

Université de Montréal

**Les tests prénataux : enjeux éthiques et politiques liés à la poursuite de grossesse après détection
d'aneuploïdie fœtale**

Présenté par
Cynthia Henriksen

École de santé publique, Département de médecine sociale et préventive

Mémoire présenté en vue de l'obtention du grade de maîtrise ès arts en bioéthique, option recherche

Août 2019

© Cynthia Henriksen, 2019

Université de Montréal
Programmes de bioéthique: Département de médecine sociale et préventive,
École de santé publique

Ce mémoire intitulé

**Les tests prénataux : enjeux éthiques et politiques liés à la poursuite de grossesse après détection
d'aneuploïdie fœtale**

Présenté par
Cynthia Henriksen

A été évalué par un jury composé des personnes suivantes

Jean-Marie Therrien
Président-rapporteur

Vardit Ravitsky
Directrice de recherche

Olivier Ferlatte
Membre du jury

RÉSUMÉ

Ce mémoire examine la pratique du dépistage prénatal et du diagnostic prénatal (désormais les tests prénataux) en deux temps. D'abord, et après une brève mise en contexte, je présente une analyse des facteurs qui ont influencé la mise en place du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (PQDPT21). En me basant sur la littérature gouvernementale, je démontre comment un ensemble de pressions politiques, éthiques et sociales a mené à l'impératif d'PQDPT21. Ensuite, je présente une revue de la recherche qualitative à propos de l'expérience de poursuivre une grossesse affectée par l'aneuploïdie foetale, y compris la trisomie 21. Les principaux résultats de cette revue suggèrent que la 'rhétorique' du choix n'est pas toujours démontrée lorsque les parents amènent à terme un fœtus diagnostiqué avec aneuploïdie. Ensuite, je discuterai de l'ensemble de ces travaux selon le concept foucaldien de biopolitique, où les normes et la normalisation agissent sur la régulation politique et sociale. En conclusion, des recommandations pour la recherche et la pratique sont proposées, principalement la nécessité de documenter l'expérience vécue des personnes qui participent aux tests prénataux et d'intégrer ces constatations dans les décisions politiques et dans l'éducation des professionnels de la santé.

Mots clés : aneuploïdie foetale, autonomie reproductive, dépistage prénatal, diagnostic prénatal, expérience-vécue, framework analysis, grossesse, parent prospectif, politique publique, scoping review, syndrome de Down, trisomie 21

ABSTRACT

This thesis examines the practice of prenatal screening and prenatal diagnosis (henceforth “prenatal testing”) from two angles. Firstly, following a brief introduction to provide context, I present a framework analysis of the factors that influenced the implementation of the Trisomy 21 Prenatal Screening Program of Québec (T21PSPQ). Using governmental literature, I demonstrate how a combination of political, ethical and social pressures led to the imperative of the T21PSPQ. I then present a scoping review of primary empirical qualitative research regarding the experiences of continuing a pregnancy affected by fetal aneuploidy, including trisomy 21. The main findings of this review suggest the ‘rhetoric’ of choice is not always demonstrated in cases where prospective parents bring to term a fetus diagnosed with aneuploidy. The results of this work are then discussed through the Foucauldian concept of biopolitics, where norms and normalization are the principal forms of social and political regulation. Finally, recommendations for research and practice are offered, mainly the need to document the lived experience of those participating in prenatal testing and to incorporate those findings into policy making and into education for health care professionals.

Keywords: Down syndrome, fetal aneuploidy, framework analysis, lived-experience, pregnancy, prenatal diagnosis, prenatal screening, prospective parent, public policy, reproductive autonomy, scoping review, trisomy 21

LA TABLE DES MATIÈRES

RÉSUMÉ	2
ABSTRACT	3
LA LISTE DES TABLEAUX ET DES FIGURES	7
LA LISTE DES ABBRÉVIATIONS	8
L'INTRODUCTION GÉNÉRALE : LA NAISSANCE DU DÉPISTAGE	9
LA BIBLIOGRAPHIE DE L'INTRODUCTION GÉNÉRALE	13
Résumé	14
Abstract	15
L'INTRODUCTION	16
<i>Le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21</i>	<i>16</i>
<i>Question de recherche et objectifs d'étude</i>	<i>20</i>
LA MÉTHODOLOGIE	21
<i>La source des données</i>	<i>21</i>
<i>Les modalités d'analyse</i>	<i>24</i>
LES RÉSULTATS	26
LES ENJEUX POLITIQUES	28
Les avancées nationales et internationales en services génétiques.....	28
LES ENJEUX ÉTHIQUES	31
L'iniquité des services de dépistage prénatal au Québec.....	31
LES ENJEUX SOCIAUX	34
Le risque	34
Les recommandations et les avis d'experts	37
LA DISCUSSION DES RÉSULTATS	40

<i>La dimension politique des résultats</i>	40
<i>La dimension éthique des résultats</i>	41
<i>La dimension sociale des résultats</i>	42
CONCLUSION	44
LA BIBLIOGRAPHIE DE LA PARTIE 1	45
ANNEXE 1 : STRUCTURE THÉMATIQUE DU PQDPT21	48
PIÈCE DE TRANSITION	49
PARTIE 2, CONTINUING A PREGNANCY AFTER A POSITIVE FINDING FOR FETAL ANEUPLOIDY: A SCOPING REVIEW OF THE QUALITATIVE RESEARCH ON EXPECTING PARENT’S EXPERIENCES	54
<i>Abstract</i>	54
<i>Résumé</i>	55
INTRODUCTION	56
METHODS	58
1 - Identifying the Research Question	58
2 - Identifying Relevant Studies.....	58
3 - Study Selection.....	59
4 - Charting the Data	61
5 - Collating, Summarizing and Reporting the Results.....	61
RESULTS	62
<i>Receiving a Positive Result for Fetal Aneuploidy</i>	62
<i>Motivation to Test the Fetus and to Continue the Pregnancy</i>	64
<i>Interactions with Health Care Providers (HCPs)</i>	65
DISCUSSION	68
<i>Implications for Practice</i>	69
<i>Strengths and limitations</i>	70
CONCLUSION	71

LA BIBLIOGRAPHIE DE LA PARTIE 2.....80

ANNEXE 2, THEMATIC SYNTHESIS FROM SCOPING REVIEW: LIST OF CODES.....85

LA DISCUSSION GÉNÉRALE86

LA BIBLIOGRAPHIE DE LA DISCUSSION GÉNÉRALE.....89

LA CONCLUSION GÉNÉRALE90

LA LISTE DES TABLEAUX ET DES FIGURES

TABLEAU 1: CHRONOLOGIE DES ÉVÉNEMENTS PAR ANNÉE DANS LA MISE EN PLACE DU PQDPT21	18
TABLEAU 2: CARACTÉRISTIQUES DES PUBLICATIONS INCLUSES EN ORDRE CHRONOLOGIQUE PAR ANNÉE DE PUBLICATION	23
TABLEAU 3: REPRÉSENTATIVITÉ DE L'EXPERTISE AYANT CONTRIBUÉ AU DÉVELOPPEMENT DU PQDPT21	39
TABLE 4: KEY WORDS USED FOR WEB OF SCIENCE AND MEDLINE ELECTRONIC DATABASE SEARCH	59
TABLE 5: CHARACTERISTICS OF REVIEWED STUDIES IN ALPHABETICAL ORDER BY AUTHOR(S)	72
FIGURE 1 : LE PQDPT21 : UNE STRUCTURE INSTITUTIONNALISÉE DE PRESSIONS POLITIQUES, ÉTHIQUES ET SOCIALES	27
FIGURE 2: PRISMA FLOW DIAGRAM FOR STUDY IDENTIFICATION, SCREENING, ELIGIBILITY AND INCLUSION.....	60

LA LISTE DES ABBRÉVIATIONS

e.g.	For example (<i>exempli gratia</i>)
i.e.	In other words (<i>id est</i>)
ADN	Acide désoxyribonucléique
AÉTMIS	l'Agence d'évaluation des technologies et de modes d'intervention en santé
CAQDAS	Computer assisted qualitative data analysis software
CÉTS	Conseil d'évaluation des technologies de la santé
CRISPR	Clustered regularly interspaced short palindromic repeats
CSBE	Commissaire à la santé et au bien-être
DPI	Dépistage préimplantatoire
DPN	Dépistage prénatal
FIV	Fécondation in vitro
HCP	Health care provider
LFD	Lethal fetal diagnosis
MSSS	Ministère de la Santé et des Services sociaux
PCC	Population, concept, context
PND	Prenatal diagnosis
PQDPT21	Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21
RAMQ	Régie de l'assurance maladie du Québec
SCA	Sex chromosome aneuploidy
TPNI	Test prénatal non-invasif
T21PSPQ	Trisomy 21 prenatal screening program of Québec

L'INTRODUCTION GÉNÉRALE : LA NAISSANCE DU DÉPISTAGE

Habituellement, le dépistage médical (*medical screening*) est une mesure préventive. Il se définit comme la « recherche systématique, chez un sujet ou au sein d'une collectivité apparemment en bonne santé, d'une affection ou d'une anomalie latente, jusque-là passée inaperçue » (Office québécois de la langue française, 2008). Le dépistage médical cible les individus chez qui des examens médicaux supplémentaires pourraient s'effectuer dans le but de confirmer une maladie cachée ou une autre condition.

La notion de dépistage médical trouve ses sources à la fin du XIXe siècle, avec le développement des rayons X. Grâce à l'imagerie médicale, les professionnels de la santé pouvaient désormais observer les signes de la tuberculose sur un écran (*screen*), et les termes anglais « *to screen* », ou « *screening* », étaient dorénavant prêtés à la pratique clinique en radiologie. Le concept a été développé davantage lors de l'époque d'entre-deux-guerres, notamment parce qu'il servait à identifier et, ultimement, à corriger la maladie ou l'anormalité chez les enfants. Le dépistage était donc une mesure pour prévenir un tort futur (D. Armstrong, 2012). Pour cette raison, la métaphore « *to screen* » ou « *screening* » est devenue d'usage pour désigner l'acte de trier et de classer la « normalité » et « l'anormalité » chez les enfants d'âge scolaire.

Ces nouvelles méthodes de triage, regroupées sous « *the new public health* » (D. Armstrong, 1993), s'inscrivaient dans une logique novatrice en prévention et en surveillance de la santé qui a été bien documentée par le sociologue David Armstrong. D'inspiration foucaldienne, Armstrong a décrit l'émergence au XXe siècle d'une médecine de surveillance qui avait pour objectif la transformation de l'avenir par des interventions précoces sur les individus. La médecine de surveillance recherche un potentiel pour la maladie. L'élément innovateur et critique de cette mode de pratique fut l'incorporation de la maladie avec ses signes et symptômes en tant que « facteur de risque ». (D. Armstrong, 1993, 1995, 2012). Armstrong explique que le signe ou le symptôme est une manifestation de la maladie et infère l'existence d'une pathologie. Il ajoute que la médecine de surveillance incorpore les éléments discrets du symptôme, signe et maladie en un « facteur », ayant le potentiel de devenir une maladie. Cette éventualité pour la maladie était épousée par le concept médical, à ce moment encore novateur, de « risque ». Ce

n'était dorénavant plus le signe ou le symptôme qui signalaient la pathologie, mais plutôt le potentiel pour son existence, crée par le facteur de risque (Armstrong, 1995).

En ayant pour objectifs la promotion de la santé et la prévention de la maladie, la santé publique contemporaine s'inscrit dans ce paradigme. Aux moyens d'actions collectives concertées, les services de santé publique préviennent et combattent une maladie prochaine. Ces actions incluent des campagnes de lutte contre le tabagisme, par exemple, et le dépistage en population (*population-based screening*). Le dépistage en population s'agit d'une pratique préventive qui cible des groupes de la population en fonction de caractéristiques individuelles, comme l'âge ou le sexe (N. Armstrong & Eborall, 2012). Dans un tel cadre, les caractéristiques individuelles deviennent des facteurs de risque, faisant de leurs porteurs des candidats potentiels pour le dépistage.

Le dépistage en population est offert par les services de santé publique à un groupe n'ayant aucun symptôme ou signe de maladie préalable, mais ayant des caractéristiques ou des comportements considérés à risque. Par exemple, se livrer à des relations sexuelles en l'absence de préservatifs justifierait le dépistage d'infections transmises sexuellement. Le dépistage du cancer du sein ou de la prostate cible plutôt, quant à lui, les femmes et les hommes asymptomatiques, mais ayant atteint un âge considéré à risque (habituellement 50 ans ou plus). Dans le cas du dépistage prénatal, toutes les femmes enceintes sont ciblées, sans égard pour leur âge, parce que chaque grossesse a une probabilité individuelle de donner naissance à un enfant présentant une anomalie. La notion de prévention est clé dans tous ces styles d'intervention.

Le développement de technologies prédictives permet d'accroître la détection très précoce de maladies et de conditions chez l'humain. Dans la sphère de la reproduction humaine, la technologie offre aussi des occasions nouvelles pour le devenir humain. Entre autres, elle ouvre à l'expérience de la parentalité biologique chez les personnes pour qui, sans elle, cette expérience serait difficile, voire impossible. De nombreux pays industrialisés offrent ainsi des services de dépistage préimplantatoire (DPI), de fécondation in vitro (FIV) et de dépistage prénatal (DPN) comme options pour la reproduction humaine. Le développement et l'utilisation des technologies reproductives prédictives, par exemple pour des fins de sélection d'embryons ou de fœtus qui seront rendus à terme, ont ainsi bouleversé le domaine des choix reproductifs.

La recherche et le développement axés sur la technologie reproductive continuent de croître. Les récentes technologies de CRISPR, « un système qui permet de corriger ou de modifier l'expression de gènes responsables de maladies héréditaires » (Tremblay, 2015), créent de nouvelles possibilités pour le devenir humain, tout comme elles nous exposent à de nouveaux risques. Par exemple, imaginons la possibilité de manipuler l'expression génétique d'un être humain pour le rendre plus résistant et tolérant aux effets des changements climatiques. Est-ce que cela imposerait aux parents du futur la nouvelle responsabilité de faire usage des technologies reproductives au bénéfice de leur enfant?

Les possibilités et les conséquences qui frappent à nos portes avec l'usage des technologies génétiques prénatales (prenatal genetic technologies) méritent une attention particulière puisqu'elles « ont toute chance de modifier en profondeur les modalités de la reproduction humaine » (Déchaux, 2017, p. 195). J'ajouterais qu'elles ont toute chance de modifier la compréhension que nous avons de notre propre espèce. Un déplacement de la grossesse vers un événement transformé par l'entremise technologique propre à l'être humain s'opère. Ce mouvement ne peut qu'apporter une modification de nos représentations de la grossesse, de nos modes de reproduction et, ultimement, de l'humain en devenir.

En attendant que la technologie de la nouvelle génétique rende accessible l'option de corriger l'expression des gènes (et que l'expertise humaine se perfectionne pour comprendre, interpréter et vulgariser ces informations pour le public), les techniques traditionnelles de dépistage prénatal dont se sert la santé publique demeurent des outils de prévention. Tout comme le Canada, les pays les plus avancés en technologies génétiques prénatales profitent de leur utilisation à travers des programmes de dépistage prénatal, notamment pour l'aneuploïdie fœtale qui signale un nombre irrégulier de chromosomes sur les 46 que possède l'être humain (e.g. la trisomie 21). Les parents prospectifs peuvent ainsi connaître leur probabilité de donner naissance à un enfant qui présentera une aneuploïdie, et considérer l'option de mettre fin à la grossesse advenant un diagnostic positif.

Le potentiel pour l'anomalie chez le fœtus existe pour chaque grossesse. Cet espace où le risque occupe autant de connotation symbolique ouvre le terrain aux programmes de dépistage prénatal en population. Comme le souligne Deborah Lupton, la grossesse est maintenant identifiée en termes de risques et l'emphase est mise sur l'identification et la gestion de celles les plus à risque (Lupton, 2012).

