commissaire

Deux rencontres du Forum de consultation du Commissaire à la santé et au bien-être ont permis aux membres de délibérer sur la question du dépistage prénatal de la trisomie 21. Ces rencontres ont eu lieu aux mois de juin et de septembre 2008. Pour chaque rencontre, les membres du Forum ont reçu de l'information préparatoire, dont un guide de consultation présentant les éléments d'information obtenus dans le cadre de l'appel de mémoires et des audiences, ainsi que les résultats de la consultation en ligne. Le questionnaire éthique qui a émergé de ces différentes étapes de consultation a été présenté aux membres du Forum afin de les outiller pour délibérer sur le sujet.

Pour chaque séance de délibérations sur un sujet précis, un compte rendu évolutif doit être validé par les membres du Forum. Lorsque les délibérations sur un sujet sont terminées, le compte rendu doit être adopté par les membres avant que son contenu soit utilisé pour les travaux du Commissaire. Dans le cas présent, le compte rendu a été adopté à l'unanimité le 22 octobre 2008. Des extraits, présentés entre guillemets, en sont repris ci-dessous afin de faire état des délibérations du Forum.

A QUE VEUT-ON, COMME SOCIÉTÉ, ÉVITER, PRÉSERVER, PROMOUVOIR ?

À la rencontre du mois de juin, en plus du guide de consultation, les membres ont eu accès à une revue de la documentation sur les enjeux (CSBE, 2008) ainsi qu'à des résumés des mémoires et des audiences. Ils ont donc pu prendre connaissance des positions et argumentaires de différents acteurs concernés par la question. À cette occasion, les membres ont pu délibérer sur les valeurs sous-tendant les différentes positions présentées.

Pour guider les membres du Forum dans leurs réflexions, les questions suivantes leur ont été adressées séance tenante : « Que veut-on, comme société, éviter ? Que veut-on, comme société, préserver ? Que veut-on, comme société, promouvoir ? Par quels moyens ? Quelles devraient être les pistes d'orientation pour les recommandations du Commissaire au ministre ? ». Un résumé des points saillants de ces discussions du mois de juin suit :

« Parmi les éléments que l'on juge important d'éviter, mentionnons les suivants : le risque d'eugénisme ; les pressions sociales ; la médicalisation de la grossesse ; la création de faux besoins et de peurs ; l'obligation des parents de passer un test de dépistage ; la mise sur pied d'un programme de dépistage qui se ferait au détriment de services de soutien aux personnes avec la trisomie 21 et leurs proches ; les pertes fœtales évitables causées par les tests de diagnostic ; les tests de dépistage non fiables scientifiquement ; l'iniquité d'accès au dépistage notamment pour les personnes moins favorisées économiquement ; l'utilisation de l'avis du Commissaire et de son Forum comme un étalon pour évaluer la pertinence d'introduire d'autres dépistages.

En ce qui a trait aux éléments que l'on juge important de préserver ou de promouvoir, soulignons les suivants : une information complète et objective aux futurs parents sur le dépistage et le syndrome de Down, notamment sur les risques réels ; le respect du libre choix des couples et des femmes enceintes quant au recours au dépistage et au diagnostic prénatal et quant à la poursuite ou non de la grossesse ; une formation appropriée des intervenants en santé pour informer et soutenir les futurs parents ; la pluralité des visions et le respect des croyances et des valeurs ; le respect de la diversité de l'espèce humaine ; l'acceptabilité sociale des personnes handicapées ; le caractère naturel de la grossesse ; commencer par une offre ciblée de tests de dépistage aux femmes enceintes qui présentent les facteurs de risque ; l'équilibre entre l'offre du test et la demande (éviter de créer de faux besoins) ; l'engagement du gouvernement relativement au soutien des personnes avec la trisomie 21 et de leurs proches ; la tenue d'un débat plus large sur la problématique soulevée et son contexte. »

B QUATRE THÈMES IMPORTANTS AYANT ÉMERGÉ DES DÉLIBÉRATIONS DU FORUM DE CONSULTATION

La rencontre du mois de septembre a permis aux membres de faire un retour sur les délibérations de juin afin de faire ressortir les thèmes considérés comme étant les plus importants.

Les membres du Forum de consultation se sont entendus pour dire que les quatre thèmes suivants ont émergé de leurs discussions lors de la séance du mois de juin. Selon eux, il s'agit de préoccupations importantes dont ils voudraient que le ministre tienne compte dans sa décision concernant un éventuel programme provincial de dépistage prénatal de la trisomie 21 :

- 1 Le processus décisionnel lié au développement et à l'introduction des technologies en santé ;
- 2 Le choix et la prise de décision des femmes et des couples ;
- 3 La place des personnes présentant le syndrome de Down dans notre société, l'eugénisme et la menace à la diversité humaine ;
- 4 L'accessibilité du dépistage prénatal du syndrome de Down et l'étendue de l'offre de services.

THÈME 1 | LE PROCESSUS DÉCISIONNEL LIÉ AU DÉVELOPPEMENT ET À L'INTRODUCTION DES TECHNOLOGIES EN SANTÉ

Ce thème a été jugé fondamental par les membres du Forum de consultation du Commissaire.

Plusieurs membres se sont questionnés sur les raisons qui ont amené le ministre de la Santé et des Services sociaux à cibler la trisomie 21 dans le cadre d'un programme provincial de dépistage prénatal. De manière consensuelle, les membres du Forum de consultation jugent que le ministre devrait faire preuve de transparence dans le processus décisionnel, en expliquant à la population les critères à la base de ses décisions sur le sujet.

Pour les membres du Forum :

« Les nouvelles technologies ne doivent pas être considérées comme la finalité, mais plutôt comme un moyen parmi d'autres d'offrir des services, un soutien à la pratique clinique. Dans cette perspective, on évite qu'à chaque fois qu'une nouvelle technologie se développe un nouveau besoin soit créé. Avant d'introduire de nouveaux services utilisant des technologies récentes, le gouvernement doit s'assurer de tenir compte d'un ensemble de considérations éthiques, cliniques, des impacts sur la population, sur les clients, des intérêts ou des raisons derrière la demande d'introduction de nouvelles technologies, etc. »

THÈME 2 | LE CHOIX ET LA PRISE DE DÉCISION DES FEMMES ET DES COUPLES

Les membres du Forum se sont entendus de manière consensuelle sur le fait qu'il est important « qu'une information complète, pertinente, rigoureuse et compréhensible, soit accessible partout au Québec ».

L'information devrait comprendre les éléments suivants :

« (...) le syndrome de Down ; son taux de prévalence ; l'existence du test ; les risques que comporte le test pour la femme et pour l'enfant à naître ; l'interprétation des résultats du test ; la nature et la fiabilité du test ; les services offerts aux personnes atteintes par le syndrome de Down, à la fois ceux offerts par le réseau et ceux offerts par le milieu communautaire ; et les impacts pour la famille ».

Pour tous les membres du Forum présents, une telle information devrait être accessible pratiquement dès le début de la grossesse, afin qu'elle soit utile aux parents. De plus, il faudrait qu'elle soit « écrite, provenant de diverses sources dépourvues d'intérêts (par exemple, éviter que les compagnies privées fournissent de l'information), offerte par des intervenants des établissements du réseau public, et ce, afin de ne pas orienter le choix des parents ». Enfin, cette information devrait être donnée par des personnes dont l'expertise est reconnue. La formation des professionnels de la santé est à cet égard un élément important.

Les membres s'entendent sur le fait que le choix des parents est influencé par l'information transmise dans le cadre des services de dépistage prénatal de la trisomie 21, mais aussi par le contexte social dans lequel les services sont offerts. Dans ce sens, une augmentation des services offerts aux personnes présentant la trisomie 21 pourrait permettre un réel choix de la part des parents. « Peut-être faudrait-il augmenter cette offre avant de mettre en place un programme de dépistage prénatal », ont dit certains membres.

Toujours dans cette optique, de l'avis de l'ensemble des membres, « on doit également informer les citoyens sur le syndrome de Down proprement dit. Il faut sensibiliser nos concitoyens aux réalités vécues par les personnes vivant avec le syndrome de Down et leur famille. Cette sensibilisation devrait commencer dès l'école ».

THÈME 3 | LA PLACE DES PERSONNES PRÉSENTANT LE SYNDROME DE DOWN DANS NOTRE SOCIÉTÉ, L'EUGÉNISME ET LA MENACE À LA DIVERSITÉ HUMAINE

Les membres du Forum se sont demandé si notre société ne faisait pas déjà preuve de discrimination vis-à-vis des personnes ayant la trisomie 21. Par ailleurs, ils ont mentionné l'existence d'une tension entre le respect des choix individuels des parents et les choix collectifs devant être pris en société.

Ils ont recommandé que certaines mesures soient prises sur le plan social concernant les personnes présentant la trisomie 21 :

- « [Une] sensibilisation sur le syndrome de Down afin d'éviter la marginalisation des personnes présentant ce syndrome. Cette sensibilisation doit commencer très tôt dans la vie des enfants.
- [R]endre accessible une information qui permette aux futurs parents de faire un choix libre et éclairé. Les parents qui choisissent de mettre au monde un enfant, sachant que celui-ci présente le syndrome de Down, ne doivent surtout pas être pénalisés. Et si le choix de l'avortement est fait, il faut aussi supporter ces femmes et leur conjoint.

- [L]e nombre et l'intensité des services destinés aux personnes présentant le syndrome de Down et leur famille doivent être augmentés afin de faciliter le libre choix des parents. »

Plusieurs membres du Forum ont insisté sur le fait suivant : « Le gouvernement doit être conscient du risque d'une plus grande marginalisation des personnes vivant avec le syndrome de Down et de leur famille, s'il met en place un programme universel de dépistage du syndrome de Down. Il faut prévoir des actions pour gérer cette marginalisation... » et minimiser les risques.

THÈME 4 | L'ACCESSIBILITÉ DU DÉPISTAGE PRÉNATAL DU SYNDROME DE DOWN ET L'ÉTENDUE DE L'OFFRE DE SERVICES

Concernant l'accessibilité du dépistage prénatal de la trisomie 21 et l'étendue de l'offre de services, les membres du Forum privilégient l'idée d'un programme de dépistage comportant un ensemble de services et assorti des conditions suivantes :

- « Avant de mettre en place un programme, les membres du Forum demandent à ce qu'un bilan sur les services actuellement offerts soit effectué par le ministère de la Santé et des Services sociaux. Ce bilan comprendrait également un volet sur les services disponibles pour les personnes vivant avec le syndrome de Down et leur famille.
- L'instauration d'un nouveau programme devrait s'appuyer sur les services déjà offerts aux femmes enceintes, par exemple, les services de suivi de grossesse offerts par la mission CLSC des CSSS.
- Une stratégie liée à l'implantation du programme devrait être développée par le ministère de la Santé et des Services sociaux incluant des actions de communication pour expliquer la nature du programme et les raisons qui justifient un tel programme pour éviter une mauvaise perception des choses dans l'opinion publique.
- L'offre de services, incluant de l'information, doit s'adresser, d'une part, aux femmes enceintes et aux couples dans le cadre d'un programme de dépistage prénatal et, d'autre part, aux personnes présentant le syndrome de Down et leur famille pour les soutenir.
- Selon certains membres, il faut s'assurer qu'il y ait un accès minimal dans toutes les régions du Québec, pour d'autres il faudrait qu'il y ait un accès équitable dans toutes les régions. Il est mentionné que l'accès équitable pourrait être modulé en fonction des services requis par l'état de santé de chacun.
- Certains membres se questionnent sur la faisabilité d'un tel programme étant donné les coûts et les ressources (par exemple, humaines et matérielles) qu'une telle nouveauté requiert. Les services prévus au programme doivent être offerts selon la capacité de payer de l'État. »

Dans un deuxième temps, lors de la même séance de septembre, les membres ont aussi eu l'occasion de délibérer au sujet d'options décisionnelles envisageables en ce qui a trait au dépistage prénatal de la trisomie 21 et aux modes organisationnels qui y sont associés. Le fruit de ces délibérations sera intégré à la sous-section sur l'argumentaire au sujet de la mise en œuvre éventuelle d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21.

La réponse aux besoins des personnes présentant la trisomie 21 et de leurs proches

À cette étape-ci du rapport, il nous apparaît nécessaire de traiter d'une préoccupation qui a été soulevée constamment tout au long de la consultation, soit la situation des personnes ayant la trisomie 21 et de leurs proches. Cette préoccupation a été soulevée par les personnes consultées dans la mesure où elles la considéraient comme indissociable de la réflexion entourant la mise en œuvre d'un éventuel programme de dépistage. En effet, le choix des futurs parents d'avoir recours ou non à un test de dépistage et de poursuivre ou non la grossesse advenant un résultat positif est éminemment influencé par les conséquences de ces choix sur la famille et la place accordée à ces personnes et à celles vivant avec une déficience intellectuelle ou physique dans notre société. Trois thèmes ont constamment été abordés dans les mémoires, lors des audiences et dans la consultation en ligne : l'intégration sociale des personnes présentant la trisomie 21, l'accessibilité des services spécialisés ainsi que le soutien et le vécu des familles.

Il est à noter que plusieurs de nos constats vont dans le même sens que les conclusions de l'étude *Tricoter avec amour*, menée par le Conseil de la famille et de l'enfance et qui porte sur la vie de famille avec un enfant handicapé (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007b). Il s'ensuit que cette étude est citée à plusieurs reprises dans les propos ci-dessous.

A L'INTÉGRATION SOCIALE DES PERSONNES PRÉSENTANT LA TRISOMIE 21

Les différentes étapes de notre consultation nous ont révélé que le plus grand obstacle à l'intégration sociale d'une personne ayant la trisomie 21 n'est pas lié à sa condition, mais plutôt à l'attitude des gens et au manque d'ouverture.



L'attitude des gens envers les personnes ayant une déficience physique ou intellectuelle, dont celles vivant avec la trisomie 21, peut en effet renforcer les obstacles ou au contraire faciliter l'intégration et la participation sociale, comme nous l'enseigne le modèle du processus de production du handicap (PPH) de Patrick Fougeyrollas (Fougeyrollas *et al.*, 1998).

Les répondants à la consultation en ligne, comme plusieurs acteurs entendus dans le cadre des audiences, ont souligné l'importance du rôle des milieux de garde et scolaire dans l'acceptation et l'intégration des personnes présentant la trisomie 21 en société. Comme le souligne le rapport *Tricoter avec amour*, certains parents vont préférer que leur enfant fréquente une école spécialisée, où les intervenants ont plus d'expérience avec les élèves présentant une déficience intellectuelle ou physique, où l'approche est plus adaptée aux besoins de ces enfants et où les services sont parfois plus accessibles (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007b). D'autres parents jugent préférable pour leur enfant qu'il soit intégré dans une classe ordinaire afin qu'il puisse acquérir des connaissances et des compétences lui permettant de participer à la vie sociale. Il est à noter à cet effet que la Politique de l'adaptation scolaire (ministère de l'Éducation, 1999) insiste sur l'importance de privilégier, au moyen de l'organisation des services, l'intégration des élèves handicapés ou en difficulté d'apprentissage ou d'adaptation (EHDA) en classe ordinaire (Trépanier, 2005, p. 7). D'autres soulignent que la présence en classe ordinaire d'élèves présentant la trisomie 21 permet aux autres élèves de prendre conscience d'une diversité humaine et de l'apport de tous et de chacun à la société (Regroupement trisomie 21, 2005).

Un répondant lors de la consultation en ligne menée par le Commissaire s'exprime comme suit concernant l'importance du regard des autres :

« Lorsque nous sommes à l'intérieur de notre réseau familial et amis, tout va relativement bien. C'est lorsqu'on doit sortir de ces réseaux que les difficultés se multiplient. Des efforts inouïs doivent se faire à différents niveaux. Le regard de la société est souvent bien difficile à porter. »

Selon le Conseil de la famille et de l'enfance, la perception d'un malaise chez les personnes rencontrées ou croisées lors de sorties dans les lieux publics peut renforcer le sentiment d'isolement chez les personnes vivant avec une déficience intellectuelle ou physique ainsi que chez les membres de leur famille et leurs proches (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007b).

