

Programmes de dépistage des porteurs de la fibrose kystique, du syndrome X fragile, des hémoglobinopathies et de la thalassémie, et de l'amyotrophie spinale : recommandation

Recommandation finale

Santé Ontario, en fonction des directives du Comité consultatif ontarien des technologies de la santé, recommande le financement public de programmes universels (à l'échelle de la population) de dépistage des porteurs de la fibrose kystique, du syndrome de l'X fragile, des hémoglobinopathies et de la thalassémie, ainsi que de l'amyotrophie spinale, sous réserve d'une étude pilote visant à étudier et à établir la voie de mise en œuvre.

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 santé¹ et la recommandation d'un sous-comité, le Comité consultatif de dépistage génétique.

Le Comité consultatif ontarien des technologies de la santé a formulé sa recommandation après avoir examiné les données cliniques, les données économiques, les préférences et les valeurs du patient, ainsi que les données éthiques. Les preuves cliniques appuient la validité des programmes de dépistage des porteurs dans l'identification des couples¹ présentant un risque accru d'avoir une grossesse affectée par l'un des problèmes de santé dépistés et que cette information a un impact sur la prise de décision en matière de procréation. À la lumière des preuves économiques, le comité a noté que le rapport coût-efficacité des programmes de dépistage du portage est incertain et que cette incertitude résulte de l'incertitude liée à des considérations importantes dans la voie de mise en œuvre et les coûts associés à ces programmes. Parallèlement, il existe une incertitude quant aux coûts supplémentaires totaux du financement public des programmes de dépistage du portage en Ontario au cours des cinq prochaines années, lesquels ont été estimés entre 128 millions et 491 millions de dollars pour un programme universel de dépistage du portage et entre 0,8 million et 3 millions de dollars pour un programme fondé sur le risque. Toutefois, si on considère le traitement des problèmes de santé dépistés, le financement public d'un programme de dépistage des porteurs universel ou basé sur le risque entraînerait une réduction des coûts totaux ou des économies de coûts au cours des cinq prochaines années. Après avoir examiné les preuves économiques, le comité

¹ Un couple est défini comme les deux personnes qui apportent leurs gènes à une grossesse.

a convenu que l'incertitude des coûts estimés justifie une étude plus approfondie de la voie de mise en œuvre afin de mieux évaluer la rentabilité et l'impact budgétaire des programmes de dépistage des porteurs en Ontario pour les conditions génétiques évaluées.

Les préférences et les valeurs exprimées par les personnes interrogées qui ont eu accès à des services de dépistage des porteurs génétiques et les preuves tirées d'études publiées, qui incluent le point de vue des fournisseurs de soins de santé, ont également contribué à la recommandation du comité. Une importance considérable est accordée à l'impact perçu des programmes de dépistage du portage, y compris les avantages médicaux potentiels d'une détection et d'un traitement précoces, les informations pour la prise de décision en matière de procréation, et l'avantage social lié à la sensibilisation et de la préparation. Une forte préférence a été exprimée pour des informations complètes, opportunes et impartiales afin de permettre une prise de décision éclairée en matière de procréation et pour que le dépistage soit effectué au début du parcours reproductif. Les preuves éthiques montrent que l'accès à des programmes de dépistage des porteurs financés par des fonds publics favorise l'autonomie reproductive des personnes. Les membres du comité ont également reconnu le potentiel d'un programme universel de dépistage du portage pour surmonter la variabilité et l'inégalité d'accès inhérentes à l'approche actuelle de l'Ontario, fondée sur le risque, en matière de dépistage du portage.