Les pratiques en tests prénataux sont facilitées par la technologie et elles permettent la sélection d'un embryon ou d'un fœtus qui sera rendu à terme. La sélection se fait dans une action de choix, selon ce qui convient le mieux aux parents prospectifs, et la décision leur revient. Cependant, l'entière responsabilité des parents prospectifs n'a pas toujours une compréhension claire des implications soulevées par les tests prénataux. Ainsi, les parents prospectifs peuvent emprunter plusieurs chemins pour arriver aux informations sur la condition de leur fœtus, et ces avenues ne sont pas toujours empruntées avec l'intention de prendre une décision concernant l'issue de la grossesse. Malgré cela, le consentement libre et éclairé de la femme enceinte demeure un concept phare des théories fondatrices des programmes en dépistage prénatal. Plusieurs ont souligné le besoin d'améliorer le conseil pré et post-test afin d'assurer un choix libre et éclairé des personnes enceintes (Cernat et al., 2019; Klein, 2011; Ukuhor, Hirst, Closs, & Montelpare, 2017).

Aujourd'hui, en occident, la reproduction humaine est parfois médicalement et technologiquement assistée et performée. L'échographie obstétricale permet une première rencontre entre les parents prospectifs et leur fœtus où son image projetée sur un écran le sépare et l'individualise en tant que sujet humain. Il devient un bébé (Katz Rothman, 1986). Comme suggéré par Deborah Lupton, la construction sociale du corps fœtal s'accomplit au centre de technologies reproductives, de discours et de politiques néolibérales (Lupton, 2012). Le statut du fœtus est construit lors de sa rencontre avec des acteurs humains et non-humains, comme les technologies. Son vécu et son devenir sont affectés par cette rencontre notamment lorsqu'il s'agit de sa 'normalité' biologique ou de sa santé. Lupton a noté que l'usage de la technologie dans le suivi médical de la grossesse transforme le fœtus en une entité hybride constituée et reconstituée au travers de connections avec de phénomènes hétérogènes humains et non-humains. Son existence dépend de la technologie (Lupton, 2012). Dans ce sens, il est un objet de la culture humaine.

Ensemble, la prévention et les technologies sont mobilisées par des dispositifs de la nouvelle santé publique avec les programmes de dépistage prénatal en population. L'appareil est composé de savoirs experts, de représentations symboliques, de discours et de pratiques qui gouvernent la reproduction.

LA BIBLIOGRAPHIE DE L'INTRODUCTION GÉNÉRALE

- Armstrong, D. (1993). Public Health Spaces and the Fabrication of Identity. *Sociology*, 27(3), 393-410. <https://doi.org/10.1177/0038038593027003004>
- Armstrong, D. (1995). The rise of surveillance medicine. *Sociology of Health and Illness*, 17(3), 393-404. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.ep10933329>
- Armstrong, D. (2012). Screening: Mapping medicine's temporal spaces. *Sociology of Health & Illness*, 34(2), 177-193.
- Armstrong, N., & Eborall, H. (2012). The sociology of medical screening: Past, present and future. *Sociology of Health & Illness*, 34(2), 161-176. <https://doi.org/10.1111/j.1467-9566.2011.01441.x>
- Cernat, A., De Freitas, C., Majid, U., Trivedi, F., Higgins, C., & Vanstone, M. (2019). Facilitating informed choice about non-invasive prenatal testing (NIPT) : A systematic review and qualitative meta-synthesis of women's experiences. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 19(1). <https://doi.org/10.1186/s12884-018-2168-4>
- Déchaux, J.-H. (2017). L'hypothèse du « bébé sur mesure ». *Revue française des affaires sociales*, (3), 193-212. Consulté à l'adresse Cairn.info.
- Katz Rothman, B. (1986). *The Tentative Pregnancy : Prenatal Diagnosis and the Future of Motherhood*. New York: Viking.
- Klein, D. A. (2011). Medical Disparagement of the Disability Experience : Empirical Evidence for the "Expressivist Objection". *AJOB Primary Research*, 2(2), 8-20. <https://doi.org/10.1080/21507716.2011.594484>
- Lupton, D. (2012). 'Precious cargo': Foetal subjects, risk and reproductive citizenship. *Critical Public Health*, 22(3), 329-340. <https://doi.org/10.1080/09581596.2012.657612>
- Office québécois de la langue française. (2008). Dépistage—Médecine, médecine préventive. Consulté 5 décembre 2017, à l'adresse http://www.granddictionnaire.com/ficheOqlf.aspx?Id_Fiche=8391042
- Tremblay, J. P. (2015). CRISPR, un système qui permet de corriger ou de modifier l'expression de gènes responsables de maladies héréditaires. *Médecine/sciences*, 31(11), 1014-1022. <https://doi.org/10.1051/medsci/20153111016>
- Ukuhor, H. O., Hirst, J., Closs, S. J., & Montelpare, W. J. (2017). A Framework for Describing the Influence of Service Organisation and Delivery on Participation in Fetal Anomaly Screening in England. *Journal of Pregnancy*, 2017, 1-13. <https://doi.org/10.1155/2017/4975091>

PARTIE 1, L'IMPLÉMENTATION DU PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21 : UNE ANALYSE DU CADRE LOGIQUE

Cynthia Henriksen, B.Sc., M.A.(c)

Programmes de bioéthique, Département de médecine sociale et préventive, École de santé publique, Université de Montréal

Résumé

Le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (PQDPT21) est disponible dans toutes les régions sociosanitaires et à toutes les femmes enceintes de la province depuis 2013. La trisomie 21 cause une déficience intellectuelle légère ou modérée, et les personnes présentant cette condition peuvent faire l'expérience de divers enjeux de santé allant de léger à sévère. Advenant un diagnostic positif, les femmes enceintes et leurs partenaires peuvent se préparer à l'arrivée de l'enfant ou choisir d'interrompre la grossesse. Cette recherche interroge les raisons contextuelles ayant conduit à la nécessité du PQDPT21. L'analyse du cadre logique (*framework analysis*) de Ritchie et Spencer a été utilisée afin d'identifier, de décrire les enjeux contextuels ayant influencé l'implémentation du PQDPT21. Cinq publications faisant office de discours étatique concernant la mise en place d'un programme provincial en dépistage prénatal au Québec ont contribué à l'étude. Les résultats indiquent que l'implémentation du PQDPT21 a répondu à un ensemble de pressions politiques, éthiques et sociales qui ont été créées et contrôlées par une structure établie et acceptée en pratique. Cet ensemble institutionnalisé de pressions a agi comme une force mobilisatrice conduisant à l'impératif d'un programme public de dépistage prénatal. Bien que le PQDPT21 réclame l'autonomie reproductive des femmes enceintes et de leurs partenaires, son implémentation n'apparaît pas comme une réponse explicite à ce principe. Des études empiriques sont nécessaires pour rendre compte de l'expérience des femmes enceintes et leurs partenaires qui participent au PQDPT21.

Mots clés : aneuploïdie fœtale, dépistage prénatal, framework analysis, politique publique, syndrome de Down, trisomie 21

Abstract

The Trisomy 21 Prenatal Screening Program of Québec (T21PSPQ) has been available in all health regions and for all pregnant women of the province since 2013. Trisomy 21 causes mild to moderate intellectual disability, and individuals with the condition may experience a variety of health issues ranging from mild to severe. In the event of a positive diagnosis, pregnant women and their partners can prepare for the arrival of the child or choose to terminate the pregnancy. This research questions the contextual reasons behind the need for the T21PSPQ. Ritchie and Spencer's framework analysis was used to identify and describe the contextual issues that influenced the implementation of the T21PSPQ. Five government publications serving as discourse on the implementation of a provincial prenatal screening program in Quebec contributed to this study. The results indicate that the implementation of the T21PSPQ was a response to a set of political, ethical and social pressures that were created and controlled in an established and accepted practice. This institutionalized set of pressures acted as an incentive leading to the imperative of a public prenatal screening program. Although PQDPT21 calls for the reproductive autonomy of pregnant women and their partners, its implementation does not appear to be an explicit response to this principle. More research is needed to report on the experiences of pregnant women and their partners who participate in the T21PSPQ.

Keywords: Down syndrome, framework analysis, prenatal testing, public policy, fetal aneuploidy, trisomy

21

L'INTRODUCTION

Le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21

Le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (PQDPT21), que j'appellerai « Programme », est un dispositif se retrouvant sous la figure de la santé publique. Il permet à toute femme enceinte admissible au régime public d'assurance santé gouverné par la Régie de l'assurance maladie du Québec (RAMQ) de connaître, en cours de grossesse, la probabilité qu'elle porte un fœtus présentant la trisomie 21. La plus commune des trisomies (quand une personne présente plus que les 46 chromosomes normalement attendus) détectées pendant la grossesse est la trisomie 21 (CDC, 2018). Lorsqu'une personne présente la trisomie 21, elle possède un chromosome supplémentaire à la 21^e paire de ses 23 paires de chromosomes. Les trisomies sont des aneuploïdies (ce qui signifie un nombre irrégulier de chromosomes) et il existe d'autres formes, comme la trisomie 13 et 18, ou les aneuploïdies affectant les chromosomes sexuels.

Le chromosome supplémentaire modifie la manière dont le corps et le cerveau se développent et peut engendrer des défis cognitifs et physiques pour son porteur (CDC, 2018). La trisomie 21 est la cause génétique la plus commune de la déficience intellectuelle, affectant environ une naissance sur 700 (Sherman, Allen, Bean, & Freeman, 2007). Tout comme il est impossible de prédire les enjeux de santé futurs d'une personne ayant la trisomie 21, il est impossible de prédire le degré de limitation cognitive ou le degré d'autonomie qu'elle expérimentera. De plus, l'ensemble des caractéristiques pour les personnes ayant la trisomie 21 varie d'un individu à l'autre et d'un milieu socio-économique à l'autre (MSSS, s. d.).

L'objectif principal du Programme est d'offrir le dépistage prénatal de la trisomie 21 à toute femme enceinte qui le désire (Framarin et al., 2010). Sa théorie repose sur le consentement libre et éclairé de la femme enceinte. Pour dépister la trisomie 21, le système de santé québécois utilise actuellement des mesures de marqueurs biochimiques présents dans le sang maternel aux 1^{er} et 2^e trimestres de grossesse, et inclut une échographie de datation pour confirmer l'âge gestationnel du fœtus entre les 9^{es} et 14^e semaines complétées (Framarin et al., 2010).

Selon le rapport d'évaluation au regard de l'implémentation du PQDPT21 (Naïdji, 2015), les résultats de dépistage pour la trisomie 21 au Québec ont démontré que 4,5% des femmes ayant participé au Programme avaient une probabilité élevée de donner naissance à un enfant présentant la condition. Le PQDPT21 utilise un seuil de 1 :300 pour délimiter les grossesses à probabilités élevées et offrir un examen de diagnostic par amniocentèse. Cet examen effractif analyse le liquide amniotique (dans lequel le fœtus vit) pour détecter les anomalies chromosomiques chez le fœtus. Si le résultat de l'examen diagnostique est positif, la femme enceinte, ou le couple peuvent bénéficier d'un conseiller en génétique qui a pour fonction de les aider à décider la prochaine étape de la grossesse.

Depuis 1976, et avant la mise en place graduelle du Programme sur l'ensemble du territoire québécois entre 2010 et 2013 (voir le Tableau 1 pour la chronologie des événements dans la mise en place du PQDPT21), un examen diagnostique par amniocentèse pour la trisomie 21 était offert aux femmes âgées de 35 ans et plus. Aujourd'hui, l'amniocentèse demeure disponible pour les femmes enceintes ayant un âge avancé et qui souhaitent un test diagnostique sans dépistage préalable. Dans son rapport d'évaluation, Naïdji indique que le nombre d'amniocentèses est passé de 1682 à 1131 au Québec entre 2012 et 2013. Elle considère cette diminution comme un impact probable de l'introduction du dépistage de la trisomie 21 pour toutes les femmes enceintes sur le territoire québécois (Naïdji, 2015).

Tableau 1: Chronologie des événements par année dans la mise en place du PQDPT21

Année	Événement dans la mise en place du PQDPT21
Depuis 1976	Le diagnostic prénatal est offert à toute femme enceinte présentant un risque élevé de porter un fœtus affecté par l'aneuploïdie
1999	Rapport d'évaluation du Conseil d'évaluation des technologies de la santé (CETS) sur les enjeux du dépistage et du diagnostic prénatal du syndrome de Down
2003	Rapport de l'Agence d'évaluation des technologies et de modes d'intervention en santé (AETMIS) sur le dépistage prénatal du syndrome de Down et d'autres aneuploïdies au premier trimestre de grossesse
2004	Rapport du Comité d'experts sur le dépistage prénatal du syndrome de Down et autres aneuploïdies
2005	Le Plan d'action (2005-2008) du Ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) du Québec sur l'organisation des services de génétique au Québec
2008	Le rapport de la consultation publique sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21, ou syndrome de Down, au Québec, organisée par le Commissaire à la santé et au bien-être (CSBE)
2010-2013	Mise en place graduelle du PQDPT21 pour couvrir l'ensemble des régions sociosanitaires du Québec à la fin de 2013
2015	Rapport d'évaluation au regard de l'implantation du PQDPT21

Les principes et objectifs portés par le PQDPT21 rappellent les valeurs axées sur l'autonomie reproductive et le pouvoir d'agir – deux fondements d'importance en tests prénataux. Bien qu'il n'y ait actuellement aucune information publique sur les taux de poursuite ou d'interruption de grossesse dans le cadre du PQDPT21, les chiffres à l'international démontrent des taux d'avortement qui se situent entre 88,7% et 100% lorsque la trisomie 21 est diagnostiquée (Choi, Van Riper, & Thoyre, 2012; Mansfield, Hopfer, & Marteau, 1999; Natoli, Ackerman, McDermott, & Edwards, 2012). Il est raisonnable de supposer que les données québécoises reflèteraient celles des autres pays de l'Amérique du Nord et de l'Europe, en raison des similitudes contextuelles et culturelles.

Au Québec, le contexte actuel se prête à l'implantation d'une nouvelle technologie en dépistage prénatal : le TPNI (test prénatal non invasif). La technologie du TPNI analyse les fragments de l'ADN du fœtus présents dans le sang maternel et permet un résultat au dépistage lors du premier trimestre de la grossesse. En plus d'offrir des résultats au dépistage plus tôt dans la grossesse, le TPNI offre également les résultats plus fiables; la fiabilité des résultats varie selon la condition dépistée, mais demeure supérieure pour dépister la trisomie 21 (Zhang et al., 2015). Les parents peuvent donc se prévaloir de plus de temps pour s'informer et prendre des décisions éclairées quant à l'issue de la grossesse, advenant un diagnostic positif. En contrepartie, les parents pourraient vivre de l'anxiété pendant une plus longue période parce qu'ils doivent néanmoins attendre au deuxième trimestre, soit à la seizième semaine, pour faire l'examen diagnostique par l'amniocentèse. L'examen diagnostique est le seul moyen de confirmer la présence ou non de la trisomie 21 chez le fœtus.

La fiabilité des résultats de dépistage pour la trisomie 21 étant supérieure avec le TPNI, le nombre d'exams diagnostiques par amniocentèse pourrait être réduit. Le risque de perte iatrogène de fœtus non atteints de la trisomie 21, dû à des complications reliées à l'amniocentèse, serait donc réduit également. Ceci apparaît comme un bénéfice rattaché à la nouvelle technologie du TPNI, en ce qui concerne la réduction des risques. Le risque de causer problème au fœtus non atteint est actuellement un obstacle à l'utilisation de l'examen diagnostique dans tous les suivis de grossesse. Le TPNI réduit les risques rattachés aux méthodes traditionnelles en tests prénataux : la perte de fœtus non atteints, les faux négatifs (quand le résultat du dépistage indique une probabilité faible alors que le fœtus présente réellement la trisomie 21) et les faux positifs (quand le résultat du test diagnostique est négatif alors que le test de dépistage indiquera une probabilité élevée pour la trisomie 21 – mettant inutilement des fœtus

non-atteint en situation de risque). La technologie du TPNI permet donc une réduction des risques qui autrement limitaient l'usage des tests prénataux.