Un répondant à la consultation en ligne menée par le Commissaire s'exprime comme suit concernant l'intégration scolaire :

« Cet enfant fut un maître pour les vraies valeurs de la vie. Il a ouvert mes yeux du cœur. J'ai appris l'AMOUR, la tolérance, la différence, la patience, la fierté, la joie, la solidarité familiale et des amis, le bonheur de pouvoir donner et de recevoir. J'ai connu le manque d'ouverture de personnes influentes du système et c'est la plus grande déception ainsi que la régression de l'apprentissage de l'enfant. Au niveau scolaire c'est un cuisant échec pas au niveau intellectuel mais au niveau intégration humaine. »

Il nous est apparu, tout au long de la consultation, que l'intégration de l'enfant vivant avec la trisomie 21 dans un milieu de garde de même que dans le milieu scolaire constituent des moments où les parents sont confrontés à de nombreux obstacles. Il peut s'avérer particulièrement ardu en pratique pour les parents d'enfants ayant la trisomie 21 ou toute autre forme de déficience intellectuelle ou physique de trouver un milieu adapté à ses besoins, ainsi qu'aux leurs, et disposé à le recevoir à temps plein ou partiel. Les témoignages entendus dans le cadre de notre consultation en ligne de même que dans l'étude effectuée par le Conseil de la famille et de l'enfance *Tricoter avec amour* vont dans ce sens (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007b).

B L'ACCESSIBILITÉ DES SOINS ET DES SERVICES SPÉCIALISÉS

La consultation effectuée par l'équipe du Commissaire à la santé et au bien-être nous a informés sur l'existence de difficultés liées à l'accessibilité aux soins et services spécialisés pour les personnes présentant la trisomie 21 et leurs familles. En raison des problèmes d'accessibilité ou de délais trop longs entre les séances de traitement, de nombreux parents se tournent vers le secteur privé, afin de s'assurer que leur enfant ne soit pas pénalisé. L'accessibilité aux services spécialisés semble particulièrement difficile en dehors des centres urbains. Le fait que les parents aient besoin de recourir au secteur privé pour obtenir des services spécialisés en temps opportun et le manque d'accessibilité de ces services en région soulèvent un important enjeu d'équité.

La nécessité d'intervenir le plus rapidement possible auprès des personnes vivant avec une déficience intellectuelle, afin de favoriser le développement de leurs capacités et de leur autonomie, fait pourtant consensus dans les travaux de recherche.

Un répondant à la consultation en ligne menée par le Commissaire s'exprime comme suit sur l'intégration scolaire :

« Bien qu'il existe la Loi sur l'instruction publique et qu'on prône l'intégration scolaire, dans la pratique, les écoles restent réticentes et ne savent pas comment organiser cette intégration. Le manque de soutien et de modèles fait que les institutions scolaires perçoivent l'intégration d'un enfant avec la trisomie 21 comme une corvée et une surcharge pour les enseignants. Cette perception est erronée et la seule façon de la renverser, c'est en sensibilisant les écoles aux avantages de l'intégration, c'est en leur montrant des modèles concrets, des façons d'agir, les ressources à mettre en place et comment s'organiser. Bien sûr, il faut également penser aux enfants intégrés. Pour que l'intégration soit réussie, les enfants doivent être entourés de gens compétents, sensibilisés à la trisomie 21 et formés pour bien les accompagner dans leur cheminement scolaire. »

Des répondants à la consultation en ligne du Commissaire s'expriment ici sur l'accessibilité aux services spécialisés :

« Les listes d'attente dans les centres montérégiens de rééducation (CMR) étaient longues, heureusement nous avions les moyens financiers et assurances pour faire de la stimulation précoce dès l'âge de 3 mois. Ce fut d'ailleurs la clé du succès! »

« On doit constamment se battre pour avoir accès aux services, il y a des listes d'attente partout et les gens se renvoient la balle. On ne frappe jamais à la bonne porte, personne n'est là pour nous aider. Nous devons donc faire appel au privé et PAYER, malgré nos pauvres moyens. Il s'agit pourtant de l'avenir d'un enfant, et du fardeau qui sera plus ou moins lourd pour la société selon les services qu'il aura reçus. »

Comme la réadaptation vise directement à «réduire les situations de handicap pour permettre une intégration et une participation optimales» (Fédération québécoise des centres de réadaptation en déficience intellectuelle et en troubles envahissants du développement, FQCRDITED, 2006), il est clair que les limites d'accès rencontrées peuvent avoir un impact majeur sur le développement des personnes concernées et, par le fait même, sur la vie de leur famille et de leurs proches.

C LE SOUTIEN ET LE VÉCU DES FAMILLES

Les visites médicales, les exercices de stimulation et les autres soins à prodiguer nécessitent un investissement majeur de temps et d'énergie, ce qui peut avoir de nombreuses répercussions sur l'équilibre familial, notamment sur la relation de couple. Il est à noter que cette réalité a été documentée ailleurs et peut expliquer en partie la statistique selon laquelle la proportion de familles monoparentales est plus élevée dans celles où vit un enfant ayant une incapacité (27 %) que dans les autres familles (20 %) (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007a et 2007b).

Plusieurs personnes consultées témoignent d'un changement dans les priorités et les habitudes familiales à la suite de la naissance d'un enfant présentant la trisomie 21. Moins de temps semble être accordé à la vie professionnelle et aux activités personnelles. Il semblerait que les services liés au répit et au gardiennage ne sont pas toujours suffisants et que les parents ne se sentent pas assez soutenus. Les ressources sont limitées, les temps d'attente, longs, et les procédures, complexes. Les témoignages de parents d'enfants handicapés dans le cadre de l'étude *Tricoter avec amour* font état des mêmes obstacles (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007b).

Plusieurs acteurs rencontrés et quelques répondants à la consultation en ligne ont soulevé le thème des ressources destinées aux adultes ayant la trisomie 21. Bien que différents types de services existent pour soutenir ces derniers, leur accessibilité semble une fois de plus causer problème.

Un répondant à la consultation en ligne du Commissaire s'exprime sur son vécu en tant que parent :

« Des fois, je pense même qu'une séparation serait plus facile pour moi... je n'ai de toute façon pas de temps à consacrer à mon couple, et [...] je pourrais me ressourcer une semaine sur deux pour être en forme quand j'aurais les enfants... Triste un peu à raconter, vous ne trouvez pas? »

Un répondant à la consultation en ligne du Commissaire s'exprime ainsi sur les ressources de soutien aux familles vivant avec un enfant présentant la trisomie 21 :

« Que la vie de famille sera merveilleuse et avec aucun problème, mais qu'en dehors de ce système de soutien nous sommes seuls avec nos problèmes, le gouvernement n'est d'aucun secours et que les programmes disponibles sont déjà saturés et avec une liste d'attente longue comme le bras... »

Un répondant à la consultation en ligne du Commissaire s'exprime ainsi sur les services destinés aux adultes présentant la trisomie 21 :

« Il y a définitivement un manque de services offerts. Mon frère a été sur une liste d'attente pendant 2 ans pour une place en atelier! Quoi faire en attendant sa place?... Pas grand-chose! »

73

Selon différentes associations, un vide important reste à combler en ce qui a trait aux services destinés aux adultes vivant avec la trisomie 21. Les parents se questionnent sur les conséquences de leur vieillissement et de celui de leur enfant. Le fait que plusieurs adultes présentant la trisomie 21 vivent dans des milieux pour personnes non autonomes appuie cette préoccupation. Pour ceux qui peuvent fonctionner de manière plus autonome en société, des ressources de soutien à l'emploi, résidentielles et de loisirs sont nécessaires.

Il est fondamental de prendre en considération la situation des personnes présentant la trisomie 21 et de leurs proches dans toute réflexion éthique liée à l'instauration éventuelle d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21, comme nous l'aborderons dans la prochaine section.

Ce que le
Commissaire
retient de la
consultation

Ce que le Commissaire retient de la consultation

Dans cette section, le Commissaire procède à la synthèse et à l'intégration des propos recueillis lors des différentes étapes de la consultation et fait ressortir les enjeux éthiques qu'il juge fondamentaux. Le Commissaire est dans une position privilégiée pour ce faire, dans la mesure où il a entendu l'exposé de l'ensemble des préoccupations soulevées dans le cadre de la consultation, aussi légitimes les unes que les autres. Ainsi, il est à même de faire les liens entre les éléments de discussion amenés, en tenant compte du contexte, ce qui a permis de faire ressortir la complexité de la question.

Dans un premier temps, le Commissaire aborde des questions fondamentales qui ont été réitérées au cours de la consultation et fait un bref exposé de la réponse aux besoins des personnes ayant la trisomie 21 et de leurs proches. Cet exposé permet de mieux évaluer l'impact potentiel d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21. Puis, le Commissaire construit un argumentaire pour la mise en œuvre éventuelle d'un tel programme, à partir des éléments qu'il a entendus dans le cadre de la consultation et qu'il juge centraux. Enfin, il présente une synthèse et des actions à entreprendre qui tiennent compte des principaux enjeux éthiques ayant émergé lors de la consultation.

Quelques questions fondamentales

Certaines préoccupations ont été exposées de manière récurrente tout au long de la consultation. Il s'agit de questions qui ont un lien avec le programme proposé de dépistage prénatal de la trisomie 21, mais qui ne s'y limitent pas. Ces questions fondamentales ne peuvent trouver leur résolution dans le cadre de cette consultation, puisqu'elles comportent un niveau de complexité qui leur est propre. Elles sont présentées, toutefois, étant donné l'importance qu'elles ont prise dans la consultation.



Pourquoi dépister la trisomie 21 ?

La question la plus fréquemment posée lors de la consultation était : pourquoi avoir ciblé la trisomie 21 ? Pour plusieurs, il semblait incompréhensible que cette condition ait été choisie en premier lieu pour un dépistage prénatal, alors qu'elle est viable, qu'aucune solution thérapeutique n'est suggérée pour faire suite à un résultat positif du dépistage et du diagnostic, et que l'avortement ou la poursuite de la grossesse sont les deux seules options possibles. Par ailleurs, la qualité de vie des personnes présentant la trisomie 21 est souvent bonne et, quoiqu'elles nécessitent des soins et une attention particulière, elles représentent aussi une source de joie pour leur entourage.

Dans le cadre de ce questionnaire, la différence que semble faire notre société dans la manière d'aborder la question de la prématurité et le dépistage prénatal de la trisomie 21 a soulevé plusieurs réflexions lors de la consultation. Il est apparu illogique, pour plusieurs personnes consultées, d'un côté d'investir énergie et argent pour faire survivre à tout prix de grands prématurés qui risquent d'être lourdement handicapés, et de l'autre, de chercher à prévenir la naissance d'enfants ayant la trisomie 21. Il est à noter que ces deux situations ne sont pas vraiment comparables, puisque dans le cas des prématurés, il s'agit d'enfants déjà nés et qui nécessitent des soins dans une situation d'urgence, alors que dans l'autre cas, le dépistage est fait afin de permettre aux parents d'exercer leur libre choix quant à la décision de mener ou non la grossesse à terme. Ces différences soulèvent la question du statut de l'embryon humain et ne peuvent se limiter à une réflexion sur les conséquences des actions posées relativement au niveau de handicap et à l'acceptation de la société à son égard.

Plusieurs hypothèses ont été avancées pour expliquer qu'un dépistage de la trisomie 21 soit déjà offert, même en l'absence d'un programme. Parmi celles-ci, mentionnons : la prévalence de cette condition et la possibilité de la détecter depuis plusieurs années, le fait qu'elle soit facilement identifiable sur le plan clinique, que ce dépistage soit offert depuis longtemps dans nombre de pays et de provinces canadiennes, qu'il existe un intérêt économique derrière le développement de tests de dépistage, que l'autonomie décisionnelle des parents en matière de procréation prenne une grande importance dans notre société et que la trisomie 21 représente une déficience intellectuelle limitant l'autonomie des personnes atteintes. La question de l'autonomie prend une importance particulière dans notre société et à l'époque actuelle où la performance est valorisée et où les jeunes sont encouragés très tôt à l'autonomie. Le sentiment d'impuissance vis-à-vis de la déficience intellectuelle et par rapport à notre capacité de donner une autonomie aux personnes présentant la trisomie 21 préoccupe, surtout après le décès de leurs parents, lesquels vivent avec ces enfants la plupart du temps.

À cet égard, les membres du Forum ont affirmé « éprouver un certain malaise face à la question posée, qui soulève des enjeux importants relatifs à la vie humaine ». Selon eux, « [i]l faudrait élargir le débat sur cet enjeu et demander aux instances concernées de définir un code d'éthique qui explicite les valeurs et les critères selon lesquels il faut étudier l'introduction de dépistages ».

Quand est-il approprié de mettre en œuvre un programme de dépistage? Quels critères utiliser?

Lors des audiences de même qu'au sein du Forum, la question plus large de savoir quand il est approprié de mettre en œuvre un programme de dépistage de conditions pour lesquelles aucune solution thérapeutique n'existe a été soulevée. Quels sont les critères pouvant justifier une telle décision? Il a même été proposé, dans le cadre des audiences, qu'une consultation citoyenne soit organisée spécifiquement sur la question afin d'en débattre publiquement, tant les enjeux éthiques que cela pose sont importants.

Nous avons choisi de ne pas aborder la question plus large des critères de dépistage, le dépistage prénatal de la trisomie 21 soulevant suffisamment de questions qui méritent un débat de société. Par ailleurs, des chercheurs de l'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé du Québec (AETMIS) se sont déjà penchés sur la question plus large des critères devant présider à un dépistage populationnel. Leurs réflexions et consultations témoignent de la complexité de soutenir un processus décisionnel transparent, éclairé par des données probantes et contextuelles, et tenant compte des perspectives individuelles et collectives. Au-delà des bénéfices et des risques pour les individus et les familles, il importe en effet d'examiner si les modalités d'implantation envisagées pour un programme

de dépistage donné permettent de maximiser les bénéfices et de minimiser les risques pour la population cible, et si l'allocation des ressources est justifiée compte tenu des valeurs et des autres priorités sociales (Andermann *et al.*, 2008; Blancquaert *et al.*, soumis).

En filigrane aux questions précédentes sur la pertinence d'organiser un dépistage prénatal de la trisomie 21 et, plus généralement, d'autres conditions pour lesquelles aucune

Un répondant à la consultation en ligne a présenté comme suit cette question des limites à poser au dépistage prénatal :

« Pour laisser le choix aux couples. Mais attention, si dans 50 ans on est capable de dépister les personnes qui seront atteintes de diabète de type 1 par exemple, les avorterons-nous? Et si on pouvait dépister les futurs délinquants, auront-ils quand même le droit de naître? Attention au débordement... Qui sommes-nous pour décider qui a le droit de vivre ou pas, avant même d'être venu au monde?! »

solution thérapeutique n'existe, le processus décisionnel du gouvernement dans les réflexions qui sous-tendent cette proposition interpelle. Il semble que le comité chargé de mettre en œuvre le programme soit formé uniquement d'experts, et plusieurs répondants jugeaient pertinent de consulter également des individus directement concernés, tels les personnes vivant avec la trisomie 21 et leurs familles.

Quel moment et quel lieu conviennent pour un débat de société ?

La question de l'intégration des technologies de la santé dans la société, illustrée dans le cas présent par l'introduction des tests de dépistage prénatal de la trisomie 21, a soulevé plusieurs commentaires et réactions, aussi bien lors des audiences qu'au sein du Forum. Les personnes consultées exprimaient le sentiment d'être impliquées trop tard dans le processus pour que leurs préoccupations aient un impact sur le processus décisionnel d'introduire un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec. Plusieurs se sont dites déçues que nous soyons rendus si loin en tant que société dans l'utilisation de telles technologies. Celles-ci posent des questions fondamentales sur la société dans laquelle nous vivons et que nous construisons ensemble, et sur l'idée que nous nous faisons de l'humanité. La création d'un espace de réflexion éthique où les citoyens pourraient se réunir et délibérer ensemble sur ces choix de société est vivement désirée par plusieurs des personnes consultées.

À ce sujet, plusieurs membres du Forum jugent important d'éviter que les positions du Forum et le rapport du Commissaire sur le dépistage de la trisomie 21 ne créent un précédent, qu'ils ne servent d'étalon pour l'introduction d'autres technologies en santé. À cet effet, ils ont réitéré l'idée qu'il faut donner une portée limitée à ce rapport et ne pas étendre les recommandations à d'autres sujets.

Le Forum de consultation a également insisté sur la nécessité de se pencher sur « la légitimation éthique des décisions du gouvernement en matière de santé. Trop souvent, observe-t-on, des décisions sont prises et la société est placée devant le fait accompli. Dans ce contexte, il semble pertinent que le Commissaire et le Forum soient consultés sur une problématique éthique avant qu'une politique ou un programme ne soit implanté ».

