

# Qualité des services de santé Ontario

*Améliorons notre système de santé*

## Dépistage prénatal non effractif des trisomies 21, 18 et 13, des aneuploïdies du chromosome sexuel et des microdélétions : recommandation de Qualité des services de santé Ontario

### RECOMMANDATION FINALE

- Qualité des services de santé Ontario, sous la direction du Comité consultatif ontarien des technologies de la santé, recommande que l'Ontario poursuive le financement par les fonds publics du dépistage prénatal non effractif des grossesses qui présentent un risque élevé de trisomies 21, 18 et 13 ainsi que d'aneuploïdies du chromosome sexuel
- Qualité des services de santé Ontario, sous la direction du Comité consultatif ontarien des technologies de la santé, recommande de ne pas financer par les fonds publics le dépistage prénatal des grossesses qui présentent un risque modéré de trisomies 21, 18 et 13, d'aneuploïdies du chromosome sexuel et de microdélétions

### RAISON DE LA RECOMMANDATION

Le Comité consultatif ontarien des technologies de la santé a étudié les conclusions de l'évaluation de la technologie de la santé<sup>1</sup> et déterminé que la et un rapport connexe résumant la documentation qualitative sur le dépistage prénatal non effractif<sup>2</sup>.

Le Comité consultatif ontarien des technologies de la santé a constaté que le dépistage prénatal non effractif s'avérait précis, ainsi qu'utile sur les plans clinique et personnel pour la population de femmes enceintes présentant un risque modéré, et qu'il offre des avantages importants pour les femmes enceintes et leurs familles. Il fournit des renseignements au début de la grossesse avec une grande précision et sans risque associé de fausse couche liée à l'intervention. Les femmes enceintes et leurs familles estiment ces renseignements importants parce qu'elles peuvent les utiliser pour planifier la naissance et les soins d'un enfant atteint des affections en question, comprendre les raisons d'une fausse couche spontanée, ou obtenir un diagnostic et envisager une interruption de grossesse.

---

**Commentaire public** : tenue le 22 octobre au 12 novembre 2018.

Cependant, le dépistage prénatal non effractif coûte cher, et il est difficile de déterminer s'il est rentable pour les grossesses présentant un risque modéré d'anomalie chromosomique, car la prévalence des affections dépistées est très faible chez cette population.

Le comité a jugé que la norme de soins actuelle, selon laquelle le dépistage prénatal non effractif pour les grossesses présentant un risque élevé (et pour les tests de deuxième niveau à la suite des résultats positifs d'un dépistage prénatal traditionnel) est financé par les fonds publics a été rentable et est conforme aux valeurs et préférences des patients et de la société.

Après mûre délibération, le comité est également arrivé au consensus suivant : le financement par les fonds publics du dépistage prénatal non effractif des grossesses présentant un risque modéré ne serait pas rentable en raison des prix actuels des tests.

Le comité a également discuté des préoccupations à l'égard de l'absence de mesures de soutien appropriées pour aider les familles à prendre des décisions éclairées au sujet des tests. Le comité a discuté de la nécessité d'avoir un plan de mise en œuvre et des services de counseling appropriés pour appuyer l'utilisation actuelle et future du dépistage prénatal non effractif. Les membres du comité ont affirmé que le dépistage prénatal non effractif doit être mis en œuvre en plus de mesures de soutien aux personnes aux prises avec les affections pour lesquelles un dépistage est effectué, tout en reconnaissant que ces questions dépassent les limites de l'évaluation actuelle des technologies de la santé.