Question de recherche et objectifs d'étude

Cette étude se veut l'occasion de porter un regard critique sur la mise en place d'un programme provincial de dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec. L'objectif principal est d'identifier, de décrire et d'analyser les facteurs contextuels ayant influencé la mise en place du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (PQDPT21). La question qui a dirigé l'étude a été formulée de la manière suivante : quels étaient les facteurs contextuels, qui, selon la voix étatique, ont justifié la mise en place du PQDPT21?

J'ai utilisé une méthodologie qualitative pour identifier, décrire et analyser le contexte ayant conduit à la mise en place du PQDPT21. J'ai employé une modalité d'analyse utilisée par la recherche en politiques appliquées nommée *framework analysis*. Je fais la traduction libre de ce terme par « analyse du cadre logique » et dans la prochaine section, je présente la description de cette méthodologie qui est adaptée pour un projet ayant une question spécifique, des ressources limitées et un échantillon prédessiné, (Ritchie & Spencer, 1994).

LA MÉTHODOLOGIE

La source des données

Pour cette étude, l'échantillon a été composé de 5 rapports d'évaluation ou de rapports de comités d'experts, entre autres. Ces documents font office de discours étatique concernant le dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec. L'échantillon couvre la période entre 1999 et 2010 (le Programme a été implémenté à partir de 2010). Les critères d'inclusion se réfèrent notamment aux faits de traiter de la mise en place d'un programme public de dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec, et d'être une publication se rattachant à l'État parce que celui-ci est responsable de gouverner le système de santé québécois et de prendre les décisions concernant les politiques publiques en santé. La recherche documentaire a débuté par une recherche avec les mots-clés « dépistage trisomie 21 », à l'aide du moteur Google. Le premier résultat obtenu a conduit vers le site web du PQDPT21 qui est destiné au grand public et est géré par le Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec (MSSS). La lecture du Cadre de référence du PQDPT21 (qui stipule les objectifs du Programme), disponible sur ce site a servi comme point de départ pour repérer les autres publications publiques relevant de la voix étatique et qui se positionnent par rapport à, ou qui étudient un programme public de dépistage prénatal au Québec.

Ensuite, c'est un effet de type « boule de neige » qui a conduit les étapes subséquentes de la recherche documentaire. Ce sont les justifications et les références citées à l'intérieur du Cadre de référence du PQDPT21, et ensuite les justifications et références citées à l'intérieur de celles-ci (uniquement celles qui rencontraient les critères d'inclusion), qui ont complété la base de données. Au départ, il n'y avait pas un nombre spécifique de références requises pour accomplir les objectifs de ce travail, mais plutôt l'idée d'assurer que tout ce que le gouvernement provincial a publié publiquement à propos du sujet a été inclus dans l'échantillon. Quatre sur cinq des publications retenues étaient disponibles en ligne et en accès libre. Une demande formulée auprès du MSSS, l'institution responsable de la publication, a permis de recueillir la cinquième. Je fais une description générale de chacune de ces références dans ce qui suit. Elles sont aussi présentées dans le Tableau 2.

Le premier document retenu pour l'analyse concerne les résultats d'évaluation sur la pertinence d'introduire le dépistage prénatal par marqueurs sériques au Québec. Il a été publié par le Conseil d'évaluation des technologies de la santé (CÉTS) en 1999. Le rapport du CÉTS présente une revue de la littérature portant sur l'efficacité des techniques de dépistage et de diagnostic, une description des programmes existants au Canada et une analyse (en fonction des coûts et de l'efficacité) de l'introduction du dépistage par marqueurs sériques au Québec.

Ensuite s'ajoute à l'échantillonnage le rapport d'évaluation du dépistage prénatal de la trisomie 21 et d'autres aneuploïdies au premier trimestre de la grossesse, rendu disponible par l'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AÉTMIS) en 2003. L'évaluation effectuée par l'AÉTMIS concerne l'efficacité du dépistage de la trisomie 21 au premier trimestre de la grossesse et tient compte de multiples facteurs, dont l'efficacité d'un programme universel ainsi que les impacts d'ordre éthique, social, organisationnel et économique.

Le troisième document est le rapport du comité d'experts publié en 2004 à propos du dépistage prénatal du syndrome de Down et autres aneuploïdies. À la demande du MSSS, le comité d'experts a eu pour mandat d'organiser l'élaboration d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 et autres aneuploïdies au Québec, suivi d'une amniocentèse comme examen diagnostique.

La quatrième référence incluse dans l'échantillon est le Plan d'action 2005-2008 du MSSS concernant l'organisation des services de génétique au Québec. Ce rapport, publié en 2005 par le MSSS, rend compte de la stratégie que le MSSS a prévue pour consolider et développer les services génétiques au Québec. Le cinquième et dernier document pris en compte par mon analyse concerne le Cadre de référence du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 publié en 2011. Celui-ci stipule les modalités de la mise en place ainsi que les orientations et objectifs du PQDPT21. Le Cadre de référence institutionnalise le cadre normatif du dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec.

Il est important de souligner qu'en 2008, le Commissaire à la santé et au bien-être du Québec (CSBE) a rendu un rapport sur une consultation publique portant sur les enjeux éthiques soulevés par le dépistage prénatal de la trisomie 21. Le CSBE a présenté les conclusions de sa consultation suivant un appel de mémoires du public, la tenue d'audiences auprès d'acteurs interpellés par le dépistage prénatal de la trisomie 21, ainsi qu'une consultation publique en ligne. Pour cette analyse, le rapport du CSBE a été exclu

parce qu’au moment de tenir la consultation publique, le projet d’un programme provincial en dépistage prénatal de la trisomie 21 avait déjà été formulé par le MSSS. Le Cadre de référence du PQDPT21 publié en 2010 s’appuie donc uniquement sur les rapports dont j’ai fait mention et je n’ai retrouvé aucune mention de la consultation tenue par le CSBE.

Tableau 2: Caractéristiques des publications incluses en ordre chronologique par année de publication

Année	Titre du document	L’institution étatique
1999	Les enjeux du dépistage et du diagnostic prénatal du syndrome de Down	CÉTS
2003	Le dépistage prénatal du syndrome de Down et d’autres aneuploïdies au premier trimestre de la grossesse	AÉTMIS
2004	Rapport du Comité d’experts sur le dépistage prénatal du syndrome de Down et autres aneuploïdies	MSSS
2005	L’organisation des services de génétique au Québec PLAN D’ACTION 2005-2008	MSSS
2010	Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21: Cadre de référence	MSSS

Légende : CÉTS = Conseil d’évaluation des technologies de la santé, AÉTMIS = Agence d’évaluation des technologies et des modes d’intervention en santé, MSSS = Ministère de la Santé et des Services sociaux

Les modalités d'analyse

La construction d'un cadre logique est un processus analytique qui se fie, entre autres, aux habilités créatives et conceptuelles de l'analyste pour créer des connexions et attribuer un sens aux données. Pour renforcer la rigueur et la validité, le cadre logique est facilement accessible pour la révision externe parce qu'il est documenté et opérationnalisé systématiquement par l'analyste. L'analyse du cadre logique est un processus conduit selon les cinq étapes décrites par Jane Ritchie et Liz Spencer (1994) :

- Familiariser;
- Identifier une structure thématique;
- Répertorier;
- Configurer;
- Cartographier et interpréter.

Se familiariser : Dans le processus de familiarisation, une première lecture a permis l'immersion dans le matériel afin d'estimer sa richesse et sa profondeur. Les idées spontanées et les thèmes récurrents ont été notés et dessinés. Ce moment a aussi été le démarrage d'un processus d'abstraction et de conceptualisation. Les premières catégories ont émergé de la lecture introductive et ont formé une structure thématique initiale. Le dessin des thématiques reflète les tendances dans la configuration du matériel puisque les récurrences ont influencé la construction du sens.

L'identification d'une structure thématique : La construction des unités de sens en une structure thématique initiale a requis le triage et la classification des informations. La structure est ancrée dans le matériel d'étude et exige une réflexion logique et intuitive où il est nécessaire de poser un jugement sur le contenu du matériel. La question de recherche a dirigé la lecture des textes et les réponses n'étaient pas nécessairement explicites dans le matériel, mais tout de même ont exigé une interprétation. Une discrimination du contenu a eu lieu lors du processus analytique. Les documents étudiés sont somme toute volumineux. La familiarisation avec leur contenu au début du processus d'analyse a été réalisée sur l'ensemble des documents afin de comprendre leur structure et le type de contenu. J'ai opéré une discrimination du contenu en catégorisant les données qui pouvaient répondre à la question de recherche. Les données ayant l'apparence de justification ou de description du contexte spécifique au Québec ont nourri l'analyse. Les similarités qui traversent le matériel ont créé des connexions, renforçant mes jugements et les décisions prises concernant la catégorisation du contenu.

Répertorier : La troisième étape a consisté à répertorier le contenu qui correspondait aux catégories thématiques. Le contenu de la catégorie thématique a été organisé pour refléter l'étendue. Dans cette partie de la démarche, il a été nécessaire de demeurer fidèle aux données et de conserver une ouverture pour le développement de thèmes supplémentaires. L'induction a conduit le dessin des thèmes et l'indexation de leur contenu en catégories où le sens accordé par les informateurs (dans ce cas, les publications étatiques) a occasionné la définition de thématiques.

La configuration : La quatrième étape dans l'analyse du cadre logique est la configuration du matériel. Les extraits ont été arrangés selon leur référence thématique. L'ensemble du processus en cinq étapes n'est pas linéaire, mais s'accomplit de manière itérative entre le matériel et le cadre logique. La gestion des données a été facilitée par le CAQDAS (*Computer Assisted Qualitative Data Analysis Software*) ATLAS.ti version 8.3.1. La logique et la méthode employée sont ainsi conservées et documentées à l'aide d'un logiciel. La fonction de mémos a été instrumentale pour noter les idées, les liens et les interrogations qui ont été soulevés. À ce stade une image totale des données a commencé à prendre forme. La gamme de facteurs contextuels à la mise en place du PQDPT21 s'y reflète. Il est possible de consulter la structure en ANNEXE 1 : STRUCTURE THÉMATIQUE DU PQDPT21.

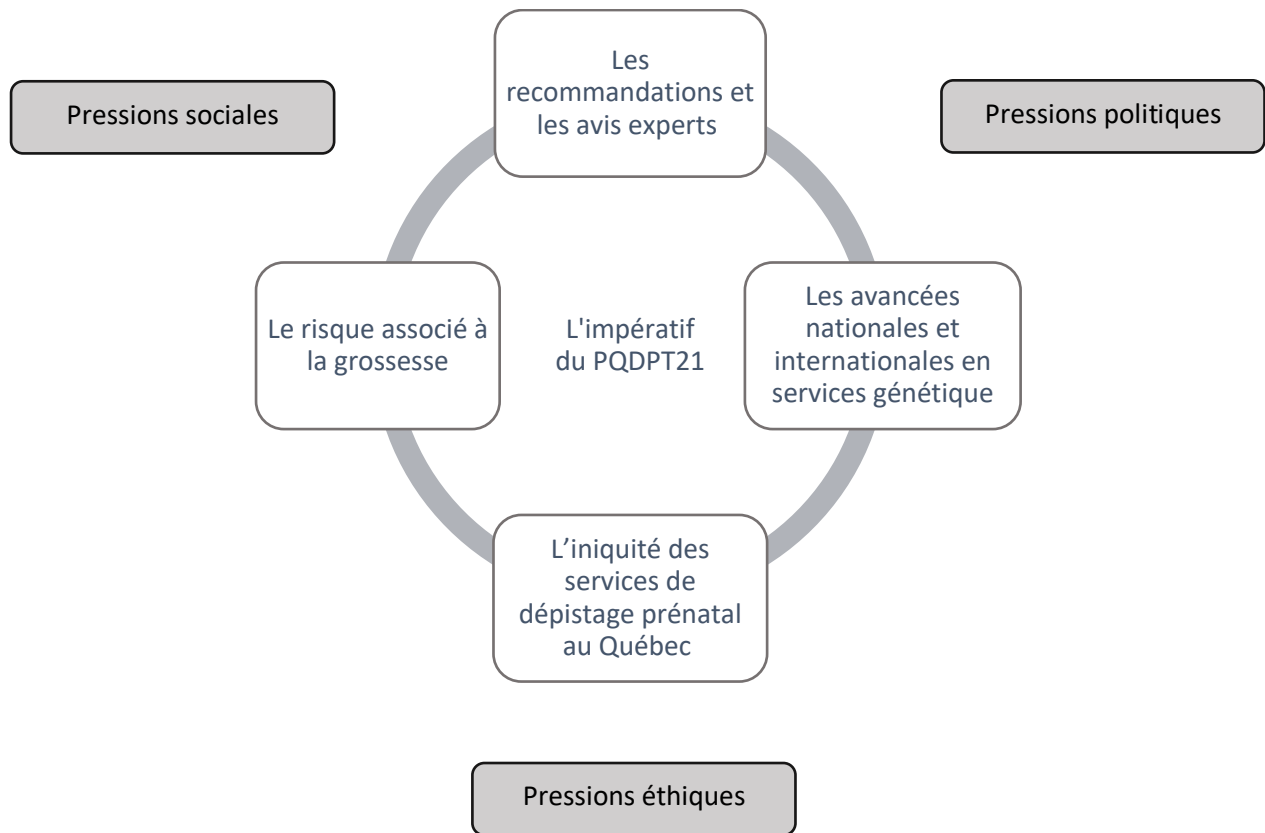
Cartographier et interpréter : Enfin, la cinquième étape a consisté à cartographier l'ensemble des données et à les analyser en fonction des objectifs de l'analyse qualitative et de l'étude : trouver des associations et fournir une explication. L'analyse a recherché d'une structure explicative et non d'une multiplicité de preuves. L'interprétation a exigé le fait d'attribuer un poids aux enjeux identifiés dans le matériel et à leur dynamique. (Ritchie & Spencer, 1994).

LES RÉSULTATS

Dans la prochaine section, je fais état des résultats d'analyse, qui placent l'impératif d'un programme provincial en dépistage prénatal au Québec dans une structure institutionnalisée de pressions politique, éthique et sociale. Ces pressions étaient institutionnalisées parce qu'elles étaient créées et contrôlées par une structure établie et acceptée en pratique. Leur interaction a agi comme une force mobilisatrice conduisant à l'implémentation du PQDPT21. Il est important de souligner que ces pressions n'agissaient pas de manière isolée, mais bien en interaction. Le résultat de cette interaction a donc occasionné un contexte exigeant l'intervention de l'État par une politique publique. L'ensemble des pressions est illustré par la Figure 1. Les enjeux sont cependant présentés individuellement afin de faciliter la lecture et la compréhension.

Je présente d'abord les enjeux politiques qui ont contribué à l'implémentation du Programme et qui se sont caractérisés, entre autres, par des avancées nationales et internationales en services génétiques. L'inaccessibilité des services de dépistage prénatal à l'ensemble des femmes enceintes avant la mise en place d'un programme provincial constituait l'enjeu éthique du moment. Le risque médical sous de multiples formes et les recommandations expertes représentaient, quant à eux, le contenu des pressions sociales qui a émergé.