Le domaine de la génétique a fréquemment été cité en exemple comme un lieu où les technologies évoluent à une grande vitesse, sans que nous puissions, en tant que société, comprendre réellement leurs impacts sur nos vies, sur le fonctionnement de nos sociétés et sur notre compréhension de qui nous sommes. Les tests de dépistage prénatal de la trisomie 21 présentent une particularité en ce qu'une association a pu être établie depuis longtemps entre l'anomalie chromosomique et son expression clinique – il était donc possible de dépister cette condition pour éviter la naissance d'enfants la présentant. De plus, au Québec, le développement de la génétique s'est fait de manière graduelle, grâce à l'initiative et au travail de quelques individus, sans regard externe sur l'évolution des pratiques. Le développement et la mise en place des tests de dépistage de la trisomie 21 se sont donc faits naturellement, sans heurts, mais aussi sans qu'il y ait de questionnement relatif à la pertinence de poursuivre dans cette voie. Ainsi, les décisions d'aujourd'hui ne peuvent faire abstraction de celles prises dans le passé ni du contexte dans lequel nous évoluons en tant que société.

L'historique du développement des tests de dépistage prénatal de la trisomie 21 et les questions que nous nous posons aujourd'hui en tant que société nous rappellent la nécessité d'agir de manière proactive pour réfléchir et délibérer ensemble sur la pertinence d'aller de l'avant quant à certaines technologies qui nous interpellent sur le plan éthique, et non d'attendre de devoir réagir une fois qu'elles sont disséminées sur le terrain. Cette approche est particulièrement importante dans des domaines tels que la génétique, où les développements ont des impacts sur des populations et des générations, dans le temps comme dans l'espace, et ont le potentiel de redéfinir nos sociétés et nous-mêmes.

La réponse aux besoins des personnes présentant la trisomie 21 et leurs familles : données factuelles

Plusieurs aspects ont été cernés relativement aux besoins des personnes ayant la trisomie 21 et de leurs familles. Alors que la consultation ne portait pas spécifiquement sur cette question, le Commissaire en reconnaît l'importance, de par les enjeux qu'elle soulève relativement à l'instauration éventuelle d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21. C'est pourquoi il juge nécessaire de soutenir les propos exprimés à cet effet, lors de la consultation, par une documentation additionnelle.

L'intégration sociale

Lors de la consultation, il a été porté à notre attention que l'intégration sociale des personnes présentant la trisomie 21 et, plus largement, de celles ayant une déficience intellectuelle, posait problème. Or, la discrimination que subissent ces dernières semble plus importante que dans le cas des personnes vivant avec un handicap physique. Plusieurs raisons ont été données pour expliquer cet état de fait. Chez nombre de personnes, cette réalité fait craindre les impacts négatifs que pourrait avoir l'instauration d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 sur l'acceptation sociale des personnes en cause.

À cet effet, l'intégration en milieu de garde et scolaire a été signalée comme particulièrement problématique, ce qui accroîtrait le sentiment de discrimination que vivent les personnes ayant la trisomie 21 et leurs proches. Elles peuvent également le ressentir en d'autres occasions. Par exemple, une consultation effectuée par la Commission des droits de la personne et des droits de la jeunesse auprès d'organismes représentant des personnes vivant avec une déficience intellectuelle a démontré que, dans le cadre de la

prestation de services médicaux, l'application de certaines exigences, telles que la présence des familles des patients présentant une déficience intellectuelle pour bénéficier de services, peut être perçue par les personnes concernées comme un traitement discriminatoire (Commission des droits de la personne et des droits de la jeunesse, 2007). Ce constat souligne la nécessité de former le personnel médical qui accueille les personnes présentant une déficience intellectuelle. À cet égard, il pourrait être pertinent de profiter de l'expérience de certaines associations qui offrent des activités de formation aux professionnels de la santé et aux étudiants en adaptation scolaire dans le but de faciliter la communication entre les intervenants et les personnes vivant avec une déficience intellectuelle.

Accès à des services spécialisés

Il est estimé que 3 % de la population du Québec vit avec une déficience intellectuelle, ce qui représente 200 000 Québécois. De ce nombre, on suppose que 35 000 personnes ont besoin de services spécialisés (FQCRDIET, 2007).

La consultation du Commissaire indique un problème d'accessibilité à ces services pourtant nécessaires à l'intervention précoce, elle-même si importante pour l'intégration des personnes ayant une déficience intellectuelle. Cette réalité a également été documentée par le Conseil de la famille et de l'enfance, qui affirme que plusieurs périodes d'attente entre le diagnostic et l'accès aux services spécialisés ont été mentionnées dans le cadre d'une enquête qu'il a réalisée : les délais relatifs à l'évaluation de l'admissibilité de l'enfant aux services spécialisés en centre de réadaptation en déficience intellectuelle et en troubles envahissants du développement (CRDITED), ainsi que l'évaluation des besoins et les listes d'attente pour accéder aux services spécialisés (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007b).

Toujours selon cette enquête, le manque de services destinés aux enfants vivant avec une déficience physique ou intellectuelle, dont la trisomie 21, est mentionné par les parents interrogés comme l'élément le plus pénalisant pour eux-mêmes, puisque cela vient amplifier les incapacités de l'enfant, en plus d'augmenter l'angoisse des parents. De plus, cette insuffisance de services accentue le sentiment d'exclusion de ces familles et est perçu comme un manque de volonté politique (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007b).

La consultation a également permis de constater qu'il existe un problème d'équité d'accès en regard des services spécialisés, qui ne sont pas toujours disponibles en région. De plus, les services pour les personnes adultes ayant la trisomie 21 ne répondent pas toujours à leurs besoins spécifiques.

Accès à du soutien et à des ressources financières additionnelles

Un autre besoin qui est clairement ressorti lors de la consultation est la nécessité, pour les parents d'enfants ayant la trisomie 21, d'avoir du soutien, particulièrement des services de répit et de garde, mais également une aide financière. Les ressources financières et les services sont souvent inaccessibles et méconnus des parents. Au dire de certaines personnes consultées, les parents doivent devenir des experts de l'appareil gouvernemental pour obtenir de l'aide.

Il est à noter qu'au Canada, 99 % des enfants ayant une incapacité vivent dans leur famille (Tétreault, 2002). Le milieu familial est en effet considéré comme le meilleur contexte de vie pour les personnes nécessitant de l'assistance. Il en résulte que parfois les parents se sentent obligés d'assumer l'ensemble des responsabilités liées à l'état de santé ou à la condition de leur enfant. Selon le Conseil de la famille et de l'enfance, cette situation peut entraîner chez la ou les personnes aidantes des problèmes de santé physique et mentale (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007a et 2007b).

Le sentiment que peuvent éprouver les parents d'être les seuls responsables de la stimulation de leur enfant et, par le fait même, de leur développement optimal, est renforcé par le problème d'accessibilité aux services spécialisés et l'approche préconisée d'une intervention précoce, impliquant de plus en plus la famille et les proches dans la réadaptation et l'adaptation de leur enfant (FQCRDIET, 2007 ; Veillette, 2005). Certaines associations, dont le Regroupement pour la trisomie 21, organisent à cet effet des séances d'exercices de stimulation, ce qui permet également aux parents de partager leurs expériences tout en favorisant le développement de leur enfant.

Sur le plan financier, il est fréquent que les dépenses additionnelles liées au handicap de l'enfant soient assumées par un seul salaire ou un salaire réduit, en raison des heures durant lesquelles un des deux parents ne peut poursuivre ses activités professionnelles. Ainsi, dans les familles rencontrées par le Conseil de la famille et de l'enfance, la pauvreté est rapportée comme un handicap supplémentaire (Conseil de la famille et de l'enfance, 2007b). À cet effet, selon l'Institut de la statistique du Québec (2001), les revenus annuels totaux des ménages où un enfant a une incapacité sont en moyenne plus faibles que dans les autres.

Alors qu'une aide financière est allouée aux parents d'enfants présentant la trisomie 21 par les gouvernements provinciaux et fédéral, le montant de certains frais (couches, gardiennage) remboursés par les centres de santé et de services sociaux peut varier selon les régions. Par ailleurs, les familles doivent faire face à des délais liés à l'évaluation de l'admissibilité au programme d'aide et à l'obtention du financement en question. Enfin, certaines familles dont un enfant présente la trisomie 21, peuvent faire face à un refus ; elles doivent alors en appeler de cette décision.

Ces besoins non comblés chez les personnes présentant la trisomie 21 et leurs familles ont une importance éthique, en ce qu'ils augmentent la charge de ces personnes, accroissent la discrimination qu'elles peuvent subir et limitent la liberté de choix des parents aux prises avec la décision difficile d'opter pour un avortement ou de mener à terme la grossesse lorsque la présence de la trisomie 21 a été confirmée par le test de dépistage et de diagnostic.

Argumentaire au sujet de la mise en œuvre éventuelle d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21

Les arguments présentés dans cette section concernent plus directement la mise en œuvre éventuelle d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21. Cet argumentaire représente la synthèse et l'intégration qu'a fait le Commissaire des propos recueillis lors de la consultation.

La décision de mettre en œuvre ou non un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 ne peut faire abstraction de la situation actuelle. Plusieurs acteurs constatent de nombreux problèmes au *statu quo*, ce qui motive un désir de changer la situation.

La situation actuelle peut être modifiée de différentes manières, en fonction des jugements portés sur les conséquences et les risques des options qui s'offrent à nous, de même que des priorités que nous désirons adopter comme société. Dans cette optique, deux grandes voies décisionnelles se présentent en vue de changer le *statu quo*, selon que l'on considère :

- que les conséquences et les risques associés au dépistage prénatal de la trisomie 21 sont importants, inacceptables et impossibles à minimiser. Dans ce cas, il pourrait être envisagé de retirer des services.
- que, malgré l'importance des risques associés à l'implantation de ce programme, il est possible de diminuer à la fois leur probabilité d'occurrence et leur impact, tout en favorisant l'avènement des effets positifs d'un tel programme. Dans ce deuxième cas, il pourrait être considéré comme une meilleure option d'améliorer les services existants.

L'argumentaire suivant est constitué de trois moments différents faisant référence aux options possibles, soit une réflexion : sur ce que signifie retirer des services, sur le *statu quo* et enfin, sur les moyens d'améliorer les services existants.

1. Retirer des services existants ?

Le programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 proposé par le ministère de la Santé et des Services sociaux s'inscrit dans un contexte de médicalisation croissante de la grossesse et où l'intégration sociale des personnes présentant la trisomie 21, et plus largement de toutes celles ayant une déficience intellectuelle, pourrait être grandement améliorée. Il s'ensuit que l'instauration d'un tel programme soulève des préoccupations relatives à la discrimination accrue que pourraient subir les personnes ayant la trisomie 21 et leurs familles, et des problèmes de prise en charge des femmes enceintes. Une autre crainte que cela entraîne est que de moins en moins d'enfants présentant la trisomie 21 naissent à mesure que seront développés des outils de dépistage et de diagnostic plus performants.

Ce questionnement fondamental et les risques de dérive pressentis poussent certaines personnes à demander qu'un tel programme de dépistage prénatal ne soit pas introduit ou encore, que les tests d'amniocentèse et de dépistage prénatal de la trisomie 21 déjà offerts depuis plus de vingt ans soient abandonnés, puisqu'ils s'inscrivent, selon ces personnes, dans une même logique. Ainsi, l'éventuelle instauration de services de dépistage coordonnés ne ferait qu'aggraver une situation préexistante où une sélection des naissances a déjà cours. Le risque d'augmenter la sélection des naissances existe, il ne faut pas le nier. Il a été documenté dans d'autres juridictions où des programmes de dépistage ont été menés (Santé Canada, 2002, p. 2).

Or, pour retirer des services déjà offerts, il faudrait que les risques qu'ils présentent soient suffisamment importants et impossibles à minimiser, position que la très grande majorité des personnes consultées n'appuie pas.

84

Une majorité des membres du Forum de consultation ont aussi jugé qu'«il serait très difficile de retirer l'accès aux tests de dépistage et de diagnostic du syndrome de Down actuellement en cours. Présentement, plusieurs provinces canadiennes ainsi que plusieurs pays offrent de tels services. Par conséquent, il apparaît impossible d'effectuer un retour en arrière. Par ailleurs, il est mentionné que si l'État retirait des services, le secteur privé pourrait prendre encore plus de place dans ce domaine, augmentant ainsi l'iniquité, ce qui est très inquiétant pour plusieurs membres du Forum».

De plus, «[l]es membres du Forum se questionnent à savoir s'il est possible de retirer des services en vertu de la Charte des droits et libertés. Il est souligné que la tendance actuelle dans le système de santé et de services sociaux est d'ajouter des soins et des services plutôt que d'en soustraire».

Le «droit de savoir»

Ajoutons qu'une suppression de services existants irait à l'encontre du libre arbitre qui, au Québec et en Amérique du Nord, est reconnu aux parents relativement à la procréation, dans les limites des valeurs sociales et des lois en vigueur. Cela ne sous-entend pas un «droit de savoir» au sujet de tout et de rien concernant le fœtus, simplement parce que c'est possible de le faire. Des limites à ce principe peuvent être imposées dans le cadre des valeurs socialement partagées et des lois en vigueur. Ainsi, on ne considère pas qu'il est acceptable, dans notre société, de choisir le sexe des enfants à naître et encore moins

d'éliminer ceux qui ne correspondraient pas au choix premier. Ce «droit de savoir» des parents a cependant été réitéré lors de la consultation quand les conséquences de la naissance d'un enfant étaient jugées importantes, comme dans le cas de la trisomie 21. Le degré d'accord avec ce principe du libre arbitre des parents dans le domaine de la procréation est particulièrement évident dans les résultats de la consultation en ligne, où 74% des répondants, en majorité des femmes en âge de procréer, ont exprimé le désir d'avoir recours au test de dépistage afin de prendre des décisions éclairées.

D'autres études, telles que celle menée par la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, présentent des résultats similaires en ce qui concerne la volonté de couples d'avoir accès à l'information leur permettant de prendre des décisions éclairées relativement à la grossesse (Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993).

Plusieurs éléments découlent du constat de la reconnaissance du principe du libre arbitre des parents en matière de reproduction. En effet, si l'on considère ce principe comme fondamental, tous les moyens devraient être mis en œuvre pour permettre à tous les parents qui le désirent d'avoir accès à l'information la plus juste et la plus complète possible, dans les meilleures conditions, afin qu'ils puissent prendre des décisions éclairées relativement à la grossesse.

« Quoi qu'on en dise, il demeure qu'au bout du compte, l'éducation et la responsabilité d'un enfant (puis d'un adulte) vivant avec le syndrome de Down incombent à ses parents. Ce sont eux qui vivront cette charge pour le reste de leur vie, sans vacances, 24 heures sur 24. Par conséquent, il me semble que c'est aux parents que revient le choix de prendre en charge, ou non, cette lourde responsabilité. »

« Le choix de faire ce test ou non est un choix personnel. Même s'il n'est pas couvert par le système public, de nombreux parents y ont déjà recours dans le système privé. Ne pas l'offrir au public équivaut à jouer à l'autruche. »

« C'est une lourde tâche pour un parent de s'occuper d'un enfant avec un tel handicap. Personnellement, j'ai payé pour avoir le test pour pouvoir prendre une décision éclairée. Je n'aurais pas été capable, pour ma part, de m'occuper d'un enfant avec un tel handicap. Certains le font mieux mais je n'aurais pas voulu confier mon enfant non plus à des étrangers. »

« Tant et aussi longtemps que la société n'aura pas les services ICI ET MAINTENANT dès qu'elle en a besoin, il faudra donner le choix aux parents de poursuivre ou d'abandonner. »

Source : consultation en ligne.

2. Qu'en est-il du *statu quo* ?

Les constats relatifs au contexte actuel et les résultats de la consultation démontrent plusieurs lacunes concernant l'accès à une information juste et complète.

Non seulement des tests de dépistage prénatal de la trisomie 21 sont offerts dans le système public dans un certain nombre de régions seulement, avec des taux de détection et de faux positifs variables, mais les médecins se voient dans l'obligation d'informer les parents de leur existence, que ces tests soient disponibles ou non dans les services publics de la région. Ainsi se pose un important problème d'équité dans l'accès à une information de qualité pour les parents. Dans les régions où les tests ne sont pas disponibles dans le système public – et des disparités régionales existent, comme on l'a souligné dans les audiences et la consultation en ligne – les parents devront avoir recours au secteur privé. Il est clair que tous n'en auront pas les moyens financiers.