## Déterminants décisionnels pour Dépistage prénatal non effractif des trisomies 21, 18 et 13, des aneuploïdies du chromosome sexuel et des microdélétions

Critères de décision	Critères secondaires	Facteurs qui ont influé sur la décision
<p><b>Avantage clinique global</b></p> <p>Quelle est la probabilité que la technologie de la santé / l'intervention se traduise par un bienfait global élevé, modéré ou faible?</p>	<p><b>Efficacité</b></p> <p>Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention sera-t-elle efficace (en tenant compte des variabilités éventuelles)?</p> <p><b>Sécurité</b></p> <p>Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle sûre?</p> <p><b>Charge de la maladie</b></p> <p>Quelle est la taille probable de la charge de maladie associée à cette technologie / intervention en matière de santé?</p> <p><b>Besoin</b></p> <p>Quelle est l'importance du besoin pour cette technologie de la santé / intervention?</p>	<p>Le dépistage prénatal non effractif a détecté avec précision les trisomies 21, 18 et 13 (GRADE : faible à modéré) et a diminué le nombre de tests diagnostiques effectués (GRADE : modéré).</p> <p>Le dépistage prénatal non effractif est un test sanguin non effractif qui ne nuit pas au fœtus.</p> <p>La prévalence des trisomies 21, 18 ou 13 varie d'environ 1 nouveau-né sur 800 à 1 sur 16 000.</p> <p>La prévalence des aneuploïdies du chromosome sexuel varie d'environ 1 nouveau-né sur 500 à 1 sur 2 500.</p> <p>La prévalence des microdélétions varie d'environ 1 nouveau-né sur 4 000 à 1 sur 50 000.</p> <p>Au moment de la rédaction du présent rapport, le dépistage prénatal non effractif est financé par les fonds publics pour les grossesses qui présentent un risque élevé de trisomies 21, 18 et 13 et d'aneuploïdies du chromosome sexuel. Les femmes enceintes présentant un risque modéré d'anomalies chromosomiques paient de leur poche si elles souhaitent procéder à dépistage prénatal non effractif.</p>
<p><b>Respect des valeurs morales et sociétales attendues<sup>a</sup></b></p> <p>Dans quelle mesure l'adoption de la technologie de la santé / l'intervention respecte-t-elle les valeurs morales et sociétales?</p>	<p><b>Valeurs sociétales</b></p> <p>Dans quelle mesure l'adoption de la technologie de la santé / l'intervention respecte-t-elle les valeurs sociétales attendues?</p>	<p>Les femmes enceintes et d'autres femmes ayant une expérience vécue de dépistage prénatal non effractif étaient en faveur de rendre cette technologie disponible à plus grande échelle. Les personnes interrogées dans le cadre de cette évaluation des technologies de la santé étaient d'avis que le dépistage prénatal non effractif pourrait fournir des renseignements importants sur la grossesse à un stade précoce et avec une plus grande précision.</p> <p>Le financement par les fonds publics de ce test pour toutes les femmes enceintes présentant un risque modéré peut être en harmonie avec les attentes sociétales de fournir des renseignements précis au début de la grossesse dans le but d'informer la prise de décision. Cependant, le financement par les fonds publics du dépistage prénatal non effractif seulement pour les grossesses à risque élevé peut être en harmonie avec les valeurs sociétales d'utiliser les fonds publics avec efficience</p>