Figure 1 : Le PQDPT21 : une structure institutionnalisée de pressions politiques, éthiques et sociales



LES ENJEUX POLITIQUES

Les avancées nationales et internationales en services génétiques

Un changement de paradigme en médecine préventive

En 2005, le Plan d'action 2005-2008 sur l'organisation des services de génétique au Québec (Lamarche et al., 2005) a dressé un état des lieux sur la disponibilité des services de génétique pour la population québécoise. Le Plan proposait les orientations pour la province dans le cadre d'un changement de paradigme en médecine préventive. À la fin des années 1970, le Québec figurait en tant que pionnier sur le plan des services de génétique. À l'international, la province canadienne profitait d'une réputation d'excellence en innovation, notamment en raison de ses programmes de dépistage pour les nouveau-nés (Lamarche et al., 2005). Les contextes étant changeants, le Québec a ensuite pris du retard sur la scène internationale, dans le domaine de la médecine génétique. Son Plan d'action 2005-2008 a clairement stipulé la nécessité d'organiser des services de qualité pour la population en prévision de l'avenir :

Dans le contexte actuel, la génétique s'implante rapidement dans les autres spécialités médicales et la pression en vue de l'organisation de ces services se fait sentir. Il devient essentiel de prendre des décisions stratégiques quant à l'organisation future du système de santé en consolidant les services déjà existants. Le temps presse, le Québec doit rattraper son retard en ce qui a trait à l'organisation des services de génétique et à leur prestation auprès de la population (Lamarche et al., 2005, p. 1).

Le Plan d'action 2005-2008 a évoqué une révolution scientifique caractérisée par un changement de paradigme où la manière de traiter le domaine de la santé s'est vu transformer d'une approche clinique en diagnostic et en traitement vers une approche axée sur la prédiction et la prévention. Le changement se reflète dans :

le passage d'un modèle d'intervention médicale tourné vers le diagnostic et le traitement, qui caractérise l'approche clinique, vers la prévention et la prédiction de maladies courantes (Lamarche et al., 2005, p. 2).

Le Plan d'action 2005-2008 a proposé une stratégie qui orienterait les services de génétique au Québec et qui se justifierait par trois raisons :

- 1) Une révolution scientifique qui fait de la génétique la médecine du XXI^e siècle et les impacts éventuels sur les soins de santé.
- 2) Une conjoncture internationale où plusieurs pays sont à repositionner la génétique dans l'organisation de leurs services de santé.
- 3) Un contexte local d'excellence et d'innovation : d'avant-garde dans les années 1970, le Québec a aujourd'hui perdu du terrain (Lamarche et al., 2005, p. 1).

Retard dans les prestations de services en dépistage prénatal

Avant la mise en place du PQDPT21, des services de dépistage prénatal étaient disponibles à travers quelques centres hospitaliers affiliés à la recherche, et par l'entremise des services de santé privés. Toutefois, des enjeux reliés à l'accessibilité, à l'encadrement et à la coordination des services causaient des inégalités pour les femmes enceintes et les couples. Le Québec accusait un retard quant à la prestation des services de dépistage prénatal et, au moment de déposer leur rapport d'évaluation en 1999, le CÉTS rappelait que : « Déjà, quelques provinces canadiennes et plusieurs pays dans le monde offrent le dépistage prénatal par marqueurs sériques » (CETS, 1999, p. i). De plus, en 2004, le Comité d'experts sur le dépistage prénatal du syndrome de Down et autres aneuploidies s'est appuyé sur le contexte international et national pour souligner l'absence de programme provincial et la désorganisation des services existants :

De nouvelles techniques de dépistage prénatal permettent d'offrir un dépistage efficace aux femmes enceintes sans égard à leur âge et de mieux cibler celles qui ont un risque élevé et qui pourraient bénéficier d'une amniocentèse. Ces techniques de dépistage sont d'usage courant dans plusieurs pays ainsi que dans d'autres provinces canadiennes (Ontario, Manitoba, Terre-Neuve-et-Labrador, par exemple) dans le cadre de programmes provinciaux encadrés dans le système public. Au Québec, la pratique s'est développée ces dernières années en absence d'un programme provincial, de normes claires et d'un contrôle strict de la qualité (Forest et al., 2004, p. 1).

En 2010, le MSSS a réitéré cette idée dans son cadre de référence du Programme :

Différents pays et plusieurs provinces canadiennes offrent déjà un dépistage prénatal à la plupart des femmes enceintes, dans le cadre de programmes organisés (Framarin et al., 2010, p. 4).

Ces extraits soulignent l'impératif des services de génétique au Québec de reprendre une place plus importante sur la scène internationale. Un programme provincial en dépistage prénatal pour les aneuploïdies répondait bien à l'enjeu politique de la conjoncture nationale et internationale en services génétiques. Le PQDPT21 a ainsi été planifié conformément à la stratégie du gouvernement quant à l'organisation des services de génétique au Québec.

LES ENJEUX ÉTHIQUES

L'iniquité des services de dépistage prénatal au Québec

La disponibilité des services en dépistage prénatal

La mise en place du PQDPT21 a été précédée par une situation inégalitaire en ce qui a trait à la disponibilité et à l'encadrement des services de dépistage de la trisomie 21 pour les femmes enceintes et les couples. Le comité d'experts sur le dépistage prénatal du syndrome de Down et autres aneuploïdies rappelle que :

Au Québec, la pratique s'est développée ces dernières années en absence d'un programme provincial, de normes claires et d'un contrôle strict de la qualité. L'offre des services est variable d'une région à l'autre (Forest et al., 2004, p. 1).

L'extrait suivant, tiré du Plan d'action (2005-2008) sur l'organisation des services de génétique, témoigne des enjeux qui existaient alors concernant l'accessibilité et la réglementation des services de dépistage prénatal de la trisomie 21 :

Le dépistage non effractif du syndrome de Down (par échographie ou dosage des marqueurs maternels sériques) est actuellement offert dans le secteur privé, mais aussi dans certains centres hospitaliers publics, par le biais de projets de recherche. Ces services ne sont cependant pas accessibles à toute la population et ne sont ni encadrés ni coordonnés à l'échelle du Québec (Lamarche et al., 2005, p. 6).

La disponibilité des services de dépistage prénatal de la trisomie 21 dans le secteur privé et non dans le secteur public (re)crée de l'iniquité et creuse la disparité entre les groupes socio-économiques. Les personnes ne possédant pas les moyens financiers d'assumer les services médicaux privés ne peuvent accéder aux tests prénataux. Les individus qui n'ont pas l'avantage d'une assurance-maladie privée, ou pour qui leurs assurances ne couvrent pas les coûts reliés aux tests, non plus. Il apparaît donc que la possibilité d'obtenir des informations qui, en fin de compte, permettent une décision informée concernant la suite de la grossesse, soit un privilège réservé à ceux qui peuvent assumer le coûts des tests.

Les normes de prestations des services en dépistage prénatal

En 2003, l'AÉTMIS a souligné l'absence de systèmes régulateurs et normatifs dans le cadre de la pratique du dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec :

Au Québec, la pratique de dépistage prénatal du syndrome de Down au premier trimestre de la grossesse est en train de se répandre, en l'absence de normes uniformes et de mécanismes de contrôle de la qualité de la pratique (AETMIS, 2003, p. 1-2).

Une dimension réglementaire insuffisante pour encadrer l'ensemble des pratiques ouvre la porte aux disparités dans la prestation des services de DPN. Le besoin d'harmoniser et d'adapter les informations offertes aux femmes enceintes concernant la signification des tests, l'interprétation des résultats et les conditions dépistées est essentiel compte tenu de l'importance de ces diagnostics. Ainsi, l'uniformisation est de mise pour assurer le meilleur service à la population :

Le dépistage prénatal est également offert au Québec, depuis quelques années, sans un encadrement de la pratique ni un suivi de la qualité des services. La mise en place d'un programme provincial de dépistage prénatal permettra d'encadrer les pratiques actuelles et d'offrir aux femmes un service de qualité, équitable et accessible (Forest et al., 2004, p. 16).

Usage limité des tests prénataux selon les caractéristiques de la femme enceinte

Avant la mise en place graduelle d'un programme provincial de dépistage prénatal pour la trisomie 21 au Québec, l'usage des tests de diagnostic était limité en fonction de caractéristiques de la femme enceinte. L'examen diagnostique par amniocentèse était disponible pour les femmes enceintes selon leurs âges et leur niveau de risque :

Depuis 1976, un programme québécois provincial de diagnostic prénatal permet d'offrir une amniocentèse aux femmes enceintes âgées de 35 ans et plus et à celles à risque élevé d'anomalies chromosomiques. Bien que le risque d'avoir un enfant atteint est plus grand après 35 ans, les accouchements après cet âge sont moins nombreux et donc la majorité des enfants atteints naissent des mères plus jeunes (Forest et al., 2004, p. 1).

L'usage de l'examen diagnostique était donc limité en fonction des caractéristiques de la femme enceinte. L'enjeu soulevé par le Comité d'experts en 2004 reconnaît les limites d'offrir le test diagnostique en

fonction de l'âge de la femme enceinte ou de son groupe d'appartenance : « Or, le fait d'utiliser un seuil d'âge pour justifier l'offre du diagnostic prénatal rend le service inéquitable, peu efficace et relativement coûteux » (Forest et al., 2004, p. 16). Selon le Comité d'experts, restreindre l'offre des tests en fonction de l'âge ou du risque est inéquitable parce que le groupe de femmes chez qui le plus grand nombre d'enfants présentent la trisomie 21 est né, n'a pas accès aux services de dépistage ou de diagnostic prénataux.

Usage limité des tests prénataux en fonction de la technologie

La technologie utilisée pour dépister et pour diagnostiquer la trisomie 21 avant la naissance diffère et chacune comporte ses limites. Le dépistage permet de mieux cibler les femmes chez qui un examen diagnostique pourrait confirmer la présence d'une anomalie fœtale, mais implique la possibilité d'un faux positif. Cela pourrait arriver si le résultat du dépistage rencontrait le seuil établi pour avoir accès à un test diagnostique, mais que le résultat du diagnostic était négatif. Le fœtus ne serait donc pas atteint d'aneuploidie.

Mais [l']inconvenient majeur [du dépistage] est de générer un nombre important de résultats faux positifs. Cette situation implique que l'on conseillera aux femmes enceintes dont la grossesse n'est pas atteinte, mais pour lesquelles le résultat indique un risque élevé de se soumettre à l'amniocentèse. Or, cette technique comporte un risque de perte fœtale iatrogène » (CETS, 1999, p. ii).

[L']amniocentèse est une technique coûteuse et effractive comportant des risques pour la mère et le fœtus; ces inconvénients limitent son application à toutes les femmes enceintes qui souhaiteraient participer au diagnostic prénatal (CETS, 1999, p. 1).

Comme en témoignent les derniers extraits, l'usage des tests de dépistage et de diagnostic est limité en fonction de la technologie et des coûts qui y sont rattachés. Le dépistage crée des catégories de grossesses en fonction d'un seuil de risque – haut ou faible – et génère de faux positifs et de faux négatifs. En revanche, il n'offre aucune information sur l'état réel du fœtus. Un examen diagnostique demeure la seule manière de confirmer la présence ou l'absence de la condition dépistée. Or, les limites de la technologie (et les limites des ressources humaines qui l'opèrent) mettent inutilement les femmes enceintes à risque de perdre ce fœtus.

LES ENJEUX SOCIAUX

Le risque

La notion de risque a été mobilisée à l'intérieur du discours entourant la mise en place d'un Programme provincial en dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec. Le risque étant un concept-clé pour parler de la prévention en santé publique, il a été utilisé pour mettre en garde contre différents facteurs, dont l'âge maternel, la grossesse et la technologie. Le passage suivant témoigne bien de la multiplicité des risques rattachés à l'expérience du dépistage prénatal :

La mère ou le couple qui accepte de participer au dépistage prénatal doit recevoir toutes les informations nécessaires concernant la présence de deux risques différents, soit le risque d'avoir un enfant atteint du syndrome de Down et le risque de perdre un fœtus non atteint à la suite des interventions diagnostiques. Il faut s'assurer que les parents comprennent les limites du dépistage et la différence entre dépistage et diagnostic. Les informations de première ligne pourraient être communiquées par des professionnels de la santé non spécialisés en génétique, et qui ne sont pas nécessairement des médecins. Des informations plus spécialisées, transmises par des spécialistes en génétique ou des conseillers génétiques, devraient aider les parents à interpréter le résultat du dépistage lorsqu'il indique un risque élevé, et à décider de plein gré de leur participation au diagnostic prénatal. Enfin, le conseiller génétique devrait soutenir les parents dans leur décision de poursuivre ou d'interrompre la grossesse, et les informer des risques associés aux grossesses futures (AETMIS, 2003, p. 8).

Dans ce passage, l'accent est mis sur le risque de porter un enfant atteint et le risque de perdre un fœtus non atteint à la suite d'une intervention de diagnostic invasive. L'enjeu de la compréhension par les parents prospectifs pose un risque supplémentaire pour le consentement libre et éclairé de la femme enceinte. De plus, le passage évoque un risque probable, mais encore non existant, quand la situation d'une grossesse en cours est associée par anticipation à une grossesse future.

Le risque associé à l'âge maternel

Dans le discours étatique concernant la mise en place du PQDPT21, l'âge maternel est véhiculé en tant que facteur de risque pour la naissance d'un enfant présentant la trisomie 21:

Le risque de donner naissance à un enfant atteint augmente avec l'âge de la mère, l'augmentation étant beaucoup plus rapide après l'âge de 35 ans. En considérant le risque selon l'âge de la mère et la distribution des naissances au Québec prévue en 2000, le nombre de cas de SD [syndrome de Down] attendus s'élèvera à 111 (CETS, 1999, p. i).

L'ensemble des références inclut et ayant suivi le rapport du CÉTS en 1999 a associé l'âge de la femme enceinte, par rapport à la trisomie 21. Après 35 ans, la probabilité qu'elle porte un fœtus présentant la trisomie 21 augmente de manière significative. Par exemple, lorsque la personne enceinte a 20 ans, la probabilité de recevoir un diagnostic de la trisomie 21 équivaut à environ une grossesse sur 1528. Cette probabilité augmente à une grossesse sur 909 à l'âge de 30 ans, et à l'âge de 35 ans, elle est d'une grossesse sur 384. À 40 ans, une grossesse sur environ 112 recevra un diagnostic pour la trisomie 21 (Cuckle, Wald, & Thompson, 1987).

Le risque associé à la grossesse

À l'instar des autres références, l'AÉTMIS a utilisé un discours axé sur le risque pour parler de la grossesse. L'objectif était la détection des cas les plus exacerbés :

Le dépistage prénatal du syndrome de Down et d'autres aneuploïdies comprend les techniques proposées à toutes les femmes enceintes dans le but de détecter celles exposées à un risque accru de donner naissance à un enfant atteint (AETMIS, 2003, p. 4).

Ici, le risque est présent chez toutes les grossesses parce que chacune d'entre elles possède une probabilité individuelle d'aboutir à la naissance d'un bébé présentant la trisomie 21. Le dépistage prénatal permet de détecter les grossesses (environ 111 annuellement, selon la citation du CETS plus haut) les plus à risques afin de permettre la préparation à la naissance ou la prévention de la naissance. Comme le rappelle les taux d'interruptions de grossesses pouvant atteindre le 100% pour la trisomie 21 (Choi, Van Riper, & Thoyre, 2012; Mansfield, Hopfer, & Marteau, 1999; Natoli, Ackerman, McDermott, & Edwards, 2012), la conséquence du risque associé à la grossesse (soit la naissance d'un enfant présentant la trisomie 21) apparaît comme un élément à éviter.

Le risque associé à l'usage de la technologie

Le risque a non seulement été rattaché à l'âge maternel ou à l'expérience de la grossesse, mais aussi à l'usage de la technologie. Comme le rappelle le Plan d'action 2005-2008, l'examen diagnostique par amniocentèse ne peut être offert à toutes les femmes enceintes en raison de sa nature invasive et du risque de perdre un fœtus non atteint : « De plus, l'amniocentèse comporte des risques pour la mère et le fœtus, notamment le risque de perdre un enfant non atteint d'une anomalie chromosomique » (Forest et al., 2004, p. 16). On ne peut donc pas utiliser la méthode traditionnelle par amniocentèse pour tester toutes les femmes enceintes en raison des risques qui y sont rattachés.