86

« Le choc de l'acceptation... il est très important que dès la seconde où des parents sont informés que leur enfant est atteint du syndrome de Down, on leur remette une documentation neutre pour répondre aux premières interrogations, car le personnel médical est peu ou mal informé là-dessus en général. L'information permet l'acceptation beaucoup plus facilement et rapidement selon moi. »

« Ça prendrait une vidéo d'explication, un réseau de parents, etc. Il faudrait qu'ils soient encadrés par quelqu'un qui leur explique ce qui arrive, qui les aide à remplir tous les papiers, un réseau devrait leur donner accès sans tarder aux spécialistes... L'enfant est handicapé, mais le parent est sous le choc et il a besoin d'aide. »

Source : consultation en ligne.

En ce qui a trait à la façon de transmettre l'information relative aux tests de dépistage et de diagnostic, et à la qualité de celle-ci, plusieurs lacunes dans la pratique actuelle ont été soulignées. Des acteurs ont fait état, dans les mémoires, lors des audiences ou de la consultation en ligne, d'exemples de manque et de transmission expéditive d'informations, de même que de manque de soutien.

Dans la présentation des mémoires et surtout lors des audiences, il a été porté à notre attention à quel point le risque est grand que l'offre systématique de tests de dépistage se transforme en une systématisation des tests, étant donné le contexte de la pratique où l'offre ne se fait pas dans les meilleures conditions.

Les membres du Forum de consultation ont également exprimé cette préoccupation :

« Il y a un risque qu'on bascule dans une situation de dépistage de façon systématique étant donné le manque d'information et d'explication concernant les tenants et aboutissants du test fourni par le médecin. »

Qu'entend-on par « offre » ?

La question qui se pose à nous est : qu'est-ce que l'on entend par « offre » ? Qu'est-ce qui est offert ? Un test de dépistage accompagné de l'information nécessaire à une prise de décision éclairée ou un test de dépistage avec une information insuffisante ? Cette différence, apparemment ténue, n'est pas reconnue dans la situation actuelle, alors qu'elle est fondamentale. Il est clair que les parents subissent de multiples influences lorsqu'ils doivent décider d'opter ou non pour un test de dépistage et de mener ou non à terme une grossesse où le fœtus présente la trisomie 21. Ils n'ont pas non plus, dans nombre de cas, l'information suffisante pour prendre une décision éclairée. Ce constat ne remet pas en question le professionnalisme des personnes impliquées dans l'offre actuelle de tests de dépistage et dans le conseil génétique, mais prend en considération tout le contexte organisationnel dans lequel cette offre s'inscrit.

La charge de travail des professionnels de la santé impliqués est lourde ; peu de temps peut être consacré à l'entretien avec les parents, et les personnes pouvant apporter un soutien psychologique ne sont pas suffisamment impliquées à l'heure actuelle. Par ailleurs, il existe en ce moment une pénurie de professionnels de la santé pouvant faire le suivi des grossesses et assurer le conseil génétique. Cette pénurie soulève la question des nouvelles ressources humaines et financières qui devront s'ajouter dans l'éventualité de la mise en œuvre d'un programme de dépistage, puisque celui-ci provoquera sans doute une hausse de la demande des services de dépistage, en réponse à une offre accrue.

Des éléments essentiels d'information font cruellement défaut relativement à ce que passer un test de dépistage signifie réellement, outre de se conforter sur l'état « normal » du fœtus. Il y a la possibilité d'un avortement et du deuil qui s'ensuit si les parents prennent la décision de ne pas poursuivre la grossesse. Cette possibilité doit être abordée avec eux, malgré et surtout à cause de la sensibilité à ces questions. Aussi, l'information relative à la vie avec la trisomie 21 devrait être transmise aux parents par les personnes pouvant en témoigner le mieux, c'est-à-dire les personnes ayant la trisomie 21 et leurs familles. En effet, des informations équilibrées transmises dans le cadre de rencontres personnelles, sous forme de DVD ou de documentation écrite (dépliants, textes de type questions-

réponses, etc.) permettraient aux parents de prendre des décisions en ayant tous les éléments en main. La possibilité d'avoir accès à cette information additionnelle est particulièrement importante, étant donné les préjugés actuellement présents dans notre société vis-à-vis des personnes ayant une déficience intellectuelle. Il est à noter que des proches de personnes présentant la trisomie 21 qui ont répondu à la consultation en ligne considèrent que les contacts avec des familles qui peuvent témoigner de leur expérience sont la meilleure façon de préparer un parent à la venue d'un enfant présentant la trisomie 21 ou de l'aider dans sa décision.

Peut-on parler de choix ?

Le fait que les options possibles à la suite du dépistage prénatal de la trisomie 21 et du diagnostic soient de mener à terme le fœtus présentant la trisomie 21 ou de procéder à une interruption de grossesse fait dire à plusieurs qu'il ne s'agit pas d'un réel choix en matière de reproduction, puisque pour un certain nombre de personnes, l'avortement ne représente pas une option. Devant ce constat et en l'absence de traitement médical pour améliorer la condition de l'enfant présentant la trisomie 21, d'aucuns remettent en question la pertinence d'un tel dépistage.

Selon plusieurs, cette difficulté de faire un choix serait exacerbée du fait que les services offerts aux personnes ayant la trisomie 21 et à leurs familles sont insuffisants, comme cela est souligné dans les sous-sections du rapport sur la réponse aux besoins des personnes présentant la trisomie 21 et de leurs proches.

« Très peu de services dans le public, davantage au privé; nous avons dépensé quelques milliers de dollars en orthophonie, ergothérapie, etc., jusqu'à présent. Heureusement que nous avons la capacité financière de le faire. Intégration TRÈS difficile en garderie!!! »

« Je le fais suivre en orthophonie, ergothérapie et ostéopathie, à mes frais car les services ne sont pas offerts (malheureusement) dans les centres de réadaptation de la région (il ne correspond pas à la bonne case!). C'est un choix personnel, mais je ne le regrette pas. »

Source : consultation en ligne.

Pour toutes les raisons énoncées, le *statu quo* en regard du dépistage prénatal de la trisomie 21 n'apparaît pas acceptable pour la très grande majorité des personnes consultées.

L'ensemble des personnes consultées réclame une amélioration de la situation actuelle – l'amélioration étant définie selon les critères, les valeurs, les intérêts, les priorités et les craintes de chacun.

La question qui se pose alors est : comment améliorer la situation actuelle tout en tenant compte des risques que pose un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 organisé par l'État ?

Les membres du Forum de consultation ont jugé que le *statu quo* posait problème, à cause notamment de la variabilité de l'offre et des iniquités qui en découlent; disparités qui seront appelées à augmenter, selon eux.

Par ailleurs, les membres s'entendent pour dire qu'«en vertu de la Charte des droits et libertés, lorsque l'État décide de rendre accessible un service, celui-ci doit être rendu disponible partout au Québec. Il faut contrôler davantage la qualité des services offerts, l'accès aux services et l'information qui est donnée aux futurs parents, bref il faut baliser le programme. Si jamais le *statu quo* était maintenu, peu de temps s'écoulerait avant que le débat ne recommence, car il y a une demande pour améliorer ce service et, par conséquent, pour mettre en place un programme.»

89

À l'unanimité, les membres du Forum ont opté pour une amélioration des services actuels.

«Améliorer les services devrait permettre de minimiser les inconvénients liés à la situation actuelle, d'offrir la possibilité aux futurs parents de faire un choix éclairé quant à la pertinence de faire ou non le test, d'améliorer le contrôle de la qualité et permettre également de contrôler les messages envoyés à la population concernant le syndrome de Down.»

3. Comment améliorer les services existants ?

Afin de limiter les effets potentiellement négatifs de la mise en œuvre d'un programme provincial et de réduire le nombre de pertes fœtales associées à l'amniocentèse, certains acteurs consultés ont proposé que seules les femmes à risque élevé, par exemple celles de 35 ans ou plus, se voient offrir les tests de dépistage prénatal de la trisomie 21. Cette solution ne pourrait répondre

« Je trouve que c'est triste de faire naître un enfant handicapé comme on a les moyens d'avoir un dépistage. C'est dommage que pour les femmes de 35 ans et + c'est gratuit et pour les plus jeunes comme moi ce ne l'est pas. Je n'avais pas les moyens de me payer le dépistage et j'ai mon enfant avec la trisomie 21 pour la vie. Le fait que je suis jeune a gâché ma vie ».

Source : consultation en ligne.

cependant au principe d'accorder un libre choix éclairé aux femmes et aux parents ayant un risque individuel élevé, puisqu'en nombre absolu il y a plus de cas de naissances d'enfants présentant la trisomie 21 chez des femmes n'ayant pas atteint cet âge, celles-ci accouchant en plus grand nombre.

De même, la proposition de rendre l'information sur l'existence de tests de dépistage prénatal de la trisomie 21 disponible publiquement sans que les médecins ou les professionnels de la santé en fassent l'offre dans le cadre du suivi de grossesse a été faite par plusieurs personnes consultées. À leur avis, cela permettrait un accès équitable des parents à l'information, tout en limitant les risques de dérive d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21.

Cette solution soulève cependant un problème d'équité d'accès, puisque tous les citoyens n'ont pas la même capacité de faire valoir leurs droits et de trouver l'information dont ils ont besoin. Des différences marquées existent quant à la capacité des citoyens d'obtenir, de comprendre et de transmettre de l'information sur la santé. Ainsi, les citoyens n'auraient pas accès à la même information, et le problème d'iniquité d'accès se poserait alors avec autant d'acuité que dans la situation actuelle.

Par ailleurs, la simple disponibilité de l'information ne garantit pas que les parents l'obtiendront en temps opportun. En effet, les tests de dépistage prénatal de la trisomie 21 doivent être passés dans une période de temps assez courte (entre la dixième et la treizième semaine de grossesse) pour qu'ils puissent indiquer s'il y a risque que le fœtus présente la trisomie 21. De plus, s'attendre à ce que les médecins fassent connaître la disponibilité des informations sans les aborder eux-mêmes ne semble pas envisageable dans l'état actuel de la pratique où ils sont tenus de donner l'information pertinente pour éclairer la décision des parents. Enfin, mener une campagne d'information sur l'existence d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 pourrait informer largement la population de l'existence de ces tests, mais cela comporterait également le risque d'envoyer un message discriminatoire à l'égard des personnes présentant la trisomie 21 et de leurs proches – un risque qu'il faudrait chercher à limiter.

La position des membres du Forum de consultation

«Le Forum pense que la situation actuelle présente trop de disparités et que le ministre de la Santé et des Services sociaux doit donc en ce sens agir pour améliorer les services de dépistage du syndrome de Down, de façon à concilier le libre choix des parents et le respect des personnes déjà atteintes. Dans ce contexte, il apparaît pertinent d'instaurer un programme de dépistage prénatal du syndrome de Down.

L'objectif de l'instauration de ce programme serait de permettre aux couples de disposer de l'information nécessaire pour faire un choix éclairé quant au dépistage prénatal du syndrome de Down, et de bénéficier d'un accès équitable aux services concernés et non de promouvoir la réduction du nombre de naissances d'enfants atteints du syndrome, ou les coûts associés à ces naissances.

L'information concernant ce programme serait destinée à l'ensemble des futurs parents québécois et non à la population en général. Le Forum rejette l'idée d'une campagne d'information pro-dépistage massive qui, en plus d'envoyer un message négatif, serait injustifiable et non pertinente, notamment en regard du taux de prévalence du syndrome de Down.

Le contenu de l'information à livrer aux parents, dès les débuts de la grossesse, inclurait plusieurs éléments, dont : l'existence ainsi que la nature du syndrome de Down, les risques réels, les impacts familiaux et sociaux, la nature et la fiabilité des tests, les risques liés à certains tests, l'état actuel des ressources à la disposition des parents qui ont un enfant vivant avec le syndrome de Down, les points de vue alternatifs, etc.

Les moyens d'offrir cette information devraient être systématisés, supervisés par les services publics et accessibles sur tout le territoire. Toutefois, le Forum est conscient de la difficulté de respecter les principes d'équité et d'accessibilité à tous.»

«Le Forum rejette l'idée d'offrir d'emblée à toutes les femmes enceintes les tests de dépistage. Il propose que les intervenants offrent les tests aux femmes à risque élevé (plus de 35 ans, antécédents familiaux de syndrome de Down, facteurs génétiques selon l'état de la recherche) et qu'ils fournissent l'information sur le dépistage aux autres femmes enceintes. Suite à l'information reçue, le Forum propose que le réseau public accède à la demande des femmes qui veulent le test même si elles ne présentent pas de risque élevé.

Parallèlement, le Forum demande au ministre de la Santé et des Services sociaux de prévoir les ressources matérielles, humaines et financières nécessaires à la systématisation de l'information, à la formation des intervenants et au suivi des parents.

Peu importe la décision gouvernementale, le Forum demande que le gouvernement explique la nature de sa décision, bref qu'il soit transparent dans son processus décisionnel et cohérent avec ses décisions passées et à venir.

Le Forum demande aussi au ministre d'améliorer les services offerts aux personnes et familles touchées par le syndrome de Down, de façon à permettre un choix réel aux futurs parents. Il souhaite également que des actions de sensibilisation soient mises en place afin d'augmenter l'acceptation de la différence notamment envers les personnes qui présentent le syndrome de Down. Ces actions devraient être mises en œuvre, par exemple, par l'intermédiaire du système d'éducation, et ce, dès le plus jeune âge.»

Les membres du Forum de consultation ont pu accompagner le Commissaire plus avant dans son rassemblement des préoccupations exprimées tout au long de la consultation. Voici, ci-contre, le fruit de leurs délibérations au sujet de la mise en œuvre éventuelle d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 ainsi que d'autres considérations qui y sont liées.

Les délibérations des membres du Forum se sont fondées sur une synthèse des éléments recueillis par le Commissaire lors des autres étapes de la consultation, ainsi que des éléments contextuels qui leur ont été présentés. Ils ont donc pu accompagner le Commissaire dans son exercice d'intégration des propos recueillis. Les séances de délibérations étaient organisées de manière à permettre aux membres du Forum de consultation d'arriver à leurs propres conclusions, à la lumière des informations fournies.

Après la dernière rencontre du Forum, le Commissaire a poursuivi son exercice d'intégration en tenant compte des informations recueillies à toutes les étapes de la consultation. La synthèse et l'intégration de ces informations suivent ainsi que les conclusions qui en découlent.



Synthèse du Commissaire et actions à entreprendre relativement à la mise en œuvre d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21

Dans le contexte d'une société où la discrimination envers les personnes ayant la trisomie 21 et leurs proches est présente et qu'une médicalisation accrue de la grossesse s'observe, la mise en œuvre d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 inquiète du fait qu'elle risque d'accentuer ces tendances. Malgré ces risques, le dépistage et le diagnostic prénatal de la trisomie 21 étant menés au Québec depuis plus de vingt ans, la grande majorité des personnes consultées pense qu'il serait difficile, sinon impossible, de faire marche arrière en retirant les services actuellement offerts. Peu importe les décisions prises relativement à l'instauration ou non d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21, plusieurs acteurs consultés ont souligné l'importance de poser des actions concrètes pour en contrer les effets négatifs.

De plus, les personnes consultées s'entendent pour dire que si des tests de dépistage sont offerts au Québec, ils doivent au moins répondre aux normes cliniques minimales, lesquelles sont par ailleurs évolutives. En outre, la grande majorité des personnes consultées s'entend pour dire qu'il est nécessaire qu'une information juste et complète soit donnée à tous les parents, pour leur permettre de prendre une décision éclairée relativement à l'issue de la grossesse. En effet, l'importance du principe du libre arbitre en matière de procréation a été réitérée avec force tout au long de la consultation. Le fait qu'il faille que l'information soit accessible en temps opportun, c'est-à-dire au plus tard entre la dixième et la treizième semaine, afin d'être utile à la prise de décision parentale, et que tous les citoyens n'ont pas les mêmes capacités de chercher et de comprendre l'information en matière de santé implique que l'information soit offerte aux parents lors du suivi de grossesse, et pas seulement rendue disponible plus largement.

Les personnes consultées nous ont fait part d'une iniquité importante d'accès à des tests et à de l'information de qualité. Le manque de professionnels de la santé ayant la formation nécessaire pour transmettre l'information relative aux tests de dépistage est également perçu comme problématique.

Non seulement l'accès à l'information semble poser problème, mais son contenu est incomplet et elle est souvent transmise trop rapidement sans que les parents soient soutenus de façon adéquate. D'où la nécessité de s'assurer que l'information transmise aux parents par les professionnels du système public de santé et de services sociaux soit standardisée et que ceux-ci soient formés en conséquence. Par ailleurs, il apparaît aussi nécessaire que l'information et le soutien accordés aux parents puissent être donnés en temps opportun par de multiples acteurs. Le type d'acteur devrait être défini selon la nature de l'information à transmettre et l'expertise de chacun. Ainsi, il est nécessaire de s'assurer de la qualité et de l'accessibilité aux services de périnatalité de base, comme le préconise la Politique de périnatalité 2008-2018 du ministère de la Santé et des Services sociaux, afin de permettre de maximiser les bénéfices et de minimiser les risques associés à la mise en œuvre d'un programme éventuel de dépistage prénatal, quel qu'il soit.