En réfléchissant davantage aux incertitudes concernant la voie de mise en œuvre d'un programme de dépistage universel, le comité a suggéré une étude pilote pour déterminer les taux de participation des patients, la structure du programme et le modèle de prestation, la capacité des laboratoires à effectuer des tests, la possibilité d'autres solutions financées par l'État pour soutenir la prise de décision en matière de procréation, et la capacité des fournisseurs de soins de santé à répondre aux besoins du programme. De plus, le comité a suggéré que l'étude pilote : i) examine l'état actuel du dépistage des porteurs basé sur le risque dans la province et recueille des données sur l'accès et l'utilisation pour éclairer les considérations relatives à un futur programme universel de dépistage des porteurs (à l'échelle de la population), et ii) adopte une approche qui inclut la variation géographique des sites d'étude et l'inclusion de groupes en quête d'équité. Un consensus a été établi en faveur de la réalisation de l'étude pilote avec l'aide du programme provincial de génétique et de Dépistage prénatal Ontario.

Le comité n'a pas mentionné explicitement le type de méthodes de dépistage du portage (panels standard ou élargis) dans la recommandation, reconnaissant que les méthodes de dépistage peuvent évoluer au fil du temps pour intégrer une technologie plus récente et que l'élaboration d'une voie de mise en œuvre peut contribuer à mieux orienter le choix. De même, le comité n'a pas recommandé explicitement le moment du dépistage, reconnaissant que, si le dépistage effectué avant la conception offre davantage d'options en matière de procréation et de temps pour la prise de décision, le dépistage des porteurs devrait également être disponible avant la naissance (c'est-à-dire pendant la grossesse) dans les cas où le dépistage avant la conception n'a pas été effectué.

Déterminants décisionnels pour les programmes de dépistage des porteurs de la fibrose kystique, du syndrome X fragile, des hémoglobinopathies et de la thalassémie, et de l'amyotrophie spinale

Avantage clinique global

Efficacité

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention sera-t-elle efficace (en tenant compte des variabilités éventuelles)?

Les programmes de dépistage des porteurs de la fibrose kystique (FK), du syndrome de l'X fragile (SXF), des hémoglobinopathies et de la thalassémie, et de l'amyotrophie spinale (AMS) permettent probablement d'identifier les couples présentant un risque accru d'avoir une grossesse affectée (NIVEAU: modéré). Le dépistage a probablement un impact sur la prise de décision en matière de procréation (NIVEAU: modéré) et peut entraîner une diminution de l'anxiété chez les femmes enceintes, bien que les preuves ne soient pas concluantes (NIVEAU: très faible).

Sécurité

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle sûre?

Le dépistage des porteurs consiste en une simple prise de sang, et les complications sont rares pour la ou les personnes testées. Le test sanguin ne présente aucun inconvénient connu pour la grossesse.

Charge de la maladie

Quelle est la taille probable de la charge de maladie associée à cette technologie / intervention en matière de santé?

Les fréquences de portage estimées sont d'environ 1 personne sur 35 à 40 pour le FK, de 1 personne sur 150 pour les femmes et de 1 personne sur 470 pour les hommes pour le SXF, jusqu'à 1 personne sur 4 pour les hémoglobinopathies et la thalassémie chez certaines populations à haut risque, et de 1 personne sur 40 à 60 pour l'AMS.¹

Besoin

Quelle est l'importance du besoin pour cette technologie de la santé / intervention?

Le dépistage des porteurs est actuellement financé par les fonds publics pour les personnes présentant un risque accru de FK, d'hémoglobinopathies et de thalassémie, de SXF ou d'AMS, mais les tests ne sont pas uniformes en Ontario.

Préférences et vie privée des patients

Préférences et valeurs des patients

Les patients ont-ils des préférences, des valeurs ou des besoins spécifiques associés au problème de santé ou à la technologie de la santé / l'intervention ou ont-ils vécu un événement perturbateur dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

Une importance considérable est accordée par les participants accordent à l'impact positif potentiel des programmes de dépistage du portage, comme les avantages médicaux liés à la détection et au traitement précoces, l'information pour la prise de décision en matière de procréation, et l'avantage social lié à la sensibilisation et à la préparation. Une forte préférence a été exprimée pour des informations complètes, opportunes et impartiales afin de permettre une prise de décision éclairée en matière de procréation.