Évolution dans le langage du risque

Un changement dans le langage a été remarqué à l'intérieur des références incluses. La notion de « risque » a été remplacée par celle de « probabilité ». Le langage employé pour saisir l'objet qu'est « la grossesse » a évolué entre les publications étatiques ayant précédé la mise en place du PQDPT21 et son Cadre de référence en 2010. Les extraits suivants exemplifient le remplacement du mot « risque » par le mot « probabilité ». Dans les deux exemples suivants – le premier datant de 2003 et le deuxième de 2010 –, on met en garde contre l'âge maternel, mais l'utilisation du concept de probabilité dans le deuxième extrait semble atténuer la valeur négative associée auparavant à l'âge :

[...] bien que le risque de donner naissance à un enfant atteint du syndrome de Down soit plus élevé après l'âge de 35 ans, les accouchements après cet âge étant moins nombreux, la majorité des enfants atteints du syndrome de Down naissent de mères de moins de 35 ans (AETMIS, 2003, p. 1).

Chez la femme, la probabilité d'avoir un enfant ayant la trisomie 21 augmente progressivement avec l'âge, et cette progression est plus rapide après l'âge de 35 ans (Framarin et al., 2010, p. 4).

Les deux instances traitent donc de la même idée : toute grossesse a une chance de présenter un fœtus ayant la trisomie 21 et cette chance augmente selon l'âge maternel. Il y a moins de discrimination envers l'âge de la mère.

Les recommandations et les avis d'experts

La mise en place d'un Programme provincial en dépistage prénatal de la trisomie 21 financé entièrement par le système de santé publique a fait l'objet de recommandations et d'avis d'experts. Le Conseil d'évaluation des technologies de la santé (CÉTS), devenu l'Agence d'évaluation des technologies et de modes d'intervention en santé (AÉTMIS) a publié deux rapports d'évaluation sur le dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec. Ces deux instances d'évaluation étaient d'avis que les pratiques se rapportant au dépistage prénatal qui avaient déjà lieu au Québec devaient être balisées et que toute offre de dépistage de la trisomie 21 devait se reposer sur le consentement libre et éclairé de la femme enceinte (AETMIS, 2003; CETS, 1999). L'évaluation du CÉTS a aussi conclu que le dépistage prénatal de la trisomie 21 au deuxième trimestre de la grossesse devrait être disponible à toutes les femmes enceintes (CETS, 1999). Si l'évaluation de l'AÉTMIS en 2003 portait plutôt sur l'efficacité du DPN de la trisomie 21 au premier trimestre, elle a maintenu les recommandations de son prédécesseur. Les avis de l'AÉTMIS et du CÉTS ont été citées à l'intérieur du matériel d'étude comme étant des recommandations à suivre :

Depuis 1999, l'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AÉTMIS, anciennement Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec [CETS]) a produit deux rapports d'évaluation traitant du dépistage et du diagnostic prénatal du syndrome de Down. Dans ces deux rapports, l'AÉTMIS recommande au MSSS la mise en place au Québec d'un programme de dépistage non effractif du syndrome de Down, qui soit accessible à toutes les femmes enceintes qui le désirent (Lamarche et al., 2005, p. 6).

En 2004, un comité d'experts a été désigné pour déterminer les modalités de la mise en place d'un Programme provincial de dépistage prénatal de la trisomie 21. En janvier 2005, le MSSS a mandaté un groupe de travail pour la planification de l'implantation du PQDPT21, conformément au Plan d'action (2005-2008) sur l'organisation des services de génétique au Québec. Le Plan d'action rappelle que :

En juillet 2004, un comité d'experts a déposé au MSSS un rapport sur les modalités de mise en place d'un programme de dépistage du syndrome de Down et autres aneuploïdies (Lamarche et al., 2005, p. 6).

La désignation de la génétique comme secteur prioritaire par le MSSS était de mise et l'organisation des services de génétique pour la population fut considérée comme un devoir pour le système de la santé québécois. La disponibilité de ces services a fait l'objet de diverses recommandations, comme le démontre l'extrait suivant :

En 2000, le ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec (MSSS) a désigné la génétique comme secteur prioritaire. Cette décision est à l'origine de la création d'un groupe de travail en matière de génétique, dont le mandat est, entre autres, d'être l'interlocuteur ministériel principal pour les questions relatives à la génétique et de coordonner les nombreuses activités qui en découlent. Il a également comme tâche de donner suite aux diverses recommandations émises au cours des dernières années concernant l'organisation des services de génétique (Lamarche et al., 2005, p. 1).

Soulignons la présence de voix restreintes dans les avis et recommandations concernant le dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec. Ces voix appartenaient, entre autres, à l'administration et à l'organisation des services de la santé, à la médecine spécialisée et aux autres sciences. Le Tableau 3 regroupe les experts ayant contribué au développement du PQDPT21. L'absence de représentativité par les personnes concernées, notamment les femmes enceintes, les couples, les personnes présentant une trisomie 21 et leurs proches, limite la perspective à une axée principalement sur la médecine et la science. Les besoins des utilisateurs du Programme (les personnes enceintes et leurs partenaires) demeurent inconnus par (i) les organisateurs du Programme et (ii) les professionnels et professionnelles offrant les tests prénataux. Les impacts des tests affectent non seulement les usagers, mais également les familles ayant des enfants présentant les conditions dépistées (e.g. la stigmatisation et les reproches). Leurs perspectives sont donc d'une importance majeure afin d'assurer un service équitable qui tient compte de ces besoins. Le Cadre de référence du Programme n'offre aucune réelle justification pour la mise en place du PQDPT21, à part les recommandations d'experts dont je viens de décrire (Framarin et al., 2010, p. 4).

Tableau 3: Représentativité de l'expertise ayant contribué au développement du PQDPT21

	Administration et organisation des services de la santé	Médecine spécialisée	Sciences infirmières/conseils génétiques	Autres sciences	Total
CÉTS, 1999		4	1	3	8
AÉTMIS, 2003		2	1	3	6
Forest et coll., 2004		2	4	3	9
Lamarche et coll.,2006	12				12
Framarin et coll., 2010		2	1	5	8
Total	12	10	7	14	43

LA DISCUSSION DES RÉSULTATS

J'ai présenté les résultats d'une analyse portant sur les enjeux contextuels ayant contribué à l'implémentation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21. Les résultats de l'analyse inscrivent l'impératif du PQDPT21 dans une structure institutionnalisée de pressions politiques, éthiques et sociales. La mise en place du Programme par l'État québécois apparaît comme une intervention sur ces enjeux. Aujourd'hui, le dépistage prénatal de la trisomie 21 fait partie intégrante des suivis de grossesse, au Québec. La participation des femmes enceintes a augmenté d'année en année depuis le début de son déploiement en 2010 (Naïdji, 2015).

La dimension politique des résultats

Du côté politique, j'ai souligné un changement de paradigme dans la manière de pratiquer la médecine au Québec. Un modèle visant la prévention et la prédiction des enjeux de santé a remplacé le modèle précédent, qui était plutôt axé sur le diagnostic et le traitement (Lamarche et al., 2005). Ce changement dans la manière de faire ouvre la porte à des mesures prédictives et préventives (O'Mally, 2008). L'impératif du PQDPT21 s'inscrit donc dans une révolution scientifique et médicale, aussi connue sous la nouvelle forme de santé publique telle que décrite par le sociologue David Armstrong (D. Armstrong, 1993, 1995, 2012).

Vardit Ravitsky (2017) nous rappelle qu'un des objectifs des programmes de dépistage issus de la santé publique est de réduire l'incidence de certaines conditions au sein de la population. En ce faisant, nous réduisons le fardeau de la maladie sur la société (Ravitsky, 2017). Si l'on place le dépistage prénatal dans ce même cadre de pratique, il propose un pouvoir d'agir sur l'avenir en prévenant la naissance d'un enfant qui présentera un handicap. Ravitsky suggère que le modèle préventif de la santé publique met l'accent sur les conséquences sociétales de la reproduction humaine. Les conséquences sont issues des choix individuels des femmes enceintes et de leurs partenaires (Ravitsky, 2017).

Dans la dimension politique des résultats, j'ai également soulevé le fait que le gouvernement québécois a désigné la génétique comme un secteur d'activité prioritaire. Cette action avait pour objectif de répondre

au retard du Québec sur la scène nationale et internationale, en termes de services génétiques. D'autres provinces canadiennes ainsi que d'autres pays offraient déjà des services de dépistage prénataux à leur population et le Québec avait accumulé un retard sur la disponibilité de ces services. La coordination du dépistage prénatal de la trisomie 21 à l'échelle provinciale permettait donc de consolider et de développer les services préexistants et non accessibles à l'ensemble des femmes enceintes.

La dimension éthique des résultats

Dans la dimension éthique des résultats, j'ai fait état d'une distribution inéquitable des services de dépistage prénatal pour la population québécoise avant la mise en place du PQDPT21. L'offre de service était variable sur l'ensemble du territoire sociosanitaire et s'effectuait en l'absence de normes claires ou de vigie (Forest et al., 2004). Les parents prospectifs pouvaient accéder aux services de dépistage prénataux dans certains centres hospitaliers affiliés à la recherche ou dans les centres privés de santé (Lamarche et al., 2005). Le rapport du comité d'experts sur le dépistage prénatal du syndrome de Down et autres aneuploïdies a proposé de rendre la pratique plus accessible et équitable pour l'ensemble des femmes enceintes en mettant en place un programme provincial (Forest et al., 2004). Ainsi, on s'assurerait d'uniformiser la pratique par un cadre normatif.

En effet, sans la distribution égalitaire des services de santé à la population, il existe un danger de (re)créer la disparité entre les différents groupes de citoyens. La notion de solidarité est donc clé afin de soutenir la population dans leur accès aux technologies de dépistage et de diagnostic. Il apparaît évident que toutes les femmes enceintes, peu importe leur groupe socio-économique d'appartenance, doivent avoir accès à ces services. C'est d'autant plus le cas dans un système de santé démocratique, comme celui du Québec, qui tente de réduire les inégalités de santé.

L'usage de la technologie en diagnostic prénatal est limité par son coût élevé et son aspect invasif. La partie invasive de la technologie actuelle met inutilement les femmes enceintes en situation de perdre leur fœtus, même s'il n'est pas atteint de trisomie 21. Nous ne pouvons donc pas offrir un test diagnostique à toutes les femmes enceintes, et nous devons faire une sélection de grossesses les plus à risque. Cependant, la majorité de cas de trisomie 21 est issue du groupe de femmes les moins à risque, soient celles ayant moins de 35 ans (Forest et al., 2004). Alors, d'un côté, le risque justifie l'usage de tests prénataux, mais il est insuffisant pour identifier tous les cas. On doit rendre accessible le dépistage

prénatal à l'ensemble des femmes enceintes, incluant les plus jeunes, parce que toutes les femmes enceintes présentent une probabilité individuelle de porter un fœtus atteint de la trisomie 21. Limiter l'accès aux tests en fonction de l'âge apparaît comme un enjeu de justice sur lequel il convient d'intervenir.

La dimension sociale des résultats

Dans la dimension sociale des résultats, j'ai exposé une multiplicité de risques qui ont traversé l'ensemble des textes, en plus d'une voix experte qui a soutenu la nécessité d'un programme provincial en dépistage prénatal de la trisomie 21. J'ai également soulevé le fait qu'il a eu une évolution dans le langage du risque entre les premiers textes ayant servi à l'analyse et le Cadre de référence qui stipule les orientations et objectifs du PQDPT21. Le terme « probabilité » apparaît plus neutre et a remplacé le mot « risque », qui lui présente une connotation de danger. Ce virage peut être le reflet d'un mouvement des droits des personnes en situation de handicap et de leurs alliés pour sensibiliser le discours en faveur d'un langage neutre.

En effet, la santé publique s'inscrit dans une logique de prévention où le risque est à réduire et à éliminer. Celui-ci a été attribué à l'âge maternel, à la grossesse et à la technologie. Toute grossesse possède une chance individuelle de présenter un fœtus atteint de la trisomie 21 et cette chance augmente selon l'âge maternel. Les femmes enceintes pourraient donc être incitées, par la pression sociale, à passer des tests prénataux en raison des risques associés à leur grossesse. Le discours axé sur le risque est chargé et incite à l'action. Il implique un certain volet moral où les parents prospectifs pourraient se ressentir inclinés à faire ce qui s'impose, socialement. En d'autres termes, la pression implicite (ou explicite) de dépister, de diagnostiquer et d'interrompre la grossesse lors de résultats positifs pourrait dominer l'expérience des tests prénataux.

Le risque associé à l'aspect invasif de la technologie utilisée pour diagnostiquer la trisomie 21 limite son utilisation. On doit faire une sélection de femmes pour qui le bénéfice du test de diagnostic – identifier un fœtus atteint – surpasse ses inconvénients – causer la mort d'un fœtus non atteint. Ce risque est un enjeu important dans le discours entourant les tests prénataux. Les limites de la technologie justifieraient l'amélioration de celle-ci, afin de réduire les conséquences non désirées. Cependant, ce discours ne se prête pas à la perte de fœtus atteints de trisomie 21 par l'interruption médicale de la grossesse. De tels cas d'interruptions de grossesse sont effacés du discours. Par conséquent, la trisomie 21 et la notion de

handicap sont également effacés du discours. La trisomie 21 apparaît comme une condition qu'il est acceptable et raisonnable d'éviter par l'interruption de grossesse. Au fond de cette omission se cache peut-être le reflet d'une pensée capacitaire (*ableist*), qui se définit comme suit : « une structure de différenciation et de hiérarchisation sociale fondée sur la normalisation de certaines formes et fonctionnalités corporelles et sur l'exclusion des corps non conformes et des personnes qui les habitent » (Masson, 2013, p. 115).

Gareth Thomas et Joanna Latimer ont illustré la manière dont des modes particuliers d'existence sont menacés, refusés ou effacés en clinique, puisque jugés incapables. Leurs travaux démontrent comment l'interaction en milieu clinique entre les patients et les professionnels de la santé (re)crée des conditions de stigmatisation et d'exclusion de certaines formes de vie, dont la trisomie 21 fait partie. Leurs recherches poussent aussi les travaux classiques en interactionnisme, afin d'inclure le lieu et le moment où la médecine peut s'engager avec la génétique et la reproduction dans le but d'assembler les corps à travers les discours et les idées. Ici, non seulement les valeurs sociales organisent l'ordre moral dans les interactions quotidiennes au sein de la clinique, mais elles influencent aussi les êtres en devenir. Pour Thomas et Latimer, les actions et les conduites individuelles sont facilitées, mobilisées et élicitées par l'autorité médicale, là où la clinique sert de lieu à des pratiques exclusives ou inclusives (Thomas & Latimer, 2015).

Enfin, j'ai noté l'absence de voix appartenant aux personnes ayant une expérience personnelle avec le dépistage et le diagnostic prénatal. La singularité scientifique de la voix experte soulève des questions sur les valeurs sociales véhiculées par le dépistage et le diagnostic prénatal. L'expertise s'impose comme une forme de savoir ayant de l'autorité, et, parce qu'elle est exprimée grâce à la voix étatique, elle est officialisée et institutionnalisée. L'expertise biomédicale et l'autorité médicale ont depuis longtemps été critiquées par le mouvement des personnes en situation de handicap comme étant des instruments de contrôle (Oliver, 1990, 2013). L'autorité sociale attribuée à l'expertise biomédicale et à la pratique médicale configure et renforce son pouvoir et son attrait à travers de tels discours, ce qui pourrait rendre sa résistance encore plus difficile. La voix experte, soutenue par les normes et la normativité, proscrit et prescrit ce qui est nécessaire pour jouir d'une bonne vie.

CONCLUSION

Le fondement théorique des tests prénataux repose sur la prise de décision libre et éclairée de la femme enceinte. Son autonomie reproductive se matérialise par son consentement écrit. À l'intérieur d'un système de santé expéditif ayant des « ressources limitées », comme dans le contexte québécois, le pouvoir d'agir et l'autonomie reproductive pourraient être réduits à des concepts théoriques laissant peu de place au refus des tests prénataux ou la continuation de la grossesse à la lumière d'un diagnostic positif.