Plusieurs personnes consultées ont reconnu la nécessité d'améliorer l'accès à des services généraux et spécialisés s'adressant aux personnes ayant la trisomie 21 et à leurs familles si un programme de dépistage prénatal de cette condition était instauré, et ce, afin de promouvoir l'intégration de ces personnes et de permettre un consentement réellement libre et éclairé de la part des parents quant au choix de mener à terme ou non la grossesse.

Enfin, un certain nombre de questions ayant une portée plus large que le dépistage prénatal de la trisomie 21 ont été abordées tout au long de la consultation et méritent qu'une attention leur soit portée. Un appel à la transparence et à la création de lieux pour la délibération publique permettant de discuter de telles questions a été réitéré à plusieurs reprises.

Actions à entreprendre relativement à la mise en œuvre d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21

Le programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 envisagé par le ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec vise à assurer la participation des femmes en cette matière, sur la base d'un consentement libre et éclairé. Toutefois, lors de cette consultation, il a été porté à l'attention du Commissaire que le contexte actuel ne favorise pas un choix libre et éclairé des parents, et ce, pour plusieurs raisons. Par ailleurs, la mise en œuvre d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21, selon la manière dont il sera mené, pourrait accentuer ou diminuer des problèmes existants, sur le plan de l'intégration des personnes concernées et de leurs proches ou quant à la prise en charge de la femme enceinte. Ainsi, il serait nécessaire de chercher à régler les problèmes existants et de prévenir ceux qui pourraient survenir à la suite de la mise en œuvre d'un tel programme.

Le Commissaire a retenu un ensemble d'actions à entreprendre pour prendre en considération les enjeux éthiques soulevés dans le cadre de la consultation, qu'il considère comme fondamentaux. Ces actions interpellent la société dans son entièreté, non seulement le ministère de la Santé et des Services sociaux. Elles appellent à la concertation et aux actions intersectorielles. Par souci de cohérence, l'État se doit de porter une attention particulière à ces actions si un programme de dépistage prénatal de la trisomie était instauré. Si des efforts réels n'étaient pas consentis dans la réalisation de ces actions, les risques de dérive à la suite de la mise en œuvre d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21, qui sont réels, pourraient aggraver les problèmes déjà présents, problèmes qui participent au fait que le *statu quo* soit inacceptable pour plusieurs personnes consultées.

Enfin, ces actions émanent de la prise en compte des préoccupations éthiques qui ont été portées à notre attention lors de la consultation. Elles ne permettent pas de rendre compte d'autres considérations essentielles à une prise de décision éclairée relativement à la mise en œuvre d'un programme de dépistage, par exemple l'allocation des ressources nécessaires ou la question de la faisabilité d'une telle initiative dans le contexte québécois.

Actions à entreprendre qui sont liées directement à la conception et à la mise en œuvre d'un programme :

- 1 S'assurer que le consentement des parents sera réellement libre et éclairé. Le programme devra avoir comme principe directeur l'offre de tests de dépistage, accompagnée de toutes les informations nécessaires à la prise de décision. L'accent devra être mis avant tout sur la nature de l'information transmise pour s'assurer que l'offre ne se transforme pas en une prescription automatique du test de dépistage. La communication de l'information devrait être guidée par les besoins des parents et le respect de tous les choix. À cette fin, plusieurs éléments devraient être considérés :
 - La nature de l'information transmise : un consentement éclairé devra être basé sur la transmission et la compréhension par les parents de toute l'information utile et standardisée, qui devrait porter, entre autres, sur :
 - la trisomie 21 et la vie avec un enfant qui la présente ;
 - les éléments essentiels à la prise de décision, incluant l'avortement et le deuil qui l'accompagne ;
 - les aspects techniques du processus de dépistage (probabilité, faux positifs/faux négatifs, seuil prédéterminé, etc.) ;
 - toutes les conditions pouvant être détectées en même temps que la trisomie 21 par le processus de dépistage, par exemple les anomalies du tube neural comme le spina-bifida.
 - La conception de l'information : quelle que soit sa forme (DVD, dépliants, sites web, sondage, formulaire de consentement, etc.), elle devrait être produite par un ensemble d'intervenants de professions et d'expériences variées (médecins, sages-femmes, conseillers en génétique, associations de parents, personnes présentant une déficience intellectuelle, etc.).

- La transmission de cette information: qui ne devrait pas être assumée uniquement par le médecin chargé du suivi de grossesse. D'autres intervenants, comme des sages-femmes, des conseillers en génétique, des membres d'associations de parents de personnes présentant la trisomie 21 ou d'autres anomalies, pourraient être impliqués à différents moments pour donner de l'information complémentaire, selon l'expertise de chacun et la nature de l'information à transmettre.
 - La disponibilité de différents types d'information en temps opportun :
 - L'information concernant l'existence du test devrait être disponible avant d'offrir la possibilité aux femmes de le passer. Les couples doivent en effet pouvoir réfléchir à leur volonté d'accepter ou non ce test et à ce qu'ils feraient advenant un résultat positif. Par ailleurs, il serait utile de multiplier les lieux où pourrait être transmise cette information, par exemple: les écoles, les pharmacies, les cliniques médicales, le site Internet du ministère de la Santé et des Services sociaux, au sein du Dossier santé Québec, par l'intermédiaire d'Info-Santé, etc.
 - L'information concernant les aspects techniques du processus de dépistage devra être transmise par un professionnel de la santé entre la dixième et la treizième semaine. Celle qui touche l'interprétation des résultats devrait être reprise lors de l'annonce des résultats.
 - L'information concernant l'avortement et le deuil qui l'accompagne ainsi que la vie avec la trisomie 21 devra être transmise au plus tard lors de l'offre du test, par des personnes aptes à le faire et tout au long du processus lorsque cela est pertinent.
 - Une formation devrait être offerte aux professionnels de la santé qui présentent le test, afin de les informer des aspects techniques du dépistage et des ressources pouvant les soutenir dans leur tâche, de même que de les sensibiliser aux besoins des parents et aux enjeux soulevés par le dépistage. Cette formation pourrait impliquer, entre autres, des conseillers en génétique, des associations de parents d'enfants avec la trisomie 21 et de personnes ayant d'autres déficiences intellectuelles, ainsi que des personnes ayant une formation en éthique et en philosophie.
- 2** Offrir un soutien psychologique à tous les parents, peu importe leur décision (de passer ou non le test, de poursuivre ou non la grossesse) et tout au long du processus de dépistage et de diagnostic.
- 3** S'assurer que les services de dépistage sont offerts de manière à ce que tous ceux qui veulent les obtenir y aient accès en temps opportun. Le volume des naissances au Québec est d'environ 80 000. Selon l'opinion d'experts (MSSS, 2004), la demande pour passer un test pourrait être de 70 % des femmes enceintes. Cela sous-entend que:
- L'ensemble des femmes enceintes du Québec aient un suivi de grossesse adéquat leur permettant de recevoir des informations appropriées en accord avec la Politique de périnatalité 2008-2018, qui prévoit certains changements concernant l'organisation générale des services de périnatalité.

- 4 Instaurer un mécanisme de suivi pour s'assurer du respect des normes de pratique et de la bonne conduite du programme. Par exemple, ce suivi pourrait concerner l'information transmise aux parents et la formation des professionnels de la santé. Les aspects scientifiques et techniques liés au dépistage et au diagnostic devraient également faire partie des éléments pour lesquels un suivi serait instauré. À cette fin, il serait souhaitable que les outils permettant d'évaluer le programme mis en place soient conçus par un ensemble d'intervenants de professions et d'expériences variées, entre autres des personnes directement touchées par le programme.
 - Il serait également souhaitable de profiter du suivi et de l'évaluation instaurés pour recueillir des données factuelles sur la qualité de vie et le pronostic des personnes ayant la trisomie 21.
- 5 Allouer suffisamment de ressources au programme pour que les conditions requises puissent être mises en place.
- 6 Rendre l'information relative au programme de dépistage instauré (justification, organisation, offre de services, etc.) disponible à l'ensemble des citoyens québécois de manière officielle, dans un souci de transparence et afin de permettre qu'une délibération citoyenne puisse avoir lieu à ce sujet.

Actions à entreprendre indépendamment de la mise en œuvre d'un programme

- 7 Évaluer les besoins actuels des personnes qui présentent une déficience intellectuelle, telle que la trisomie 21, et de leurs proches, ainsi que le soutien qui leur est accordé, afin de pouvoir ajuster ce soutien en fonction des besoins. Celui-ci pourrait prendre différentes formes, allant d'un soutien financier, d'un accès facilité (couloirs de services) ou de soins et services généraux et spécialisés, en passant par une aide en ressources humaines, jusqu'à l'instauration de mesures favorisant l'intégration des personnes présentant la trisomie 21, si elles le souhaitent (garderie, école, travail, etc.).
- 8 Sensibiliser les citoyens québécois à ce que peuvent apporter des personnes présentant la trisomie 21 à la société. Par exemple, une importante campagne d'information sur la vie avec la trisomie 21 et des activités de sensibilisation pourraient être menées dans divers lieux, entre autres les écoles. Les associations de parents d'enfants ayant la trisomie 21 et de personnes présentant d'autres déficiences intellectuelles pourraient être associées à ces initiatives.
- 9 Encourager la formation de professionnels pouvant informer les parents et les professionnels de la santé chargés du suivi de la grossesse, comme les conseillers en génétique, afin d'accroître les ressources humaines dans ces domaines d'expertise.
- 10 Soutenir la recherche sur la trisomie 21 et les manières de soigner les problèmes de santé qui l'accompagnent, ainsi que sur les autres options de dépistage et de diagnostic.

Le mandat de mener une consultation sur les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal de la trisomie 21 a été confié au Commissaire à la santé et au bien-être par le ministre de la Santé et des Services sociaux en décembre 2007. Étant donné que la demande d'un débat sur la question provenait de la société civile, le Commissaire a considéré particulièrement important de s'engager dans cette voie.

Afin de mener à bien ce mandat, le Commissaire a procédé à une consultation en trois temps : un appel de mémoires ciblé, suivi d'audiences ; une consultation publique en ligne ; ainsi que la tenue de séances délibératives au sein du Forum de consultation du Commissaire.

La participation volontaire et soutenue des personnes consultées ainsi que l'ampleur des enjeux soulevés ont non seulement confirmé la pertinence de tenir une telle consultation, mais aussi et surtout l'importance de créer des lieux où la délibération citoyenne puisse prendre vie autour de questions qui mettent en cause le devenir de notre société.

Conclusion

Nous nous devons d'insister sur le fait que les conclusions de cette consultation sur le dépistage prénatal de la trisomie 21 ne devraient d'aucune façon être utilisées aux fins d'une prise de décision relative à d'autres types de dépistage pour d'autres conditions. Cette consultation a démontré l'importance du contexte historique, scientifique, médical et culturel dans l'émergence des enjeux soulevés par le dépistage prénatal de la trisomie 21. De plus, la trisomie 21 présente des spécificités propres qui rendent les comparaisons avec le dépistage d'autres conditions de santé difficiles, sinon hasardeuses.

Le Commissaire a procédé à la synthèse et à l'intégration des éléments de réflexion qui ont été amenés lors de la consultation. Sur la base des éléments et des enjeux éthiques qu'il a jugés fondamentaux, il a construit un argumentaire relatif à la mise en œuvre éventuelle d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec, pour ensuite proposer des actions à entreprendre. Ces actions sont présentées dans la dernière section du rapport. Elles concernent les objectifs qui seraient visés par un programme, quel qu'il soit, les façons de procéder

et les écueils à éviter. Les actions énoncées interpellent à la fois les intervenants et les institutions, quant aux priorités et aux orientations à privilégier, de même que la société tout entière en ce qui a trait à la nécessaire sensibilisation à l'apport des personnes qui présentent la trisomie 21. Par souci de cohérence, il serait important que l'État leur porte une attention particulière. Sans une volonté politique et sociale d'entreprendre ces actions, l'avènement d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 pourrait empirer des éléments de la situation actuelle, déjà perçus comme problématiques. Ces actions ouvrent la voie à ce que nous appelons le « meilleur compromis » dans les circonstances actuelles.

Le dépistage prénatal de la trisomie 21 soulève des enjeux éthiques importants, où des valeurs fondamentales telles que l'autonomie, la liberté, l'égalité et la solidarité s'affrontent et révèlent la complexité des choix auxquels notre société doit faire face.

Dans une perspective plus large, avec la proposition d'un tel programme se posent les questions à savoir jusqu'où aller dans la promotion du choix individuel en matière de procréation, quelle vie vaut la peine d'être vécue, quel peut être l'apport des personnes ayant une déficience intellectuelle à notre société et quelle perception nous entretenons par rapport à ce qu'est « être humain ».

Un éventuel programme que le gouvernement déciderait de mettre en œuvre ne pourrait avoir comme objectif l'éradication de la trisomie 21, mais il devrait cependant adopter une approche qui systématise l'offre d'information nécessaire à une prise de décision éclairée des femmes et des couples relativement à la grossesse.

La réflexion et les échanges suscités par la tenue de cette consultation pourraient représenter le début d'un processus délibératif essentiel autour des enjeux soulevés par le dépistage prénatal de conditions pour lesquelles aucun traitement n'existe, comme c'est le cas pour la trisomie 21.

Enfin, la consultation sur le dépistage de la trisomie 21 a été l'occasion de faire le constat qu'il serait important, pour la société québécoise, de renouveler son appréciation et son accueil des personnes présentant une déficience, telle que la trisomie 21, en reconnaissant leur apport fondamental à notre société. Nous ferions fausse route en tentant d'écarter ou de prévenir de manière concertée la venue au monde des personnes avec une déficience, quelle qu'elle soit, à cause, justement, de leur vulnérabilité. Non seulement l'obligation morale de solidarité vis-à-vis des personnes vulnérables devrait nous inciter à poser des gestes concrets pour favoriser leur intégration sociale, mais notre conception de l'humain en bénéficierait, puisque la reconnaissance de la vulnérabilité d'autrui permet l'accueil de la précarité de tous et de chacun. Il s'agit en outre de prendre conscience que le dépistage prénatal de la trisomie 21 concerne des choix individuels qui nous interpellent collectivement.

ANNEXE 1

Membres du Forum de consultation

Allard, Johanne
Mauricie et Centre-du-Québec (région 04)

Bérubé, Maryse
Lanaudière (région 14)

Billings, Mark
Montréal (région 06)

Blanchette, Alexandre
Estrie (région 05)

Bouchard, Eric
Côte-Nord (région 09)

Bourassa, Alain
Montréal (région 16)

Brassard, Marie-Joëlle
Experte en développement régional

Cooper, Christopher
Terres-Cries-de-la-Baie-James (région 18)

Côté, Michel
Bas-Saint-Laurent (région 01)

Desjardins, Marie-Claude¹
Outaouais (région 07)

Duquet, Diane
Chaudière-Appalaches (région 12)

Gagnon, Astrid
Capitale-Nationale (région 03)

Girard, Marie
Gestionnaire en santé et services sociaux

Lagarde, François
Laval (région 13)

Leclerc, Bruno
Expert en éthique

Leclerc, Étienne
Gaspésie-Îles-de-la-Madeleine (région 11)

Leduc, Michel
Abitibi-Témiscamingue (région 08)

Lepage-Savary, Dolorès
Experte en évaluation des technologies
de la santé et des médicaments

Marcil, André-Richard
Laurentides (région 15)

Mercier, Céline
Chercheuse en santé

Naud, André
Nord-du-Québec (région 10)

Potvin, Louise
Infirmière

Régis, Catherine
Experte en droit et politiques en santé

Riverin, Danièle
Travailleuse sociale

Roberge, Roger
Médecin

Tremblay, Jackie
Saguenay-Lac-Saint-Jean (région 02)

Tukai-Masty, Lizzie
Nunavik (région 17)

¹ M^{me} Desjardins a démissionné en septembre 2008
et a été remplacée en novembre 2008 par M^{me} Édith Leclerc.