Critères de décision	Critères secondaires	Facteurs qui ont influé sur la décision
	<p><b>Valeurs morales</b></p> <p>Dans quelle mesure l'adoption de la technologie de la santé / l'intervention respecte-t-elle les valeurs morales attendues?</p>	<p>Le principe éthique de l'autonomie et l'autodétermination appuie le droit d'une personne de prendre une décision informée quant à l'utilisation du dépistage prénatal non effractif et à des technologies connexes. Toutefois, les personnes interrogées ont exprimé des préoccupations éthiques à propos des discussions sur un choix éclairé tenues avec leurs fournisseurs de soins de santé, ainsi qu'à propos du moment opportun pour tenir ces discussions, de la qualité des renseignements et du type de renseignements fournis durant ces discussions.</p> <p>Le principe de l'équité appuie l'offre de technologies de la santé qui favorisent une amélioration importante des résultats en matière de santé pour toute personne qui en a besoin, peu importe leur capacité à payer.</p>
<p><b>Optimisation des ressources</b></p> <p>Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle efficace?</p>	<p><b>Évaluation économique</b></p> <p>Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle efficace?</p>	<p>Comparativement au dépistage prénatal traditionnel, le dépistage prénatal non effractif de second niveau a amélioré le rendement global des dépistages prénataux en détectant plus de fœtus atteints d'une affection et en réduisant considérablement le nombre de tests diagnostiques effectués, tout en diminuant les coûts.</p> <p>Comparativement au dépistage prénatal non effractif de deuxième niveau, le dépistage prénatal non effractif de premier niveau permettrait de détecter plus de fœtus atteints d'une affection, mais augmenterait considérablement les coûts totaux du dépistage prénatal. Le coût différentiel pour détecter plus de fœtus atteints d'une affection serait de 411 274 \$.</p>
<p><b>Faisabilité de l'adoption dans le système de santé</b></p> <p>Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention peut-elle être adoptée par le système de santé de l'Ontario?</p>	<p><b>Faisabilité économique</b></p> <p>Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle réalisable sur le plan économique?</p> <p><b>Faisabilité organisationnelle</b></p> <p>Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle réalisable sur le plan organisationnel?</p>	<p>Le dépistage prénatal non effractif est actuellement utilisé en Ontario comme un test de deuxième niveau pour les grossesses à risque modéré. S'il était utilisé comme test de premier niveau, il entraînerait une augmentation du budget annuel d'environ 35 millions de dollars par année.</p> <p>Le dépistage prénatal non effractif est actuellement offert en Ontario et est financé par les fonds publics pour les grossesses présentant un risque élevé. Le financement par les fonds publics pour les grossesses présentant un risque modéré exigerait des ressources en santé supplémentaires afin de payer le nombre plus élevé de tests de dépistage et les services de counseling nécessaires.</p>

Abréviation : GRADE, Grading of Recommendations Assessment, Development and Evaluation.

<sup>a</sup>Valeurs morales et sociétales prévues ou présumées concernant l'affection ciblée, de la population ciblée et/ou des options de traitement. À moins qu'il y ait des preuves scientifiques corroborant la véritable nature des valeurs morales et sociétales, on étudie les valeurs attendues.

## RÉFÉRENCES

- (1) Health Quality Ontario. Noninvasive prenatal testing for trisomies 21, 18, and 13, sex chromosome aneuploidies, and microdeletions: a health technology assessment. Ont Health Technol Assess Ser [Internet]. 2019 Feb;19(4):1–166. Available from: <http://www.hqontario.ca/evidence-to-improve-care/journal-ontario-health-technology-assessment-series>
- (2) Health Quality Ontario. Perspectives of pregnant people and clinicians on noninvasive prenatal testing: a systematic review and qualitative meta-synthesis. Ont Health Technol Assess Ser [Internet]. 2019 Feb;19(5):1–38. Available from: <http://www.hqontario.ca/evidence-to-improve-care/journal-ontario-health-technology-assessment-series>

### Clause de non-responsabilité

### À propos de Qualité des services de santé Ontario

### À propos de Comité consultatif ontarien des technologies de la santé

### Comment obtenir des rapports de recommandation de Qualité des services de santé Ontario

Qualité des services de santé Ontario  
130, rue Bloor Ouest  
10<sup>e</sup> étage  
Toronto, Ontario M5S 1N5  
Tél. : 416 323-6868  
Sans frais : 1 866 623-6868  
Télec. : 416 323-9261  
Courriel : [EvidenceInfo@hqontario.ca](mailto:EvidenceInfo@hqontario.ca)  
[www.hqontario.ca](http://www.hqontario.ca)

ISBN 978-1-4868-3119-7 (PDF)

© Imprimeur de la Reine pour l'Ontario, 2019

#### **Mention**

Qualité des services de santé Ontario. Dépistage prénatal non effractif des trisomies 21, 18 et 13, des aneuploïdies du chromosome sexuel et des microdélétions : recommandation de Qualité des services de santé Ontario [Internet]. Toronto (ON) : Imprimeur de la Reine pour l'Ontario; 2019 février. 5 pp. Consultable à : <http://www.hqontario.ca/améliorer-les-soins-grâceauxdonnées-probantes/évaluations-des-technologies-de-la-santé/examensetrecommandations/dépistage-prénatal-non-effractif>