Le Programme réclame l'autonomie reproductive des femmes enceintes et des couples, puisqu'il leur offre un pouvoir d'agir. Cependant, à la tombée du diagnostic, le choix de poursuivre ou d'interrompre la grossesse s'impose. Après tout, le choc émotif qui accompagne l'annonce de l'incapacité n'est pas à minimiser, pas plus que la décision d'interrompre une grossesse qui était, autrement, désirée. La responsabilité incombe aux parents prospectifs de faire le meilleur choix pour eux, comme pour toute la société. Ceux qui refusent le DPN de la trisomie 21 lorsqu'il leur est offert exercent également leur pouvoir d'agir. Les parents qui poursuivent la grossesse actualisent autant, sinon plus, leur autonomie reproductive en raison de la perception déviante de leur choix. Dans ce contexte, la manière dont le PQDPT21 facilite tous les choix est un enjeu d'importance.

Si le PQDPT21 est un dispositif pour actualiser l'autonomie reproductive et pour renforcer le pouvoir d'agir des femmes enceintes et des couples, il est nécessaire que tous les choix, incluant le refus de l'adhésion au Programme et la continuation de la grossesse, soient facilités. À la tombée du diagnostic, l'exercice du choix quant aux diverses issues de la grossesse – son interruption ou sa poursuite – doit d'être respecté et non entravé, dans un système de santé démocratique. Qu'est-ce que le Programme propose pour les parents prospectifs qui refusent le DPN ou l'amniocentèse? Qu'est-ce que le Programme propose pour les parents prospectifs qui acceptent le diagnostic et poursuivent la grossesse? Il serait donc opportun de conduire des travaux afin d'investiguer ces différentes avenues. Ainsi, des entretiens devraient être conduits avec les usagers du Programme afin de rendre compte des besoins correspondant à la diversité de ses usagers et d'assurer que ces besoins soient reconnus et priorisés par le système de santé et de services sociaux du Québec.

LA BIBLIOGRAPHIE DE LA PARTIE 1

- AETMIS. (2003). *Le dépistage prénatal du syndrome de Down et d'autres aneuploïdies au premier trimestre de la grossesse* (N° (AETMIS 03-01); p. xxi-84). Montréal: Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé du Québec.
- Armstrong, D. (1993). Public Health Spaces and the Fabrication of Identity. *Sociology*, 27(3), 393-410. <https://doi.org/10.1177/0038038593027003004>
- Armstrong, D. (1995). The rise of surveillance medicine. *Sociology of Health and Illness*, 17(3), 393-404. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.ep10933329>
- Armstrong, D. (2012). Screening: Mapping medicine's temporal spaces. *Sociology of Health & Illness*, 34(2), 177-193.
- CDC. (2018, février 27). Facts about Down Syndrome | CDC. Consulté 7 août 2019, à l'adresse Centers for Disease Control and Prevention website: <https://www.cdc.gov/ncbddd/birthdefects/downsyndrome.html>
- CETS. (1999). *Les enjeux du dépistage et du diagnostic prénatal du syndrome de Down*. (N° CETS 99-4 RF; p. xviii-92). Montréal: Conseil d'évaluation des technologies de la santé du Québec.
- Choi, H., Van Riper, M., & Thoyre, S. (2012). Decision Making Following a Prenatal Diagnosis of Down Syndrome: An Integrative Review. *Journal of Midwifery & Women's Health*, 57(2), 156-164. <https://doi.org/10.1111/j.1542-2011.2011.00109.x>
- Cuckle, H. S., Wald, N. J., & Thompson, S. G. (1987). Estimating a woman's risk of having a pregnancy associated with Down's syndrome using her age and serum alpha-fetoprotein level. *BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 94(5), 387-402. <https://doi.org/10.1111/j.1471-0528.1987.tb03115.x>
- Forest, J.-C., Blouin, D., Cartier, L., Désilets, V., Framarin, A., Lemyre, E., ... Rosenblatt, D. (2004). *Rapport du Comité d'experts sur le dépistage prénatal du syndrome de Down et autres aneuploïdies* (p. i-27). Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec.
- Framarin, A., Forest, J.-C., Delvin, E., Massé, J., Morin, L., Lemyre, E., ... Roy, G. (2010). *Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 : Cadre de référence*. Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec.
- Lamarche, M.-C., Ouellet, D., Lanouette, C.-M., Fortin, S., Roy, G., & Vachon, M.-H. (2005). *L'organisation des services de génétique au Québec PLAN D'ACTION 2005-2008* (p. i-22). Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec.
- Mansfield, C., Hopfer, S., & Marteau, T. M. (1999). Termination rates after prenatal diagnosis of Down syndrome, spina bifida, anencephaly, and Turner and Klinefelter syndromes: A systematic

literature review. *Prenatal Diagnosis*, 19(9), 808–812. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1097-0223\(199909\)19:9<808::AID-PD637>3.0.CO;2-B](https://doi.org/10.1002/(SICI)1097-0223(199909)19:9<808::AID-PD637>3.0.CO;2-B)

Masson, D. (2013). Femmes et handicap. *Recherches féministes*, 26(1), 111. <https://doi.org/10.7202/1016899ar>

MSSS. (s. d.). Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21. Consulté 8 juillet 2018, à l'adresse <https://www.quebec.ca/sante/conseils-et-prevention/depistage-et-offre-de-tests-de-porteur/programme-de-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21/>

Naïdji, O. (2015). *Résultats au regard de l'implantation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21* (p. 1-41). Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec.

Natoli, J. L., Ackerman, D. L., McDermott, S., & Edwards, J. G. (2012). Prenatal diagnosis of Down syndrome: A systematic review of termination rates (1995-2011): Prenatal diagnosis of down syndrome: systematic review. *Prenatal Diagnosis*, 32(2), 142–153. <https://doi.org/10.1002/pd.2910>

Oliver, M. (1990, juillet). *The Individual and Social Models of Disability*. Présenté à People With Established Locomotor Disabilities in Hospitals, Joint Workshop of the Living Options Group and the Research Unit of the Royal College of Physicians. Consulté à l'adresse <https://disability-studies.leeds.ac.uk/library/author/oliver.mike/>

Oliver, M. (2013). The social model of disability : Thirty years on. *Disability & Society*, 28(7), 1024-1026. <https://doi.org/10.1080/09687599.2013.818773>

O'Mally, P. (2008). Governmentality and Risk. Dans J. Zinn (Éd.), *Social theories of risk and uncertainty : An introduction* (p. 52-75). Malden, MA: Blackwell Pub.

Ravitsky, V. (2017). The Shifting Landscape of Prenatal Testing : *Between Reproductive Autonomy and Public Health*. *Hastings Center Report*, 47, S34-S40. <https://doi.org/10.1002/hast.793>

Ritchie, J., & Spencer, L. (1994). Qualitative data analysis for applied policy research. Dans A. Bryman & Robert. G. Burgess (Éd.), *Analyzing Qualitative Data* (p. 173-194). London; New York: Routledge.

Sherman, S. L., Allen, E. G., Bean, L. H., & Freeman, S. B. (2007). Epidemiology of Down syndrome. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13(3), 221-227. <https://doi.org/10.1002/mrdd.20157>

Thomas, G. M., & Latimer, J. (2015). In/Exclusion in the Clinic : Down's Syndrome, Dysmorphology and the Ethics of Everyday Medical Work. *Sociology*, 49(5), 937-954. <https://doi.org/10.1177/0038038515588470>

Zhang, H., Gao, Y., Jiang, F., Fu, M., Yuan, Y., Guo, Y., ... Wang, W. (2015). Non-invasive prenatal testing for trisomies 21, 18 and 13 : Clinical experience from 146 958 pregnancies. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 45(5), 530-538. <https://doi.org/10.1002/uog.14792>

ANNEXE 1 : STRUCTURE THÉMATIQUE DU PQDPT21

Liste de codes de la structure thématique du PQDPT21

- | | |
|--|---|
| 1. Risque | 7. Enjeux |
| 1.1 Risque associé à l'âge | 7.1 Aucune solution thérapeutique |
| 1.2 Risque associé à la grossesse | 7.2 Diminution des services pour personnes en situation de handicap |
| 1.3 Risque associé à la technologie | 7.3 Enjeux organisationnels/structurels |
| 2. Le langage | 7.4 Participation volontaire des femmes enceintes |
| 2.1 Définition de la trisomie 21 | 7.5 Pénurie de ressources humaines |
| 2.2 Évolution dans le langage (du risque) | 7.6 Perte de fœtus non-atteints |
| 3. Iniquité services de dépistage/diagnostic | 7.7 La sélection des enfants à naître |
| 3.1 Restriction associée à l'âge | 8. Théorie du dépistage prénatal |
| 3.2 Restriction associée à la technologie | 8.1 Cadre d'un programme de dépistage |
| 3.3 Restriction associée au risque | 8.2 Choix éclairé |
| 3.4 Absence normes de pratique | 8.3 Conseil génétique |
| 4. Conjoncture nationale et internationale | 9. Justifications |
| 4.1 Offre de service ailleurs | 9.1 Avis experts |
| 5. Avis experts | 9.2 Dans ce contexte... |
| 5.1 Avis experts | 9.3 Encadrer, améliorer et rendre accessible |
| 6. Recommandations | 9.4 Une approche totale |
| 6.1 Recommandations | 9.5 Accessibilité est élargie |
| | 9.6 Dépistage permet de mieux cibler |
-

PIÈCE DE TRANSITION

L'analyse que j'ai effectué à la première partie de ce mémoire a relevé des enjeux éthiques, politiques et sociaux qui ont influencés l'implémentation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (PQDPT21). Cependant, les enjeux qui touchent les usagers qui adhèrent aux tests et qui doivent prendre la décision quant à l'issue de leurs grossesses ont été exclus de la structure du PQDPT21.

Au centre des recommandations mises de l'avant à propos du dépistage prénatal au Québec était le savoir expert. Celui-ci était issu notamment des domaines des sciences médicales. Absent de la structure du PQDPT21 était le savoir expérientiel. Autrement dit, celui des usagers du dépistage prénatal. L'expertise qui se retrouve au centre de la structure du PQDPT21 est donc un savoir général qui priorise l'opérationnalisation des tests, un bon usage technique ainsi que l'interprétation et la vulgarisation des résultats. Il ne s'agit pas d'un savoir particulier qui possède une expérience intime avec les conditions dépistées et n'inclut pas l'expérience d'interrompre ou de poursuivre une grossesse affectée.

L'analyse en question m'a fait réaliser qu'il y a une *lacune* dans les types d'expertises reconnus comme étant suffisamment légitimes pour penser la structure et l'opérationnalisation du dépistage prénatal au Québec, et, en toute vraisemblance, ailleurs. Par le fait même, les besoins des usagers, ainsi que les obstacles et les facilitateurs pour répondre à ces besoins, demeureront inconnus par la direction responsable des tests prénataux.

À la lumière de ces résultats, ce qui me dérange est que les usagers des tests prénataux, ainsi que les professionnels de la santé, pourraient donc être pris au dépourvus devant les tests prénataux en raison de cette hiérarchisation et priorisation des savoirs. En excluant le savoir expérientiel, l'on serait mal-préparé pour accueillir le choix de poursuivre une grossesse affectée par l'aneuploïdie foëtale, entre autres.

Un autre point qui m'a profondément troublé est que la notion de « préparation à la naissance » dont il est question dans la logique des tests prénataux est également incomprise dans ce cas. Néanmoins, la logique portée par les tests prénataux veut que le droit de choisir crée un pouvoir d'agir. Dans une société libérale, comme le Canada, le droit de choisir et l'autonomie sont valorisés et promues. Les tests prénataux pourraient donc servir de véhicule pour la réalisation de ces valeurs, tant à un niveau sociétal qu'individuel.

Autant que la législation le permet, les personnes enceintes peuvent donc accéder au choix d'interrompre leurs grossesses à la suite de résultats positifs pour l'anomalie fœtale. Si, au contraire, elles choisissent de poursuivre une grossesse affectée, les tests prénataux permettent de se préparer à la naissance d'un enfant qui présentera des besoins particuliers. Alors que tout ceci semble géniale par écrit, ce qui me préoccupe sont les conditions réelles, sur le terrain, qui permettent de prendre la décision de continuer une grossesse affectée par l'aneuploïdie fœtale.

De façon pragmatique, le dépistage médical permet d'agir, dans le présent, sur le futur. Par exemple, si nous nous demandons ce qui justifie le dépistage médical pour le cancer, l'on se référera probablement à des notions en prévention et en réduction de risque. Toutefois, le dépistage médical diffère du dépistage prénatal. Le contexte des tests prénataux se distingue par sa spécificité clinique, éthique et sociale. Le cancer est une maladie et l'aneuploïdie - comme la trisomie 21 - est une condition. Les technologies d'aujourd'hui ne permettent pas de guérir d'aneuploïdie comme elles le pourraient du cancer.

La seule mesure actuelle pour 'prévenir' l'aneuploïdie est par les tests prénataux et une terminaison de la grossesse en question. Les résultats aux tests pourraient donc placer les parents prospectifs devant le choix de poursuivre, ou non, une grossesse où le fœtus présente présentera une limitation intellectuelle (impossible à prédire le degré) et des enjeux de santé légers à sévères. C'est pourquoi les programmes de tests prénataux se donnent pour objectif d'obtenir le consentement libre et éclairé des personnes enceintes à partir d'une information complète et non directive avant de dépister le fœtus. Cependant, ce qui me trouble est le *contexte* dans lequel un tel consentement est donné. Les parents prospectifs ressentent-ils libres d'exercer ces choix? Ou, existent-ils des fortes pressions sociétales, culturelles, et mêmes politiques qui les encadrent, renvoyant un jugement de valeur sur ce qui constitue un « bon » ou un « mauvais » choix?

Il devient très compliqué d'établir des priorités parmi tant de parties en mouvement. Les pressions politiques, éthiques et sociales dont il a été question dans la première partie de mes travaux ont agi sur le contexte québécois et apparaissent en tant que pièce justificative à la mise en place du PQDPT21. Quoi qu'il en soit, pour certaines personnes, la motivation d'interrompre une grossesse affectée par l'aneuploïdie fœtale sera ancrée dans des peurs et stéréotypes à propos du handicap. Ce qui m'a fait réfléchir, par conséquent, est la notion que nous nous voyons contraints de discriminer contre certaines formes et manières d'exister en interdisant leur entrée dans le monde social.

Il est impossible pour moi de penser que l'opérationnalisation des tests prénataux au Québec n'est pas, du moins en partie, teinté de ces mêmes peurs et stéréotypes. Après tout, nous sommes tous les mêmes êtres humains qui mettent en mouvement les savoirs, représentations, discours et pratiques au fond de ces actions. Les peurs et les stéréotypes ne discriminent pas à l'égard des personnes dont ils s'emparent. Il s'avère que mes discussions personnelles avec certains professionnels de la santé ont relevé autant de biais à propos du handicap que mes discussions avec des membres de la population générale. Ces mêmes discussions ont relevé des incompréhensions face aux possibilités des tests prénataux et à leurs conséquences.

D'autres discussions personnelles avec des parents d'enfants présentant la trisomie 21 ont relevé leurs expériences intimes avec les tests prénataux au Québec. Celles-ci ne sont pas toujours libres de pressions de la part des professionnels de la santé d'adhérer aux tests ou d'interrompre une grossesse affectée. Leurs histoires sont touchantes et inquiétantes. Leurs expériences s'enlignent avec certains travaux empiriques démontrant que le choix de poursuivre ou d'interrompre une grossesse après la détection d'aneuploidie fœtale, n'a rien d'évident. Les témoignages personnels de ces personnes, ayant vécu ces expériences m'ont fait voir le vide dans la littérature gouvernementale (analysée à la première partie) comme un vide douloureux, dangereux et urgent à remplir, et non seulement un oubli intellectuel.