ANNEXE 2

Provenance des mémoires soumis dans le cadre de la consultation du Commissaire à la santé et au bien-être sur le programme de dépistage prénatal du syndrome de Down

Assemblée des évêques catholiques du Québec (AECQ) – Comité de bioéthique

Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec

Association des conseillères et conseillers génétiques du Québec (ACCGQ)

Association des médecins biochimistes du Québec (AMBQ)

Association des obstétriciens gynécologues du Québec (AOGQ)

Association du Québec pour l'intégration sociale (AQIS) et Regroupement pour la trisomie 21

- Appui de l'Association du syndrome de Down de l'Estrie
- Appui de l'Association de parents d'enfants trisomiques Lanaudière

Association pour la défense des droits et la protection des enfants à naître (ADDPEN)

Association pour l'intégration sociale – Région de Québec (AISQ)

Collège des médecins du Québec

Commission des droits de la personne et des droits de la jeunesse

Conseil de la famille et de l'enfance

Dallaire, Louis (Dr)

De Koninck, Thomas

Fédération des Mouvements Personne D'Abord du Québec (FMPDAQ)

Fédération québécoise des centres de réadaptation en déficience intellectuelle et en troubles envahissants du développement (FQCRDITED)

Fortin, Sylvain

Hurlimann, Thierry

Mouvement Personne D'Abord de Drummondville

Office des personnes handicapées du Québec (OPHQ)

Ordre des ergothérapeutes du Québec (OEQ)

Ordre des sages-femmes du Québec (OSFQ)

Publications *Vivere* inc.

Regroupement des centres de soutien à la grossesse

Regroupement des sages-femmes du Québec (RSFQ)

Regroupement Naissance-Renaissance (RNR), Fédération du Québec pour le planning des naissances (FQPN), Abby Lippman, Réseau québécois d'action pour la santé des femmes (RQASF) et Fédération des femmes du Québec (FFQ)

- Appui du Centre de santé des femmes de Montréal
- Appui du Centre de femmes l'Érige
- Appui du Centre de femmes La Mouvance
- Appui du Centre de femmes du Témiscamingue
- Appui du Centre de femmes Entre-Femmes (Rouyn-Noranda)
- Appui du Regroupement des organismes communautaires autonomes jeunesse du Québec (ROCAJ)
- Appui du Centre de femmes L'Étincelle
- Appui de l'Écho des femmes Petite-Patrie
- Appui du Comité de parents de la Maison des naissances Colette-Julien

Ringuet, Jean-Noël

Somerville, Margaret A.

Table sectorielle des RUIS en génétique

- Appui du Dr Régen Drouin

CITOYENS AYANT TRANSMIS LEUR OPINION

Alain, Andrée

Arès, Carole

Dolbec, Marie-Claude

Philips-Nootens, Suzanne

Rosenblatt, David (Dr)

CITOYENS S'ÉTANT EXPRIMÉS SUR LE SITE INTERNET DU COMMISSAIRE

Delisle, Henri

Dubé, Lyne

Lajoie, Francine

Perrault, Stéphanie

Sanderson, Diana

ANNEXE 3

Personnes et organisations rencontrées dans le cadre des audiences

Assemblée des évêques catholiques
du Québec (AECQ) – Comité de bioéthique

Association de spina-bifida
et d'hydrocéphalie du Québec

Association des conseillères
et conseillers génétiques du Québec (ACCGQ)

Association des obstétriciens gynécologues
du Québec (AOGQ)

Association du Québec pour l'intégration
sociale (AQIS) et Regroupement pour la trisomie 21

Association pour l'intégration sociale – Région
de Québec (AISQ)

Collège des médecins du Québec

Commission des droits de la personne
et des droits de la jeunesse

Dallaire, Louis (Dr)

De Koninck, Thomas

Drouin, Régen (Dr)

Fédération des Mouvements Personne D'Abord
du Québec (FMPDAQ)

Hurlimann, Thierry

Mouvement Personne D'Abord de Drummondville

Office des personnes handicapées
du Québec (OPHQ)

Ordre des sages-femmes du Québec (OSFQ)

Regroupement des sages-femmes du Québec
(RSFQ)

Regroupement Naissance-Renaissance (RNR),
Fédération du Québec pour le planning des
naissances (FQPN), Abby Lippman, Réseau
québécois d'action pour la santé des femmes
(RQASF) et Fédération des femmes
du Québec (FFQ)

Ringuet, Jean-Noël

Somerville, Margaret A.

ANNEXE 4

Consultation en ligne sur le dépistage prénatal du syndrome de Down - Questionnaire

Quelques mots sur vous, pour commencer

1. ÊTES-VOUS...

- ☐ Une femme
- ☐ Un homme

2. QUEL EST VOTRE ÂGE ?

- ☐ Moins de 18 ans
- ☐ 18-34 ans
- ☐ 35-44 ans
- ☐ 45 ans et plus

3. Quel niveau de scolarité avez-vous terminé ?

- ☐ Primaire
- ☐ Secondaire
- ☐ Collégial
- ☐ Universitaire
- ☐ Autre situation (veuillez préciser ci-dessous)

Autre situation

4. QUELLE EST LA LANGUE PRINCIPALEMENT PARLÉE À LA MAISON ?

- ☐ Français
- ☐ Anglais
- ☐ Espagnol
- ☐ Autre (veuillez préciser ci-dessous)

Autre langue

5. AVEZ-VOUS UN OU PLUSIEURS ENFANTS ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

6. ÊTES-VOUS...

- ☐ Une personne vivant avec le syndrome de Down ?
- ☐ Un parent ou un proche d'une personne vivant avec le syndrome de Down ?
- ☐ Une personne vivant avec une déficience intellectuelle ou physique autre que le syndrome de Down ?
- ☐ Un parent ou un proche d'une personne vivant avec une déficience intellectuelle ou physique autre que le syndrome de Down ?
- ☐ Une personne ayant dans son entourage une personne vivant avec le syndrome de Down ?
- ☐ Une femme enceinte ?
- ☐ Un(e) conjoint(e) d'une femme enceinte ?
- ☐ Un membre d'une association intéressée par le syndrome de Down ?
- ☐ Un(e) professionnel(le) de la santé ?
- ☐ Autre information pertinente (veuillez préciser ci-dessous)

Autre information pertinente

Questions sur votre perception du syndrome de Down (ou trisomie 21) dans la société québécoise

7. NOTEZ CI-DESSOUS UN MOT (OU UNE COURTE EXPRESSION) QUI VOUS VIENT IMMÉDIATEMENT À L'ESPRIT EN LISANT « SYNDROME DE DOWN ».

8. NOTEZ CI-DESSOUS UN DEUXIÈME MOT (OU COURTE EXPRESSION) QUI VOUS VIENT IMMÉDIATEMENT À L'ESPRIT EN LISANT « SYNDROME DE DOWN ».

9. NOTEZ CI-DESSOUS UN TROISIÈME MOT (OU COURTE EXPRESSION) QUI VOUS VIENT IMMÉDIATEMENT À L'ESPRIT EN LISANT « SYNDROME DE DOWN ».

COMMENTAIRES

10. SELON VOUS, DANS QUELLE MESURE LES DOMAINES SUIVANTS DE LA SOCIÉTÉ QUÉBÉCOISE SONT-ILS OUVERTS À LA PRÉSENCE DE PERSONNES VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN ? NE SÉLECTIONNEZ AUCUNE RÉPONSE SI VOUS ÊTES SANS OPINION.

10a. LE MONDE DU TRAVAIL

- ☐ Très ouvert
- ☐ Plutôt ouvert
- ☐ Peu ouvert
- ☐ Pas ouvert du tout

10b. LE MONDE DE L'ÉCOLE

- ☐ Très ouvert
- ☐ Plutôt ouvert
- ☐ Peu ouvert
- ☐ Pas ouvert du tout

10c. LE MONDE DU SPORT ET DES LOISIRS

- ☐ Très ouvert
- ☐ Plutôt ouvert
- ☐ Peu ouvert
- ☐ Pas ouvert du tout

10d. LE MONDE DE LA CULTURE ET DES ARTS

- ☐ Très ouvert
- ☐ Plutôt ouvert
- ☐ Peu ouvert
- ☐ Pas ouvert du tout

COMMENTAIRES

11. SELON VOUS, DANS QUELLE MESURE LA QUALITÉ DE VIE DES *PERSONNES VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN* EST-ELLE INFLUENCÉE PAR LES ÉLÉMENTS SUIVANTS ? NE SÉLECTIONNEZ AUCUNE RÉPONSE SI VOUS ÊTES SANS OPINION.

11a. LE SOUTIEN ET LA DISPONIBILITÉ
DES PROCHES

- ☐ Grande influence
- ☐ Influence moyenne
- ☐ Faible influence
- ☐ Pas d'influence du tout

11b. L'ACCESSIBILITÉ DE SERVICES EN APPUI
AUX PROCHES

- ☐ Grande influence
- ☐ Influence moyenne
- ☐ Faible influence
- ☐ Pas d'influence du tout

11c. L'INTÉGRATION SOCIALE DES PERSONNES
VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN

- ☐ Grande influence
- ☐ Influence moyenne
- ☐ Faible influence
- ☐ Pas d'influence du tout

11d. LA DISPONIBILITÉ DE MOYENS
FAVORISANT L'AUTONOMIE DES
PERSONNES VIVANT AVEC LE SYNDROME
DE DOWN

- ☐ Grande influence
- ☐ Influence moyenne
- ☐ Faible influence
- ☐ Pas d'influence du tout

11e. AUTRES ÉLÉMENTS POUVANT AVOIR
UNE INFLUENCE SUR LA QUALITÉ DE VIE
DES PERSONNES VIVANT AVEC LE
SYNDROME DE DOWN

12. SELON VOUS, DANS QUELLE MESURE
LA QUALITÉ DE VIE DES *PARENTS ET DES
PROCHES D'UNE PERSONNE VIVANT AVEC
LE SYNDROME DE DOWN* EST-ELLE
INFLUENCÉE PAR LES ÉLÉMENTS
SUIVANTS? NE SÉLECTIONNEZ AUCUNE
RÉPONSE SI VOUS ÊTES SANS OPINION.

12a. LA DISPONIBILITÉ D'UN SOUTIEN
FAMILIAL, AMICAL

- ☐ Grande influence
- ☐ Influence moyenne
- ☐ Faible influence
- ☐ Pas d'influence du tout

12b. L'ACCESSIBILITÉ DE SERVICES D'APPUI
ET DE RÉPIT

- ☐ Grande influence
- ☐ Influence moyenne
- ☐ Faible influence
- ☐ Pas d'influence du tout

12c. L'INTÉGRATION SOCIALE DES PERSONNES
VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN

- ☐ Grande influence
- ☐ Influence moyenne
- ☐ Faible influence
- ☐ Pas d'influence du tout

12d. LA DISPONIBILITÉ DE MOYENS
FAVORISANT L'AUTONOMIE DES
PERSONNES VIVANT AVEC LE SYNDROME
DE DOWN

- ☐ Grande influence
- ☐ Influence moyenne
- ☐ Faible influence
- ☐ Pas d'influence du tout

12e. AUTRES ÉLÉMENTS POUVANT INFLUENCER LA QUALITÉ DE VIE DES PROCHES D'UNE PERSONNE VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN

13. SELON VOUS, COMMENT POURRAIT-ON AMÉLIORER LA QUALITÉ DE VIE DES PERSONNES VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN ET CELLE DE LEURS PROCHES?

14. SELON VOUS, LES PERSONNES VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN PEUVENT-ELLES PARTICIPER PLEINEMENT À LA SOCIÉTÉ QUÉBÉCOISE? NE SÉLECTIONNEZ AUCUNE RÉPONSE SI VOUS ÊTES SANS OPINION.

- ☐ Oui, toujours
- ☐ Oui, la plupart du temps
- ☐ Non, rarement
- ☐ Non, jamais

POUR QUELLES RAISONS?

15. SELON VOUS, L'OUVERTURE ACCORDÉE DANS NOTRE SOCIÉTÉ AUX *PERSONNES VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN* EST-ELLE DIFFÉRENTE DE CELLE ACCORDÉE AUX *PERSONNES VIVANT AVEC D'AUTRES TYPES DE DÉFICIENCE INTELLECTUELLE*? NE SÉLECTIONNEZ AUCUNE RÉPONSE SI VOUS ÊTES SANS OPINION.

- ☐ Très différente
- ☐ Assez différente
- ☐ Un peu différente
- ☐ Aucunement différente

COMMENTAIRES

16. SELON VOUS, L'OUVERTURE ACCORDÉE DANS NOTRE SOCIÉTÉ AUX *PERSONNES VIVANT AVEC UNE DÉFICIENCE INTELLECTUELLE* EST-ELLE DIFFÉRENTE DE CELLE ACCORDÉE AUX *PERSONNES VIVANT AVEC D'AUTRES TYPES DE HANDICAP*? NE SÉLECTIONNEZ AUCUNE RÉPONSE SI VOUS ÊTES SANS OPINION.

- ☐ Très différente
- ☐ Assez différente
- ☐ Un peu différente
- ☐ Aucunement différente

COMMENTAIRES

17. PENSEZ-VOUS QUE L'ÉTAT DEVRAIT
PRENDRE DES MESURES PERMETTANT DE
FACILITER L'IMPLICATION DES PERSONNES
HANDICAPÉES DANS LE DÉVELOPPEMENT
DES POLITIQUES LES CONCERNANT ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Sans opinion

POUR QUELLES RAISONS ? ET SI OUI,
QUELLES MESURES ?

19. SI VOUS ATTENDIEZ OU SI VOTRE
CONJOINTE ATTENDAIT UN ENFANT,
DÉSIRERIEZ-VOUS AVOIR ACCÈS À UN
TEST DE DÉPISTAGE SUR LE SYNDROME
DE DOWN ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Je ne sais pas

POUR QUELLES RAISONS ?

20. SELON VOUS, LES TESTS DE DÉPISTAGE
DU SYNDROME DE DOWN DOIVENT-ILS
ÊTRE OFFERTS GRATUITEMENT À TOUTES
LES FEMMES ENCEINTES, PEU IMPORTE
LEUR ÂGE ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Sans opinion

POUR QUELLES RAISONS ?

18. DANS QUELLE MESURE ÊTES-VOUS EN
ACCORD AVEC LE PRINCIPE QU'UN TEST
DE DÉPISTAGE PRÉNATAL DU SYNDROME
DE DOWN SOIT DISPONIBLE DANS LE
SYSTÈME PUBLIC DE SANTÉ ET DE
SERVICES SOCIAUX ?

- ☐ Tout à fait d'accord
- ☐ Plutôt en accord
- ☐ Plutôt en désaccord
- ☐ En total désaccord

POUR QUELLES RAISONS ?

21. LE DÉPISTAGE D'AUTRES CONDITIONS
DEVRAIT-IL ÊTRE OFFERT DANS NOTRE
SOCIÉTÉ ?

- ☐ Oui
- ☐ Non
- ☐ Sans opinion

POUR QUELLES RAISONS ? SI OUI, SELON
QUELS CRITÈRES ?

22. SELON VOUS, QUELS SONT LES PRINCIPAUX ENJEUX ÉTHIQUES ASSOCIÉS AU DÉPISTAGE DU SYNDROME DE DOWN ?

La suite du questionnaire propose, dans la section A, des questions destinées aux personnes ayant eu une expérience d'offre de dépistage du syndrome de Down, et dans la section B, des questions destinées à des personnes vivant avec le syndrome de Down ou à leurs proches. Ces questions visent à vous permettre de partager cette expérience. Si ces questions ne vous concernent pas, veuillez vous rendre à la fin du questionnaire et cliquer sur « Acheminer ».

A - Questions destinées aux personnes ayant eu au moins une expérience d'offre de dépistage prénatal du syndrome de Down

23. COMMENT A ÉTÉ AMENÉE L'IDÉE DE PASSER UN TEST DE DÉPISTAGE DU SYNDROME DE DOWN ? QUI EN A FAIT LA PROPOSITION ET EN QUELS TERMES ?

24. AU MOMENT DE LA PROPOSITION DU DÉPISTAGE, QUELLE INFORMATION VOUS A ÉTÉ TRANSMISE (NATURE DU TEST, PROBABILITÉS, SUIVI DE GROSSESSE, VIE QUOTIDIENNE AVEC UNE PERSONNE VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN, SOUTIEN EXISTANT, POSSIBILITÉ D'INTERRUPTION DE GROSSESSE, ETC.) ?

25. SOUS QUELLE FORME CETTE INFORMATION VOUS A-T-ELLE ÉTÉ TRANSMISE ?

26. VOTRE ÉVALUATION DE CETTE INFORMATION. NE SÉLECTIONNEZ AUCUNE RÉPONSE SI VOUS NE SAVEZ PLUS.

26a. CETTE INFORMATION ÉTAIT-ELLE...