Autonomie, vie privée, confidentialité et (ou) autres principes éthiques pertinents, selon le cas

Y a-t-il des préoccupations par rapport aux normes éthiques ou juridiques acceptées en lien avec l'autonomie, la vie privée, la confidentialité ou d'autres principes éthiques des patients dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

Le dépistage des porteurs peut favoriser l'autonomie reproductive, mais des problèmes éthiques se posent en ce qui concerne la prise de décision autonome et éclairée, le bien-être et la vie privée. Le dépistage des porteurs peut avoir un impact sur les futurs parents, les membres de la famille et les futurs enfants. D'autres considérations éthiques liées aux objectifs de santé publique en matière de prévention des maladies et de rentabilité soulèvent des problèmes de discrimination, de transparence, d'équité et d'intendance. Il existe plusieurs possibilités d'éviter ou d'atténuer ces défis éthiques. L'attention portée aux valeurs procédurales peut soutenir les délibérations éthiques sur la mise en œuvre du dépistage des porteurs.

Équité et soins aux patients Égalité d'accès ou résultats

Y a-t-il des populations défavorisées ou des populations dans le besoin pour qui l'accès aux soins ou les résultats en matière de santé pourraient s'améliorer ou s'aggraver dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

Actuellement, en Ontario, la décision de recourir au dépistage des porteurs repose sur les facteurs de risque d'une personne, ce qui peut entraîner des variations dans l'accès au dépistage. Le dépistage des porteurs est généralement effectué pendant la grossesse en Ontario; toutefois, le dépistage des porteurs avant la conception permettrait aux personnes de disposer de la gamme la plus étendue d'options en matière de procréation et du temps nécessaire pour prendre des décisions dans ce domaine. Une mise en œuvre organisée et cohérente du dépistage des porteurs favoriserait un accès équitable au dépistage.

Soins aux patients

Y a-t-il des problèmes dans la coordination des soins aux patients ou d'autres aspects des soins aux patients liés au système (p. ex., prestation des soins en temps voulu, milieu de soins) qui pourraient s'améliorer ou s'aggraver dont il faut tenir compte pour cette évaluation?

La décision de participer au dépistage du portage doit être prise par la personne à tester, sur la base d'informations appropriées et d'un conseil génétique offert préalablement au test. Un conseil génétique approprié après le test doit être fourni aux porteurs identifiés ou aux couples présentant un risque accru d'avoir une grossesse affectée, afin d'aider les personnes à prendre des décisions éclairées en matière de procréation et de leur fournir le soutien nécessaire. Dans certains cas, les porteurs risquent de développer des pathologies associées à l'avenir, qui peuvent nécessiter des soins et un traitement. Les résultats positifs du dépistage des porteurs peuvent également conduire à un dépistage en cascade des membres de la famille.

Coût-efficacité

Évaluation économique

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle efficace?

Les analyses coût-efficacité (ACE) à court terme des programmes de dépistage préconceptionnel ou prénatal des porteurs pour les affections données ont permis d'identifier plus de grossesses ou de couples à risque et plus d'options de choix reproductif (par rapport à l'absence de dépistage). Les ACE ont révélé une efficacité similaire des stratégies comparées de dépistage des porteurs en ce qui concerne le nombre de naissances affectées et le nombre de grossesses à risque détectées, et des coûts plus élevés avec les options de dépistage universel des porteurs. Le dépistage universel avec des panels standard a été privilégié suite à la comparaison de toutes les stratégies (rapports coût-efficacité différentiels [RCED] par rapport à l'absence de dépistage : 367 731 \$ par naissance affectée évitée, 29 106 \$ par grossesse à risque détectée [dépistage des porteurs avant la conception], 431 807 \$ par naissance affectée évitée, 29 759 \$ par grossesse à risque détectée [dépistage prénatal des porteurs]). Les analyses coût-utilité à vie ont suggéré de faibles différences en termes d'années de vie ajustées sur la qualité entre les stratégies comparées et des économies de coûts avec les programmes de dépistage préconceptionnel ou prénatal des porteurs par rapport à l'absence de dépistage.