Dans un tel contexte, le pouvoir d'agir, comme nous l'entendons, s'avèrerait plutôt une acte de fiction qu'une acte réel (Piepmeier, 2015). Dans ces travaux, Alison Piepmeier a analysé, avec des personnes ayant interrompues, et d'autres ayant continuées leurs grossesses affectées par l'anomalie fœtale, le processus de choix. Ses travaux signalent que le sens d'agentivité accordé par le pouvoir d'agir était absent dans les cas examinés et que le processus décisionnel était plutôt défini par la confusion, le chagrin, la lutte et le paradoxe (Piepmeier, 2015). Ces travaux constatent donc un écart entre la théorie des tests prénataux et leur mise en pratique.

D'autres travaux suggèrent que les rencontres avec les technologies reproductives forment l'expérience de devenir un parent en ouvrant un terrain où la connexion affective avec le fœtus et le sentiment de responsabilité envers ce dernier s'opèrent. Cette expérience requiert une participation active des parents, souvent devant l'incertitude des résultats aux tests, et que le sens attribué à cette expérience ne peut être

confondu avec le « choix » ou le « processus de décision » qui sont objectivés par le contexte technologique (Stephenson, McLeod, & Mills, 2016).

L'expérience de connexion et de responsabilité envers le fœtus est aussi affectée par le choc émotif qui accompagne les résultats positifs aux tests prénataux. D'après les travaux de Simone Korff-Sausse en psychanalyse, l'identité parentale arrive à être bouleversée par l'annonce du handicap, vécue comme un tremblement de terre (Korff-Sausse, 2007). La relation entre la connexion affective avec, et la responsabilité envers le fœtus, devient donc médiatisée non seulement par la technologie, mais aussi par ce qu'elle décèle, à savoir le handicap. Les parents prospectifs sont responsables de la vie et du bien-être de leur fœtus, qui, dérange par ce qu'il est en raison de l'ampleur des émotions qui accompagnent l'annonce du handicap. Pour les parents qui ne s'y attendaient pas, la connexion affective pourrait être lourdement affectée par l'ensemble ambiguë d'émotions que soulève l'idée du handicap.

Il y a donc différents aspects et enjeux des tests prénataux qui passent sous le silence. Ces éléments cachés des tests prénataux, sont effacés des discours étatiques. Et, malgré l'absence de données sur l'expérience de participer aux tests prénataux, les nouvelles technologies, comme le test prénatal non invasif, sont sur le menu de services qui seront offerts aux populations enceintes.

Ce n'est pas ma place de questionner le choix que les personnes enceintes et leurs familles font quant à l'issue d'une grossesse. Cependant, je peux questionner le rôle de l'État dans une telle entreprise. C'est ainsi que tous ces éléments m'amène à réfléchir sur l'expérience de participer aux tests prénataux et d'avoir à choisir l'issue d'une grossesse qui est autrement désirée. Devant une absence de ressources pour conduire des travaux empiriques rendant compte de ces expériences particulières, je présenterai alors une revue de la recherche qualitative portant sur les expériences d'avoir poursuivi une grossesse affectée par l'aneuploïdie fœtale pour la prochaine section de mes travaux.

LA BIBLIOGRAPHIE DE LA TRANSITION

Katz Rothman, B. (1986). *The Tentative Pregnancy : Prenatal Diagnosis and the Future of Motherhood*. New York: Viking.

Korff-Sausse, S. (2007). L'impact du handicap sur les processus de parentalité. *Reliance*, 26(4), 22. <https://doi.org/10.3917/reli.026.0022>

Lupton, D. (2012). 'Precious cargo' : Foetal subjects, risk and reproductive citizenship. *Critical Public Health*, 22(3), 329-340. <https://doi.org/10.1080/09581596.2012.657612>

Piepmeyer, A. (2015). Would It Be Better for Her Not to Be Born ? Down Syndrome, Prenatal Testing, and Reproductive Decision-Making. *Feminist Formations*, 27(1), 1-24. Consulté à l'adresse Sociological Abstracts. (1683317919)

Stephenson, N., McLeod, K., & Mills, C. (2016). ambiguous encounters, uncertain fetuses : Women's experiences of obstetric ultrasound. *Feminist Review*, (113), 17-33. <https://doi.org/10.1057/fr.2016.6>

PARTIE 2, CONTINUING A PREGNANCY AFTER A POSITIVE FINDING FOR FETAL ANEUPLOIDY: A SCOPING REVIEW OF THE QUALITATIVE RESEARCH ON EXPECTING PARENT'S EXPERIENCES

Cynthia Henriksen¹, MA(c), Meredith Vanstone², PhD, Vardit Ravitsky¹, PhD

¹Bioethics Programs, Department of Social and Preventive Medicine, School of Public Health, University of Montreal, Montreal, Québec, Canada

²McMaster Program for Education Research, Innovation & Theory, Centre for Health Economics and Policy Analysis, McMaster University, Hamilton, Ontario, Canada

Abstract

A primary purpose of new predictive reproductive technologies is to provide prospective parents with a wide range of knowledge aimed at informing reproductive choices, allowing them to determine whether they wish to continue or terminate a pregnancy. Understanding the experience of continuing a pregnancy diagnosed with fetal anomaly is therefore important in order to assess the success or failure of this public health service, that is continuously evolving to incorporate new technologies. On the backdrop of growing concerns associated with expanding prenatal testing, it is exceptionally timely to study the societal and ethical implications of these experiences. This scoping review identifies and maps out the experiences of pregnant people and their partners who continued a pregnancy after a positive finding for fetal aneuploidy. We included findings from 25 primary, qualitative studies and the qualitative results from mixed-methods studies with participants who received a prenatal diagnosis of sex chromosome aneuploidy, trisomy 13, 18 and 21, using the integrative technique thematic synthesis. This paper provides a summary of the descriptive content of three themes that emerged from this data: (i) the experience of receiving a positive result for fetal aneuploidy; (ii) the motivation to continue an affected pregnancy; and (iii) interactions with health care providers (HCPs). Key findings show the 'rhetoric' of choice is not always demonstrated in cases where prospective parents bring to term a fetus diagnosed with aneuploidy. In light of this, clinical practice norms need to be revisited and prenatal testing programs should include lived experience in their design.

Keywords: Down syndrome, fetal aneuploidy, lived-experience, pregnancy, prenatal diagnosis, prenatal testing, prospective parent, reproductive autonomy, scoping review

Résumé

L'un des principaux objectifs de la nouvelle technologie prédictive en reproduction est de fournir aux parents prospectifs un large éventail de connaissances visant à éclairer leurs choix reproductifs. Ainsi, ils peuvent déterminer s'ils souhaitent poursuivre ou mettre fin à une grossesse affectée par l'anomalie. Comprendre l'expérience de poursuivre une grossesse diagnostiquée avec l'anomalie fœtale est donc important afin d'évaluer le succès ou l'échec de ce type de service en santé publique qui est en constante évolution pour intégrer de nouvelles technologies. Dans un contexte de préoccupations croissantes associées à l'expansion des tests prénataux, il est exceptionnellement opportun d'étudier les implications sociétales et éthiques de ces expériences. Ce *scoping review* identifie et cartographie les expériences des personnes enceintes et de leurs partenaires qui ont poursuivi leurs grossesses après un résultat positif pour l'aneuploïdie fœtale. Nous avons inclus les résultats de 25 études empiriques, qualitatives et les résultats qualitatifs d'études mixtes avec des participants ayant eu un diagnostic prénatal pour l'aneuploïdie du chromosome sexuel, la trisomie 13, 18 et 21. Nous avons utilisé la synthèse thématique comme technique intégrative. Cet article présente un résumé du contenu descriptif des trois thèmes suivants ayant émergé de l'ensemble des données: (i) recevoir un résultat positif pour l'aneuploïdie fœtale, (ii) la motivation à poursuivre une grossesse affectée et (iii) les interactions avec les professionnels de santé. Les principaux résultats indiquent que la « rhétorique » du choix n'est pas toujours démontrée dans les cas où les parents prospectifs amènent à terme un fœtus diagnostiqué avec une aneuploïdie. Les résultats démontrent qu'il faut revoir les normes de pratique clinique et que les programmes de tests prénataux devraient inclure l'expérience vécue des participants dès leur conception.

Mots-clés: aneuploïdie fœtale, autonomie reproductive, diagnostic prénatal, expérience-vécue, grossesse, parent prospectif, scoping review, syndrome de Down, tests prénataux

INTRODUCTION

Prenatal testing is meant to provide pregnant people and their families with information to support free and informed decision making about pregnancy management. At the same time, termination rates for pregnancies affected by fetal anomaly may vary between 60 – 100% depending on factors such as type of diagnosis, maternal age, gestational age and context (Mansfield, Hopfer, & Marteau, 1999; Natoli, Ackerman, McDermott, & Edwards, 2012). Considering societal attitudes towards disability and varying degrees of support for families raising children with disabilities, many bioethics scholars have raised concerns about pregnant people experiencing explicit or implicit pressure to take up the offer of prenatal testing or terminate an affected pregnancy (Lippman, 1991; Ravitsky, 2017; Seavilleklein, 2009). Many have also raised the need to improve pre- and post-testing counseling and support, to promote reproductive autonomy (Cernat et al., 2019; Klein, 2011; Ukuhor, Hirst, Closs, & Montelpare, 2017).

There is also growing recognition that the lived experiences of patients generate a body of knowledge that is indispensable to those seeking to improve care (Akrich, Leane, Roberts, & Arriscado Nunes, 2014; Coulter, Locock, Ziebland, & Calabrese, 2014; Locock et al., 2014). Therefore, understanding the experiences and challenges of those who participate in prenatal testing is crucial to improve a health care service that is continuously evolving to incorporate new technologies. It is critically important to explore and consider pregnant people and their families experiences, as communicated in their own words, to enhance free and informed decision-making. Documenting the experience of continuing a pregnancy following a positive result is thus important to inform the structure of screening programs. Yet, only scant data on this topic can be found in the literature.

We chose a scoping review to identify and map out the lived experiences of pregnant people and their partners who continued a pregnancy after a positive finding for fetal aneuploidy (trisomy 13, 18, 21, or sex chromosome aneuploidy). This methodology was appropriate since the extent and nature of qualitative evidence on this topic was unclear (Arksey & O'Malley, 2005). The studies included in this review refer to their participants using various terms (e.g. women, mothers, fathers). Recognizing that not all pregnant people may identify as mothers, or women, we use “pregnant people/person” throughout this paper to designate people who carried the fetus, regardless of intent to continue a pregnancy or gender identity. We use the term “partner” when referring to the pregnant person’s spouse or significant other. This paper

provides a summary of these experiences, showing that reproductive autonomy is often challenged, particularly when pregnant people perceive pressure to comply with testing and to terminate an affected pregnancy. Considering this, clinical practice norms need to be revisited and prenatal testing programs should include lived experience in their design.

METHODS

The five step methodology for scoping reviews outlined by Arksey & O'Malley (2005) was followed while taking into consideration recommendations by Levac and colleagues (2010) who advanced the methodology. This systematic process involved (1) identifying the research question, (2) identifying relevant studies, (3) study selection, (4) charting the data and (5) collating, summarizing and reporting the results. Regular meetings were held between authors to discuss procedure and uncertainties, thus ensuring reliability regarding decision-making, coding and reporting.

1 - Identifying the Research Question

To articulate this study's boundaries, a "broad research question with a clearly articulated scope of inquiry" (Levac et al., 2010) was developed that was PCC specific (population, concept and context) (Peters et al., 2015). The primary research question was posed as follows: In the context of prenatal testing for fetal aneuploidy, what have been the experiences of those who continued a pregnancy after a positive finding?

2 - Identifying Relevant Studies

In line with a PCC approach to the study question, we defined the 'population' as primary, empirical qualitative findings for pregnant people and/or their partners who had a prenatal diagnosis for fetal aneuploidy, or who had refused diagnostic testing when there was a suspicion of an affected fetus, and who did not – or could not due to legislative restrictions on abortion - terminate their pregnancy. To be 'conceptually' eligible, studies had to be from the perspective of this population. This means that studies had to report on the point of view of this particular population, as expressed in their own words. The 'context' of this review is prenatal testing for fetal aneuploidy, within a clinical environment.

3 - Study Selection

Selecting studies for inclusion was an iterative process that involved searching electronic databases, reviewing the results to make sure they met inclusion criteria and refining the search strategy. A topic specific search strategy was developed to include a combination of key words. These are presented in Table 4. A university librarian was also consulted to help with the strategy and to advise on the identification and refinement of search terms.

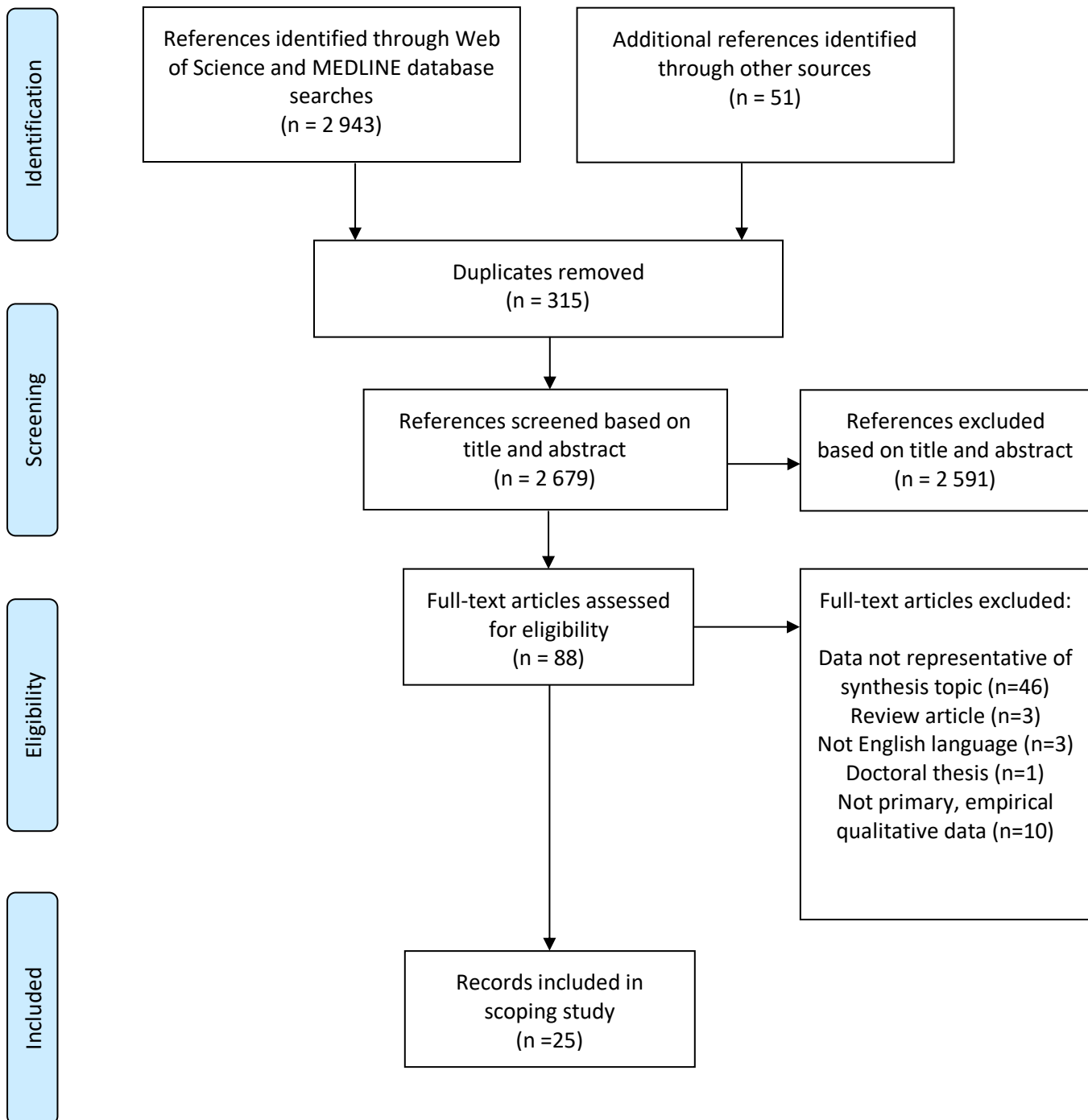
Table 4: Key words used for Web of Science and MEDLINE electronic database search

Antenatal or ante-natal or intrauterine or intra-uterine or prenatal or pre-natal or test* or diagnosis or detect* or screen*
AND
Aneuploidy or Fetal aneuploidy or Sex chromosome or Sex chromosome aneuploidy or trisomy 13 or trisomy 18 or trisomy 21 or Down syndrome or Downs syndrome
AND
Continuing the pregnancy or Pregnancy outcome or Family support or prenatal support or Perinatal support or Prepar*

Note: The last electronic database search was completed on January 14, 2019. The bibliography software tool EndNote was used to assist with managing references and duplicates.