- ☐ Satisfaisante ?
☐ Insatisfaisante ?

26b. CETTE INFORMATION ÉTAIT-ELLE...

- ☐ Claire ?
☐ Peu claire ?

26c. CETTE INFORMATION ÉTAIT-ELLE...

- ☐ Accessible ?
☐ Peu accessible ?

COMMENTAIRES

27. QUELLES SONT LES SOURCES
D'INFORMATION QUI VOUS ONT
ÉTÉ UTILES ?

28. VOUS ÊTES-VOUS SENTI(E) INFLUENCÉ(E)
DANS VOTRE DÉCISION DE PASSER LE TEST
DE DÉPISTAGE OU CELUI DE DIAGNOSTIC,
OU DE MENER À TERME OU NON LA
GROSSESSE ?

29. AVEZ-VOUS REÇU DU SOUTIEN DANS LE
PROCESSUS DE DÉPISTAGE, DEPUIS
L'OFFRE DU TEST, JUSQU'À LA FIN DU
PROCESSUS ?

- ☐ Oui, beaucoup
☐ Oui, un peu
☐ Oui, mais très peu
☐ Non, pas du tout

30. QUELLES ONT ÉTÉ VOS PRINCIPALES
SOURCES DE SOUTIEN ? (PLUSIEURS
RÉPONSES SONT POSSIBLES)

- ☐ Professionnel(le) de la santé
☐ Conjoint(e)
☐ Famille
☐ Organisme
☐ Autre (Veuillez préciser dans les
commentaires)

COMMENTAIRES

32. AURIEZ-VOUS APPRÉCIÉ RECEVOIR
DAVANTAGE DE SOUTIEN ? DE LA PART
DE QUI ? *

33. AVIEZ-VOUS DÉCIDÉ À L'AVANCE CE QUE
VOUS Feriez À LA SUITE DE L'ANNONCE
D'UN DIAGNOSTIC DE SYNDROME
DE DOWN ?

- ☐ Oui
☐ Non

34. COMMENT L'ANNONCE S'EST-ELLE
DÉROULÉE ET COMMENT AVEZ-VOUS
VÉCU CETTE SITUATION ?

35. VOUDRIEZ-VOUS PASSER DE NOUVEAU
UN TEST DE DÉPISTAGE À L'OCCASION
D'UNE AUTRE GROSSESSE ?

- ☐ Oui
☐ Non
☐ Je ne sais pas

POUR QUELLES RAISONS ?

* Veuillez prendre note que le questionnaire en ligne ne
comporte pas de question numéro 31. Il s'agit uniquement
d'une erreur de numérotation qui n'a pas eu d'impact
sur la teneur du questionnaire.

B - Questions posées aux personnes vivant avec le syndrome de Down et à leurs proches

36. SI VOUS VIVEZ AVEC LE SYNDROME DE DOWN OU QUE VOUS ÊTES UN(E) PROCHE D'UNE TELLE PERSONNE, POURRIEZ-VOUS DÉCRIRE QUELQUES EXPÉRIENCES MARQUANTES EN LIEN AVEC CETTE SITUATION DANS...

36a. ... LA VIE QUOTIDIENNE ?

36b. ... LES SERVICES OFFERTS OU UTILISÉS ?

37. SELON VOTRE EXPÉRIENCE, COMMENT PRÉPARER UN PARENT À L'ARRIVÉE D'UN ENFANT PRÉSENTANT LE SYNDROME DE DOWN ? QUE DIRIEZ-VOUS À CE PARENT ?

38. QUELS SONT LES DÉFIS PARTICULIERS POSÉS PAR LA VIE AVEC LE SYNDROME DE DOWN ?

39. Y A-T-IL DES SERVICES DONT VOUS AURIEZ BESOIN ET AUXQUELS VOUS N'AVEZ PAS ACCÈS ?

☐ Oui

☐ Non

LESQUELS ?

40. SI VOUS ÊTES UN PARENT D'ENFANT VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN, POUVEZ-VOUS DÉCRIRE CE QUE LA VENUE DE CET ENFANT A APPORTÉ À VOTRE VIE ?

41. SI VOUS ÊTES UNE PERSONNE VIVANT AVEC LE SYNDROME DE DOWN, POURRIEZ-VOUS DÉCRIRE UNE SITUATION OÙ VOUS VOUS ÊTES SENTI(E) PARTICULIÈREMENT HEUREUX(SE) ET VALORISÉ(E) ?

42. AUTRES COMMENTAIRES GÉNÉRAUX

43. COMMENTAIRES SUR CE QUESTIONNAIRE ÉLECTRONIQUE

Médiagraphie

AGENCE D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES et MODES D'INTERVENTION EN SANTÉ (AETMIS) et MINISTÈRE DE LA RECHERCHE, DE LA SCIENCE ET DE LA TECHNOLOGIE DU QUÉBEC (2003). *Le dépistage prénatal du syndrome de Down et d'autres aneuploïdies au premier trimestre de la grossesse*, document préparé par A. Framarin, Montréal [http://www.aetmis.gouv.qc.ca/site/download.php?f=8e70cb76e5d20f73c63e2d2dd0879183] (3 janvier 2007).

ANDERMANN, A., I. BLANCQUAERT, S. BEAUCHAMP et V. DÉRY (2008). «Revisiting Wilson and Jungner in the Genomic Age: a Review of Screening Criteria over the past 40 Years», *Bulletin of the World Health Organisation*, avril 2008, vol. 86, n° 4, p. 317-319.

ASSOCIATION CANADIENNE DES CONSEILLERS EN GÉNÉTIQUE (2006). *What is a Genetic Counsellor?* [http://www.cagc-accg.ca/content/view/12/32/] (22 mai 2008).

AUDIBERT, F. (2006). «Cellules fœtales et ADN fœtal dans le sang maternel : nouvelles frontières et nouveaux défis pour le diagnostic prénatal», *L'Observatoire de la génétique*, p. 29.

AYMÉ, S. (1997). «Social Inequalities Associated with Prenatal Screening for Down's Syndrome: Results of French Surveys», dans M. Khat (éd.), *Demographic Evaluation of Health Programmes*, Paris, CICRED, p. 191-204.

AYMÉ, S. (1996). «Dépistage de la trisomie 21 : où en sommes-nous?», *Médecine-Sciences*, vol. 12, p. 393-396.

B. C. WOMEN'S HOSPITAL & HEALTH CENTRE (2008). *Maternal Serum Screening* [http://www.bcwmens.ca/Services/PregnancyBirthNewborns/PrenatalDiagnosis/MaternalSerumScreening/default.htm] (28 juillet 2008).

BASCHAT, A. A., C. R. HARMAN, G. FARID, B. N. CHODIRKER et J. A. EVANS (2002). «Very Low Second-Trimester Maternal Serum Alphafetoprotein: Association With High Birth Weight», *Obstetrics & Gynecology*, vol. 99, p. 531-536.

BASSETT, K., P. M. LEE, C. J. GREEN, L. MITCHELL et A. E. KAZANJIAN (2004). «Improving Population Health or the Population Itself? Health Technology Assessment and our Genetic Future», *International Journal of Technology Assessment in Health Care*, vol. 20, p. 106-114.

BÉRUBÉ, A. (2007). «Délais pour les échographies au CHUS : "Une situation potentiellement dangereuse"», *La Tribune*, p. 6.

BIRD, E. K.-R., P. L. CLEAVE et L. MCCONNELL (2000). «Reading and Phonological Awareness in Children with Down Syndrome: A Longitudinal Study», *American Journal of Speech – Language Pathology*, vol. 9, p. 319-330.

BLANCQUAERT, I., S. BEAUCHAMP et A. ANDERMANN. *Decision Support Guide for Population-based Genetic Screening. Public Health Genomics (soumis)*.

BOYD, P. A., C. DEVIGAN, B. KHOSHNOOD, M. LOANE, E. GARNE et H. DOLK (2008). Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on detection and termination rates for neural tube defects and Down's syndrome. *Journal of Obstetrics and Gynaecology*, vol. 115 (6), p. 689-696.

CARROLL, J. C., A. J. REID, C. A. WOODWARD, J. A. PERMAUL-WOODS, S. DOMB, G. RYAN, S. ARBITMAN, B. FALLIS et J. KILTHER (1997). Ontario Maternal Serum Screening Program : practices, knowledge and opinions of health care providers. *CMAJ*, vol. 156 (6), p. 775-784.

CAVANAGH, J., M. MATHEWS et J. CRANE (2007). «Awareness and Use of Maternal Serum Screening Among Women From the St. John's Region of Newfoundland and Labrador», *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, vol. 29, p. 630-637.

CAVANAGH, J. et M. MATHEWS (2006). «Maternal Serum Screening in Newfoundland and Labrador. Do Attitude and Knowledge Affect Physicians' Practice?», *Can. Fam. Physician*, vol. 52, p. 1268-1269.

CENTRE DE SANTÉ ET DE SERVICES SOCIAUX DE LA VIEILLE-CAPITALE – CSSS DE LA VIEILLE-CAPITALE (2008). *Services aux personnes handicapées* [http://www.csssvc.qc.ca/services/sd_serv_persHandicap.php] (9 octobre 2008).

COLLÈGE DES MÉDECINS DU QUÉBEC (2004). *L'interruption volontaire de grossesse. Lignes directrices*, Québec, [http://www.cmq.org/DocumentLibrary/UploadedContents/CmsDocuments/ligne_interruptionvolontaire_grossesse.pdf] (28 mars 2008).

COMITÉ CONSULTATIF NATIONAL D'ÉTHIQUE (CCNE) (2001). *Handicaps congénitaux et préjudice*, n° 68 [http://www.vie-publique.fr/documents-vp/ccne_avis068.pdf] (10 mars 2008).

COMMISSAIRE À LA SANTÉ ET AU BIEN-ÊTRE (CSBE) (2008). *Les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal du syndrome de Down, ou trisomie 21, au Québec. Revue de la documentation*, document préparé dans le contexte de la consultation sur le dépistage du syndrome de Down au Québec par I. Ganache, S. Bélanger, J. S. Fortin et G. Cleret de Langavant.

COMMISSION DES DROITS DE LA PERSONNE ET DES DROITS DE LA JEUNESSE (2007). *La parole aux organismes. Consultation auprès des organismes de défense des droits des personnes handicapées*, rapport d'étape préparé par D. Auger, J.-M. Harnois, S. Sarna et N. Pothier.

COMMISSION ROYALE SUR LES NOUVELLES TECHNIQUES DE REPRODUCTION, APPROVISIONNEMENT ET SANTÉ CANADA (1993). *Un virage à prendre en douceur*, document préparé par P. Baird, G. Jantzen, B. M. Knoppers, S. E. M. McCutcheon et S. R. Scorsone, Ottawa.

COMMITTEE ON GENETICS ET AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS (2001). «Health Supervision for Children With Down Syndrome», *Pediatrics*, vol. 107, p. 442-449.

COMMITTEE ON UNDERSTANDING PREMATURE BIRTH AND ASSURING HEALTHY OUTCOMES BOARD ON HEALTH SCIENCES POLICY (2006). *Preterm birth: causes, consequences, and prevention. Report Brief*, document préparé par R. E. Behrman et A. S. Butler [http://www.iom.edu/Object.File/Master/35/975/pretermbirth.pdf] (4 août 2008).

CONSEIL DE LA FAMILLE ET DE L'ENFANCE (2008). *Avis sur le soutien aux familles avec enfants handicapés : trois priorités pour une meilleure qualité de vie*, document préparé par L. Bourcier, J. Cowell-Poitras, M. L. Duchesneau, M. Rhéaume, P. Savary et M. Sioui (2008). Québec [http://www.cfe.gouv.qc.ca/publications/avis.asp?categorie=1101101] (8 octobre 2008).

CONSEIL DE LA FAMILLE ET DE L'ENFANCE (2007a). *Transitions familiales. Le Rapport 2005-2006 sur la situation et les besoins et familles et des enfants*, document préparé par D. Aubert, S. Amiot, M. Blais, L. Chabot, S. Couture et J.-N. Thériault, Québec [http://www.cfe.gouv.qc.ca/publications/rapports.asp?categorie=1101104] (8 octobre 2008).

CONSEIL DE LA FAMILLE ET DE L'ENFANCE (2007b). *Tricoter avec amour : étude sur la vie de famille avec un enfant handicapé*, document préparé par L. Bourcier, Québec [http://www.cfe.gouv.qc.ca/publications/pdf/etude_tricoter-complet.pdf] (8 octobre 2008).

CONSEIL DU STATUT DE LA FEMME (2008). *L'avortement au Québec : état des lieux au printemps 2008*, document préparé par Mariangela Di Domenico, Québec.

CORPORATION DE RECHERCHE ET D'ACTIONS SUR LES MALADIES HÉRÉDITAIRES (CORAMH) (2002). *Maladies héréditaires au Saguenay-Lac-St-Jean* [http://www.coramh.org/coramh/] (8 janvier 2008).

COSTA, J.-M., F. DELATOUR, F. FAURISSON, C. GIROD, P. KAMOUN et B. ROUVEIX (1998). « Down (syndrome de) », dans S. Kernbaum (éd.), *Dictionnaire de médecine*, Paris, Flammarion, p. 286 (Collection Médecine-Sciences).

CUCKLE, H. (1998). « Rational Down Syndrome Screening Policy », *American Journal of Public Health*, vol. 88, p. 558-559.

FAVRE, R. (2006). « Quelle est la place du consentement dans la pratique française du dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques ? », *L'Observatoire de la génétique*, vol. 26.

FÉDÉRATION QUÉBÉCOISE DES CENTRES DE RÉADAPTATION EN DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET EN TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT (FQCRDITED) (2007). *Pour une chance égale en emploi. Stratégie nationale pour l'intégration et le maintien en emploi des personnes handicapées*, mémoire, Drummondville [http://www.fqcrdi.qc.ca/Telechargements/CommentairesEgaliteEmploiMESS.pdf] (9 octobre 2008).

FÉDÉRATION QUÉBÉCOISE DES CENTRES DE RÉADAPTATION EN DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET EN TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT (FQCRDITED) (2006). *Offre de services. Les centres de réadaptation en déficience intellectuelle et en troubles envahissants du développement : 40 ans d'action*, document préparé par G. Cloutier et J. Wilkins, Montréal [http://www.fqcrdi.qc.ca/Telechargements/FQDoffredeservices16.pdf] (9 octobre 2008).

FOUGEYROLLAS, P. (2002). « L'évolution conceptuelle internationale dans le champ du handicap : enjeux sociopolitiques et contributions québécoises », *Pistes*, vol. 4, p. 1-26.

FOUGEYROLLAS, P., H. BERGERON, R. CLOUTIER, J. CÔTÉ et G. ST-MICHEL (1998). *Classification québécoise : processus de production du handicap*, Québec, Réseau international sur le Processus de production du handicap, 164 p.

GARCÍA, E., D. TIMMERMANS et E. VAN LEEUWEN (2008). « The Impact of Ethical Beliefs on Decisions about Prenatal Screening Tests : Searching for justification », *Social Science and Medicine*, vol. 66, p. 753-764.

GARVER, L. et B. GARVER (1991). « Feature Article – Historical Perspectives. Eugenics : Past, Present and the Future », *American Journal of Human Genetics*, vol. 49, p. 1109-1118.

GRAVEL, P. (16 JANVIER 2008). « Un test sanguin pourrait remplacer l'amniocentèse », *Le Devoir*.

HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ DE LA FRANCE, SERVICE ÉVALUATION ÉCONOMIQUE ET SANTÉ PUBLIQUE (2007). *Évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21. Recommandation en santé publique*, document préparé par O. Scemama, N. Préaubert-Hayes et C. Rumeau-Pichon, Paris [http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/rapport_evaluation_des_strategies_de_depistage_de_la_trisomie_21.pdf] (29 juillet 2008).

HEALTHLINK ALBERTA (2007). *First Trimester Combined Screening (FTS)* [http://www.healthlinkalberta.ca/Topic.asp?GUID={51A2BECB-F88A-4DB1-B0E8-DF76D9D379B7}] (29 juillet 2008).

HEALTHLINK ALBERTA (2007). *Maternal Serum Prenatal Screening (MSPS)* [http://www.healthlinkalberta.ca/Topic.asp?GUID={07D76F62-6B6D-4017-9425-F96144FD8590}] (28 juillet 2008).

HEALTHLINK ALBERTA (2007). *Nuchal Translucency Screening (NTS)* [http://www.healthlinkalberta.ca/Topic.asp?GUID={DE0BF741-7519-4397-ACA1-247C91C0FF5E}] (28 juillet 2008).