Faisabilité de l'adoption dans le système de santé

Faisabilité économique

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle réalisable sur le plan économique?

D'après les analyses à court terme, le financement public des programmes de dépistage des porteurs avant la conception au cours des cinq prochaines années nécessiterait entre 1,3 million et 2,7 millions de dollars pour le dépistage fondé sur le risque ou entre 208 millions et 491 millions de dollars pour le dépistage universel. De même, le financement public des programmes de dépistage prénatal des porteurs au cours des cinq prochaines années nécessiterait entre 0,8 million et 1,7 million de dollars pour le dépistage fondé sur le risque ou entre 128 millions et 305 millions de dollars pour le dépistage universel. La prise en compte des coûts de traitement des problèmes de santé dépistés a entraîné une diminution de l'impact budgétaire des programmes universels de dépistage des porteurs (par exemple, un programme universel de dépistage des porteurs avant la conception avec des panels standard et élargis entraînerait des coûts supplémentaires sur 5 ans de 170 millions et 487 millions de dollars, respectivement) ou des économies de coûts pour les programmes basés sur le risque (par exemple, les programmes de dépistage des porteurs avant la conception basés sur le risque entraîneraient des économies totales sur 5 ans d'environ 4 millions et 2,6 millions de dollars avec des panels standard et élargis, respectivement).

Faisabilité organisationnelle

Dans quelle mesure la technologie de la santé / l'intervention est-elle réalisable sur le plan organisationnel?

Des incertitudes existent quant aux composantes importantes du programme qui ont un impact sur l'accès, les soins, les besoins en ressources du programme et les coûts de la mise en œuvre d'un programme de dépistage du portage. Pour cette raison, la mise en œuvre d'un programme universel de dépistage des porteurs en Ontario bénéficierait d'une étude de faisabilité initiale pour réduire ces incertitudes.

Référence

- (1) Ontario Health. Carrier screening programs for cystic fibrosis, fragile x syndrome, hemoglobinopathies and thalassemia, and spinal muscular atrophy: a health technology assessment. Ont Health Technol Assess Ser [Internet]. 2023 Aug;23(4):1–398. Available from: <https://www.hqontario.ca/evidence-to-improve-care/health-technology-assessment/reviews-and-recommendations/carrier-screening-programs-for-cystic-fibrosis-fragile-x-syndrome-hemoglobinopathies-and-thalassemia-and-spinal-muscular-atrophy>

[À propos de Santé Ontario](#)

[À propos de Comité consultatif ontarien des technologies de la santé](#)

[Comment obtenir des rapports de recommandation](#)

[Clause de non-responsabilité](#)

Santé Ontario
130, rue Bloor Ouest
10^e étage
Toronto, Ontario M5S 1N5
Tél. sans frais : 1-877-280-8538
Télétype: 1-800-855-0511
Courriel : OH-HQO_HTA@OntarioHealth.ca
hqontario.ca

ISBN 978-1-4868-7273-2 (PDF)

© Imprimeur du Roi pour l'Ontario, 2023

Mention

Santé Ontario. Programmes de dépistage des porteurs de la fibrose kystique, du syndrome X fragile, des hémoglobinopathies et de la thalassémie, et de l'amyotrophie spinale : recommandation [Internet]. Toronto (ON) : Imprimeur du Roi pour l'Ontario; 2023 août; 7 pp. Consultable à : <https://www.hqontario.ca/améliorer-les-soins-grâce-aux-données-probantes/évaluations-des-technologies-de-la-santé/examens-et-recommandations/programmes-de-dépistage-des-porteurs-de-la-fibrose-kystique-du-syndrome-X-fragile-des-hémoglobinopathies-et-de-la-thalassémie-et-de-lamyotrophie-spinale>