INSTITUT DE LA STATISTIQUE DU QUÉBEC (ISQ) (2007a). *Suivi et cycle des naissances et des décès : qu'en est-il au Québec ?*, document préparé par N. Thibault (2007a) [http://www.stat.gouv.qc.ca/publications/demograp/extraits/extrait_ecostat_0307.pdf] (3 janvier 2007).

INSTITUT DE LA STATISTIQUE DU QUÉBEC (ISQ) (2007b). *Le bilan démographique du Québec: édition 2007*, document préparé par C. Girard, Québec [http://www.stat.gouv.qc.ca/publications/demograp/pdf2007/Bilan2007.pdf] (3 janvier 2007).

INSTITUT DE LA STATISTIQUE DU QUÉBEC (ISQ) (2004). *L'incapacité dans les familles québécoises: composition et conditions de vie des familles, santé et bien-être des proches*, document préparé par J. Camirand et J. Aubin (2004), Sainte-Foy [http://www.stat.gouv.qc.ca/publications/sante/pdf2004/incap_fam_queb_a.pdf] (9 octobre 2008).

INSTITUT DE LA STATISTIQUE DU QUÉBEC (ISQ) (2001). *Enquête québécoise sur les limitations d'activités 1998*, document préparé par J. Camirand et al. (2001). Sainte-Foy [http://www.stat.gouv.qc.ca/publications/sante/pdf/enq_qla98-1.pdf] (9 octobre 2008).

IWK HEALTH CENTRE (2006). *Services de dépistage et de diagnostic prénatal, à propos de notre service, 2006-2008* [http://www.iwk.nshealth.ca/index.cfm?objectid=C1DCA8D4-A127-7279-A86C0C71038C60BF] (28 juillet 2008).

IWK HEALTH CENTRE ET MARITIME MEDICAL GENETICS SERVICES (2006). *Options for those who are Pregnant or Planning a Pregnancy, 2006-2008*. [http://www.iwk.nshealth.ca/index.cfm?objectid=C38D0294-EB8A-9EF5-97B802CC9E12AFC3] (28 juillet 2008).

JULIAN-REYNIER, C. (2002). « Tests génétiques multiples, multiples difficultés ? », *L'Observatoire de la génétique*, vol. 8.

KEVLES, D. J. et L. HOOD (DIR.) (1992). *The Code of Codes*, Cambridge, Harvard University Press, p. 324.

KRABCHI, K., M. GADJI, O. SAMASSEKOU, M.-C. GRÉGOIRE, J.-C. FOREST et R. DROUIN (2006). « Quantification of Fetal Nucleated Cells in Maternal Blood of Pregnant Women with a Male Trisomy 21 Fetus Using Molecular Cytogenetic Techniques », *Prenatal Diagnosis*, vol. 26, p. 28-34.

LEJEUNE, J., M. GAUTIER et R. TURPIN (1959). « Étude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens », *Compte rendu d'Académie des Sciences*, vol. 248, p. 302-303.

LONDON HEALTH SCIENCE CENTER (2006). *Ontario Multiple Marker Screening (MMS) Program: A Provincial Program Available to Every Pregnant Woman in Ontario* [http://www.lhsc.on.ca/programs/rmgc/mss/what_mms.htm] (28 juillet 2008).

LONDON LABORATORY SERVICES GROUP (2003). *Maternal Serum Screen* [http://www.lhsc.on.ca/lab/endo/maternal.htm] (28 juillet 2008).

MAYOCLINICS (2008). *Down Syndrome, Risks Factors* [http://www.mayoclinic.com/health/down-syndrome/DS00182/DSECTION=risk-factors] (16 juillet 2008).

MINISTÈRE DE LA FAMILLE, DES AÎNÉS ET DE LA CONDITION FÉMININE, DIRECTION DES RELATIONS PUBLIQUES ET DES COMMUNICATIONS (2007). *À la recherche d'un service de garde éducatif pour votre enfant*, Québec [http://www.mfa.gouv.qc.ca/publications/pdf/SF_recherche_service_garde.pdf] (9 octobre 2008).

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX (MSSS) (2008). *Politique de périnatalité 2008-2018*, document préparé par F. Laverdière, H. Anctil et M. Renaud, Québec [http://publications.msss.gouv.qc.ca/acrobat/f/documentation/2008/08-918-01.pdf] (8 octobre 2008).

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX (MSSS) (2008). *Programme québécois de dépistage prénatal du syndrome de Down. Cadre de référence*, document de travail préparé par J.-C. Forest et al.

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX (MSSS) (2004). *Rapport du Comité d'experts sur le dépistage prénatal du syndrome de Down et autres aneuploïdies*, document préparé par J.-C. Forest et al.

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX (MSSS), Direction des communications (2001). *De l'intégration sociale à la participation sociale. Politique de soutien aux personnes présentant une déficience intellectuelle, à leurs familles et aux autres proches. Un engagement renouvelé du réseau de la santé et des services sociaux*, document préparé par D. Bégin, et A. Petit, Québec [http://publications.msss.gouv.qc.ca/acrobat/f/documentation/2001/01-840-01.pdf] (9 octobre 2008).

MINISTÈRE DE L'ÉDUCATION (1999). *Prendre le virage du succès. Une école adaptée à tous ses élèves. Politique de l'adaptation scolaire*, Québec [http://www.mels.gouv.qc.ca/DGFJ/das/orientations/pdf/politi00.pdf] (9 octobre 2008).

MINISTRE DES TRAVAUX PUBLICS ET SERVICES GOUVERNEMENTAUX (2003). *Rapport sur la santé périnatale au Canada*, document préparé par Santé Canada, Ottawa [http://www.hc-sc.gc.ca/pphb-dgspsp/rhs-ssg/index.html] (22 mai 2008).

MURPHY, C. C., C. BOYLE, D. SCHENDEL, P. DECOUFLE et M. YEARGIN-ALLSOPP (1998). « Epidemiology of Mental Retardation in Children », *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, vol. 4, p. 6-13.

NATIONAL DOWN SYNDROME CONGRESS – LUCILE PACKARD CHILDREN'S HOSPITAL (2008). *Preventive Medicine Checklist* [http://www.lpch.org/DiseaseHealthInfo/HealthLibrary/genetics/downs.html] (21 juillet 2008).

OFFICE DES PERSONNES HANDICAPÉES DU QUÉBEC (OPHQ) (2007). *La participation sociale des personnes handicapées. Les relations interpersonnelles et les responsabilités. Proposition d'une politique gouvernementale pour la participation sociale des personnes handicapées*, document préparé par C. Guay, Drummondville [http://www.ophq.gouv.qc.ca/documents/ColPartSociale/11-SCibles_Les%20relations%20interpersonnelles%20et%20les%20responsa..pdf] (9 octobre 2008).

OFFICE DES PERSONNES HANDICAPÉES DU QUÉBEC (OPHQ) (2006). *Évaluation qualitative de la situation des familles où vit une personne handicapée : programme de subventions à l'expérimentation*, document préparé par C. Dionne et N. Rousseau, Drummondville.

ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ (OMS) (2007). *ATLAS – Global Resources for Persons with Intellectual Disabilities*, Genève [http://www.who.int/mental_health/evidence/atlas_id_2007.pdf] (2 avril 2008).

ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ (OMS) (2004). *La déclaration de Montréal sur la déficience intellectuelle*, Montréal [http://www.fep.umontreal.ca/handicap/g/DeclarationdeMontreal2004.pdf] (9 octobre 2008).

PERMAUL-WOODS, J. A., J. C. CARROLL, A. J. REID, C. A. WOODWARD, G. RYAN, S. DOMB, S. ARBITMAN, B. FALLIS et J. KILTHEI (1999). Going the distance : the influence of practice location on the Ontario Maternal Serum Screening Program. *CMAJ*, vol. 161 (4), p. 381-385.

PIRON, F. (2008). *Consultation électronique générale sur le dépistage du syndrome de Down*, rapport adressé au Commissaire à la santé et au bien-être, Groupe de recherche-action sur la participation et la consultation publique (GRAPAC), Université Laval.

PRATTE, A. (2003). *Encadrement normatif du dépistage par analyse de sérum maternel, une technique de dépistage prénatal*, mémoire de maîtrise, Université de Montréal.

PUBLIC HEALTH SERVICES, NOVA SCOTIA DEPARTMENT OF HEALTH (2002). *A Healthy Start*, document préparé par J. W. Catano et G. M. Beazley [http://www.health.gov.nl.ca/health/publications/newliferies/default.htm] (28 juillet 2008).

RAPIN, M. (1992). « Trisomie », dans *Le grand dictionnaire encyclopédique médical*, Paris, Flammarion, p. 1285-1286 (Collection Médecine-Science).

REGROUPEMENT POUR LA TRISOMIE 21 (2005). *Le Regroupement pour la trisomie 21 et l'intégration en milieu scolaire : notre position* [http://www.trisomie.qc.ca/Dossiers.aspx] (9 octobre 2008).

REPRODUCTIVE CARE PROGRAM OF NOVA SCOTIA (RCP) (2007). *Guidelines for Antenatal Laboratory Screening and Testing*.

RICŒUR, P. (2001). « La différence entre le normal et le pathologique comme source de respect », dans (éd.) *Le Juste 2*, Paris, Éditions Esprit, p. 41-42, 215-226.

RIOUX-SOUCY, L.-M. (8 DÉCEMBRE 2007). « Femmes enceintes, femmes négligées », *Le Devoir*.

ROIZEN, N. J. et D. PATTERSON (2003). « Down's Syndrome », *Lancet*, vol. 361, p. 1281-1289.

ROTHMAN, B. K. (1994). *The Tentative Pregnancy: Amniocentesis and the Sexual Politics of Motherhood*, Londres, Pandora.

ROY, D. J., J. R. WILLIAMS, B. M. DICKENS et J.-L. BAUDOUIN (1995). *La bioéthique : ses fondements et ses controverses*, Québec, Éditions du renouveau pédagogique inc.

SANTÉ CANADA, DIVISION DE LA SURVEILLANCE DE LA SANTÉ ET DE L'ÉPIDÉMIOLOGIE (2003). *Données nationales sur le syndrome de Down*, document préparé par R. Kohut [http://www.phac-aspc.gc.ca/ccasn-rscsac/ct2003/dsdata-fra.php] (9 octobre 2008).

SANTÉ CANADA, SECTION DE LA SANTÉ GÉNÉTIQUE, DIVISION DE LA SURVEILLANCE DE LA SANTÉ ET DE L'ÉPIDÉMIOLOGIE, CENTRE DE DÉVELOPPEMENT DE LA SANTÉ HUMAINE, DIRECTION GÉNÉRALE DE LA SANTÉ DE LA POPULATION ET DE LA SANTÉ PUBLIQUE (2002). *Les anomalies congénitales au Canada*, rapport sur la santé périnatale préparé par R. Kohut, I. D. Rusen et B. Lowry, Ottawa [http://www.phac-aspc.gc.ca/publicat/cac-acc02/pdf/acc2002_f.pdf] (7 mars 2008).

SASKATCHEWAN INSTITUTE ON PREVENTION OF HANDICAPS (2002). « Maternal Serum Screening Available Throughout Saskatchewan », *Prevention Post*, vol. 13, p. 5.

SHOJAI, R., L. BOUBLI et C. D'ERCOLE (2005). « Les fondements du pronostic en médecine prénatale : exemple de la trisomie 21 », *Gynécologie Obstétrique & Fertilité*, vol. 33, p. 514-519.

SMITH, J. F. et Y. BLUMENFELD (2008). « Cell-free Fetal DNA in Maternal Plasma : Progress and Potential », *American Academy of Pediatrics*, vol. 9, p. e332-e337.

SNAPP, C. A. (2007). « Critique de "Maternal Serum Screening and Psychosocial Attachment to Pregnancy" », *Journal of Midwifery & Women's Health*, vol. 52, p. 80.

SOCIÉTÉ DES OBSTÉTRICIENS ET GYNÉCOLOGUES DU CANADA (SOGC) (2007a). *Directive clinique de la SOGC : Dépistage prénatal de l'aneuploïdie fœtale*, document préparé par A. M. Summers, S. Langlois, P. Wyatt et R. D. Wilson (2007) [http://www.sogc.org/guidelines/documents/187F-CPG-February2007.pdf] (9 octobre 2008).

SOCIÉTÉ DES OBSTÉTRICIENS ET GYNÉCOLOGUES DU CANADA (SOGC) (2007b). *Opinion du comité de la SOGC : Taux de perte fœtale associé à l'amniocentèse menée au cours du deuxième trimestre*, document préparé par R. D. Wilson, S. Langlois et J.-A. Johnson [http://www.sogc.org/guidelines/documents/gui194CPG0707f.pdf] (9 octobre 2008).

TAYLOR, K. et R. MYKITIUK (2001). « La génétique, la normalité et l'incapacité », *ISUMA*, p. 2.

THE PRENATAL SCREENING PROGRAM (1999). « Maternal Serum Markers of Fetal Abnormalities : Progress in Prenatal Screening », *Med Gen. Med.*, vol. 1, p. 1-4.

TRÉPANIER, N. (2005). *L'intégration scolaire des élèves en difficulté : Une typologie de modèles de services*, Montréal, Éditions nouvelles (Production Édition ASMS).

TYMSTRA, T. (1991). « Prenatal Diagnosis, Prenatal Screening and the Rise of the Tentative Pregnancy », *International Journal of Technology Assessment*, p. 7.

UNIVERSITY OF MANITOBA ET DEPARTMENT OF BIOCHEMISTRY AND MEDICAL GENETICS (2006). *Triple Test Screening in Manitoba. Maternal Serum Screening Programme* [<http://www.umanitoba.ca/faculties/medicine/units/biochem/student/information.html>] (28 juillet 2008).

UNIVERSITY OF SASKATCHEWAN (2003a). *Continuing professional learning. Using Serum Screening in Saskatchewan* [<http://www.usask.ca/cme/articles/serumscreening.shtml>] (29 juillet 2008).

UNIVERSITY OF SASKATCHEWAN (2003b). *Perinatal Education Continuing Medical Education & Professional Development. College of Medicine* [<http://www.usask.ca/nursing/cne/perinatal/docs/Perinewsletter2003.pdf>] (29 juillet 2008).

VANIER, J. (1999). *Accueillir notre humanité*, Saint-Laurent, Éditions Bellarmin.

VEILLETTE, R. (2005). « Remettre la stimulation précoce à l'ordre du jour des priorités en déficience intellectuelle », *L'intégral: Bulletin d'information du Regroupement pour la trisomie 21*, vol. 11, p. 29-31.

Réalisation

Commissaire à la santé et au bien-être

Robert Salois

Auteurs principaux

Ghislaine Cleret de Langavant,
commissaire adjointe à l'éthique

Isabelle B.-Ganache,
consultante en éthique

Sophie Bélanger,
agente de recherche

Avec la collaboration de

Appel de mémoires et audiences

Céline Vaillancourt

Ginette Langlois

Consultation en ligne

Florence Piron et le Groupe de recherche-action
sur la participation et la consultation publique
(GRAPAC), participation à la construction
du questionnaire, traitement des données
et rédaction d'un rapport sur la consultation
destiné au Commissaire à la santé et au
bien-être

Marie-Hélène de Cardaillac, analyse
des réponses des personnes ayant une
déficience intellectuelle et leurs proches

Marie-Rose Sénéchal, coordination de la
consultation en ligne

France Darveau et Chantal Racine,
conception du site Internet

Comité consultatif

Dr François Audibert, gynécologue et obstétricien
à l'Hôpital Sainte-Justine de Montréal

Dr Ingeborg Blancquaert, pédiatre et épidémiologiste,
spécialiste en évaluation des technologies
génétiques et consultante

Laura Robb, conseillère en génétique à l'Institut
de cardiologie de Montréal et à la Clinique
d'évaluation de risque Ville-Marie

Révision linguistique

Belle Page

Graphisme

Matteau Parent graphisme et communication inc.

Édition

Chantal Racine

© 2008 Commissaire à la santé et au bien-être

Le présent document est disponible dans la section
Publications du site Internet du Commissaire à la santé
et au bien-être : www.csbe.gouv.qc.ca

Dépôt légal :

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2008
Bibliothèque nationale du Canada, 2008

Décembre 2008

ISBN : 978-2-550-54655-9 (version imprimée)

ISBN : 978-2-550-54656-6 (version électronique)

Note : Dans le présent document, le genre masculin
est utilisé sans aucune discrimination et uniquement
dans le but d'alléger le texte.





Commissaire
à la santé
et au bien-être

Québec