Inclusion was considered if a study had been published in English in a peer-reviewed journal and included primary, empirical qualitative research. No restrictions were placed on the year of publication. Book chapters, doctoral thesis and conference proceedings were excluded. We considered a study's methodological reliability and validity to be met if it had been published in a peer-reviewed journal. Only the bibliographies of selected papers were reviewed for additional sources with the same inclusion criteria because they were the most relevant to remain within the boundaries of this review. Experts were consulted to inquire if any relevant studies had been overlooked. A flow diagram is depicted in Figure 2 showing study identification and inclusion.

Figure 2: PRISMA flow diagram for study identification, screening, eligibility and inclusion



From: Moher D, Liberati A, Tetzlaff J, Altman DG, The PRISMA Group (2009). Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses: The PRISMA Statement. PLoS Med 6(6): e1000097. doi:10.1371/journal.pmed1000097

4 - Charting the Data

Charting the data, involved extracting relevant data from the methods and results sections of each study into an analytical framework. Extracting data from these sections was sufficient to remain within the limits of this review while providing a descriptive structure of pregnant people and their partners experiences. Thematic synthesis (Thomas & Harden, 2008) was used to formalise the identification and the development of themes and categories of lived experiences. The CAQDAS (computer-aided qualitative data analysis software), ATLAS.ti, version 8.4.3 was used to store, code and manage data.

5 - Collating, Summarizing and Reporting the Results

Constructing an analytical framework began by 'drawing up' emergent themes while noting commonalities across the data set during reading and note taking. A data-chart was built through the development of descriptive themes and categories in relation to participants' experiences by coding relevant data 'line-by-line' according to its meaning and content (Thomas & Harden, 2008). This was achieved in an inductive and iterative process. Types of experiences were recognized from one study to another in a process of 'translation' (Thomas & Harden, 2008). This required going back-and-forth between codes and groups of codes, in a cyclical process of updating, adding, deleting and re-organizing their content.

Categories and themes were continually updated and refined until the range of experiences as a whole appeared to be well represented. This meant that data was read several times in a 'constant comparative method' (Holton, 2007), while being sifted and resifted into descriptive categories and themes based on patterns within the content. This constant comparison was to ensure the data continuously supported the emerging categories and served to define their properties and dimensions (Holton, 2007).

Synthesis was achieved through the creation of new codes to capture the meaning of groups of initial codes resulting in a tree-like structure with several layers of codes to organize a sum of themes. The presentation of findings was determined by selecting those that best answered the research question and objectives. In order to remain faithful to the data set as a whole, we report on findings that were similar across multiple references.

RESULTS

Twenty-five articles were included in this scoping review on the experiences of continuing a pregnancy following a positive finding for fetal aneuploidy. Table 5 presents in alphabetical order by author(s) each study's year of publication, aim(s), participants and type of aneuploidy. All report on current prenatal testing technologies and methods such as ultrasound, maternal serum markers, amniocentesis and chorionic villus sampling. The research reported on in these studies was conducted in Australia (n=1), Ireland (n=3), Netherlands (n=2), Turkey (n=1), United Kingdom (n=2), USA (n=12) and with participants primarily from the USA & Canada (n=4). Of the 25, (n=7) had participants with a prenatal diagnosis for aneuploidies such as trisomy 13, 18 & 21 or sex chromosome aneuploidies (SCA). (n=2) studies were for SCAs, while (n=6) were for trisomy 13 or 18 and (n=10) had prenatal diagnosis for trisomy 21.

Receiving a Positive Result for Fetal Aneuploidy

Unexpectedness of a Positive Finding

Many pregnant people and their partners reported being surprised and shocked by a positive finding for fetal aneuploidy (5, 6, 12, 15, 19): "...I never even considered...that I would have a child with a disability and you assume you don't, because it only happens to one in 100, one in 200...you think you're not going to be the one...it was a real shock and we were obviously totally rattled" (6). Numerous publications also reported on the assumption by pregnant people that their pregnancy was progressing without cause for worry (5, 11, 12, 13, 19). This assumption could be influenced by negative findings from testing previous pregnancies, the framing of information about the conditions being tested for, the pregnant persons' good health, the absence of warning signs (e.g. vaginal bleeding) or the presence of common symptoms of pregnancy (e.g. nausea or vomiting).

The unexpectedness of a positive finding also appeared to be exacerbated by the apparent self-evidence of pregnancy monitoring. For example, participants described being surprised by results obtained from routine ultrasound scanning (11, 12, 13, 23). In addition to these circumstances, a lack of information

about the possible outcomes of prenatal testing, and the conditions being tested for, contributed to participants feeling unprepared for the findings (11, 13, 19).

Reactions to a Positive Finding

As well as feeling unprepared for a positive finding, participants recalled in great detail the moment they received the news, remembering specific words or phrases used to explain the diagnosis (5, 14, 24). They reported an array of reactions and emotions, including trauma, shock, grief, profound sadness, depression, guilt, fear, anxiety and isolation (1, 2, 3, 5, 6, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 17, 18, 19). Moreover, the intense emotional reaction to the diagnosis sometimes made information difficult to understand, particularly if results were received by telephone (19).

Participants reported that receiving a positive result generated a period of great uncertainty that could be influenced by the ambivalence of the diagnosis (10, 13, 15, 23). In a state of doubt, participants struggled to envision what life will be like for their child and for themselves as parents, causing distress (2, 3, 10, 18) and serving as a barrier to finding new meaning (10). Feelings typically progressed toward acceptance and celebration, especially once the child was born: "I stared at her in awe and realized she was perfect. I felt a sense of calm at that point" (3). Through the process of adjustment and making sense of the diagnosis, some participants gained new life perspectives with positive individual changes such as "becoming stronger" and "more confident" or by acquiring a greater sense of the "political and social world" (10, 14, 18).

Hopes related to the Pregnancy

Although some participants reported not wanting false hopes or false expectations when learning about the diagnosis (24), 'hope' was a common element to their experience. Having hope was reported as part of the coping process and participants clung to the hope that there might be good news (13), especially in cases where prognosis was uncertain. When a diagnosis for trisomy 13 or 18 was delivered, there were accounts of participants hoping for a live birth, to allow the most amount of time with their child (4, 13, 15). In these cases, participants hoped their child would not suffer and that he/she would feel loved and be treated with dignity (4, 15). Participants hoped for the best possible outcome and wanted to give their

fetus a chance by doing whatever could be done (2, 13, 15, 20). Some wanted to believe that “everything would be ok” (15), that “the test was wrong” (2, 17) or hoped for “a miracle” (4).

Motivation to Test the Fetus and to Continue the Pregnancy

Having to Choose

Receiving a prenatal diagnosis of fetal aneuploidy and having to choose the outcome of their pregnancy was described as an agonising time (15, 23). For some, termination was never an option (13, 23), but others reported that the decision to continue the pregnancy was unclear (6, 15, 23). Many participants from the two studies on sex chromosome aneuploidies considered the diagnosis to be “not as bad as trisomy 21”, resulting in the continuation of the pregnancy (18, 19). One article about sex chromosome aneuploidy reported that participants’ decision making had been autonomous (19).

Being Prepared

Numerous participants reported using prenatal testing as an opportunity to learn about the diagnosis and the available resources for both parent and child so they could feel prepared for the arrival of their child (2, 3, 7, 15, 17, 18, 22, 23). They appreciated the time they had to grieve and process their feelings about the diagnosis before birth (3, 6, 7, 18, 23): “Looking back, I am glad that we did prenatal testing just so that we could be prepared and knowledgeable before our son was born. It made delivery day a happy day – and not one that was tainted with a diagnosis” (3). The prenatal period was also a time to connect with support groups and parents of children with the same diagnosis (3, 7). Participants also considered this a time to prepare family and friends for what was coming, in an attempt to overcome stereotypes surrounding the diagnosis (23).

Termination

For some, continuing their pregnancy after a positive finding for fetal aneuploidy was a result of legislative restrictions on abortion (2, 4, 12, 13, 17, 20). Some received a diagnosis after the legal limit for abortion

in their jurisdiction had expired (4). Others were told that it was too late in their region to obtain an abortion, but that arrangements could be made to travel to another jurisdiction or country (5, 17, 25). One paper reported participants' apprehension about raising the question of termination with their health care provider (HCP) because of "the perceived strength of the pro-life voice" (13). The fear of leaving the state to access legal abortion resulted in the continuation of the pregnancy (13). Having no access to legal abortion, some participants carrying a fetus diagnosed with a lethal aneuploidy hoped "the fetus would soon die", therefore absolving them from deciding the outcome (13).

Interactions with Health Care Providers (HCPs)

Time

Two studies reported a sense of lack of time and the feeling of being rushed during antenatal appointments (1, 22). In these instances, information was relayed quickly, leaving participants with a desire for more opportunity to discuss details (1, 22). One study reported on a HCP leaving the room before establishing that participants had understood all the information (12).

On the other hand, when HCPs took the time to address questions and concerns, participants felt that they had been heard (12, 24, 25). They appreciated providers helping with a birth plan that may or may not have included additional medical procedures or comfort care, and providers helping with referrals (25). Those who received a diagnosis for trisomy 13 or 18, valued having extra time during ultrasound appointments to "see" their fetus (4). Participants valued HCPs being comforting (4), taking the time to be present for and with them before and after birth (4, 23) and encouraging reflection (2).

Pressure

Some participants reported that in cases of advanced maternal age, the uptake of diagnostic testing was influenced by a HCP (6, 22). Pressure to do diagnostic testing was felt when testing was presented as a self-evident procedure, i.e. as something that the majority does (6, 22). Additionally, participants reported feeling pressured when expected to make a swift decision about the outcome of their pregnancy (22, 23).

Several studies indicated that participants felt pressured when their HCP assumed they would conform to testing or would terminate their pregnancies (1, 3, 4, 5, 6, 8, 10, 14, 15, 16, 21, 22, 23, 24, 25).

Several participants felt their provider did not approve of the choice to continue the pregnancy (4, 14, 22, 23, 24): “I was told many times that abortion was definitely the best option for us and I had full support to have an abortion right up until my 26th week of pregnancy but hardly any support for wanting to carry on the pregnancy” (4). Participants reported having to “fight” for their fetus (24), having to re-affirm their choice to continue the pregnancy (4), and having providers share their personal opinion in favor of termination (4, 10, 14).

(Dis)Continuity of Care

In addition to pressure to conform to testing and terminate their pregnancy, some participants felt their choice to continue the pregnancy was not supported by HCPs when they experienced difficulty coordinating delivery and post-delivery care (25). Discontinuity of care was a common complaint among participants, especially for a diagnosis considered lethal (24), leading to fear and frustration (12). Two papers reported on providers refusing to consider caesarian to facilitate delivery because the procedure was deemed too risky for a “non-viable” pregnancy (24, 25). There were additional reports of providers objecting to interventions to prolong the life of the baby (8). Some publications reported on HCPs refusal to consider interventions that might increase the fetus’s chance of survival (24, 25) or objections to usual pregnancy follow ups i.e. refusing to perform ultrasound or cancelling echocardiogram (24).

It was important to participants to have input on a care plan (24) and to have their particular needs met in a caring and sensitive manner (12). Participants sought guidance for care plan (13) but did not seek counsel from providers who seemed biased i.e. appeared uninterested in supporting their hopes and preferences for the pregnancy, because they feared receiving substandard care (24).

Support

Participants wanted the particularity of their pregnancy to be considered (12, 15), while receiving the same care as any other pregnancy (4). HCPs verbally expressing their support, regardless of the decision, was deemed helpful and made pregnant people and their partners feel their decision to continue the

pregnancy was respected (25). They valued providers who gave information in a balanced manner (4, 10, 14) and who respected their decisions (4, 23, 25), such as allowing caesarian to facilitate delivery (24). They also appreciated providers who discussed what could be done, described what was going well with the pregnancy or presented alternative options besides termination (3). Participants appreciated those who provided resources and referrals (3, 9) or practical information about breastfeeding and information about how to prepare for the life or death of the fetus (4). Providers were considered supportive when they allowed for hope (4), treated the unborn fetus as an individual (e.g. calling him/her by name) (4, 9), or held or spoke to the baby after birth (4).

Despite this, participants spoke of challenging encounters with HCPs throughout their experience. The perceived detachment of providers was characterized as “coldness” (3, 12, 14, 22). Participants resented their providers not seeing their fetus as having value or being told “there is nothing we can do for him/her” (4, 9, 24, 25). There were numerous reports of inappropriate or insensitive language such as: “I’m really, really sorry but the results are not good...Your child has Down syndrome...then he proceeded to tell me my options for termination”; along with displays of negative attitudes: “After we confirmed again we would not terminate, we got told that the best thing that can happen now is if your baby dies then you can get over this and try again”; and a focus on worst-case scenarios: “She said that the diagnosis was incompatible with life and there was no possibility for us bringing our daughter home” (2, 4, 5, 6, 9, 10, 12, 14, 21, 24, 25).

DISCUSSION

This scoping review coded and synthesized evidence from 25 primary, qualitative studies and the qualitative results from mixed-methods studies on the experiences of continuing a pregnancy affected by fetal aneuploidy. The findings show that pregnant people and their partners may be shocked and surprised by a positive finding for fetal aneuploidy. Assumptions about the pregnancy progressing without cause for worry was a contributing factor to their shock. The apparent self-evidence of choosing to test added to the unexpectedness of findings. Limited understanding of the conditions being tested for, or of the predictive capacity of testing, contributed to their unpreparedness. Moreover, intense emotional reactions were part of receiving and coping with the diagnosis. Participants experienced distress while in a state of uncertainty about the diagnosis, the outcome of the pregnancy, and their and their baby's future.

Hope was an important part of accepting the diagnosis, especially in cases for trisomy 13 and 18. During these times, participants hoped to see their child alive and appreciated HCPs who did what could be done for the best possible outcome. HCPs were considered supportive when they allowed for hope and treated the fetus as an individual.

For numerous participants prenatal testing was a time to prepare for what was to come by learning about their child's condition and the available resources. Additionally, testing provided an occasion to grieve and process the complex set of emotions that might have accompanied the diagnosis. Receiving balanced information and discussing what was progressing well with the pregnancy helped. Participants valued HCPs who took the time for questions and concerns, who were comforting and who accepted the choice to continue the pregnancy. Although the participants of these studies might have wanted the particularity of their pregnancies to be acknowledged and adapted to, they also wanted to receive the usual pregnancy care.

A key finding from this study is that participants perceived pressure to conform, i.e. to comply and accept testing or to terminate their pregnancies. HCPs might have assumed that participants would terminate following a positive diagnosis and did not always approve of the choice to pursue the pregnancy. Additionally, difficult encounters with HCPs (e.g. "lack of warmth", negative attitudes, and insensitive language) had a profound negative impact on participants and their experience of the pregnancy and the diagnosis.

These findings echo the literature about the “proper” roles patients are expected to perform, meaning the expectation they will comply with care (Howson, 1999; Playle, 2000; Playle & Keeley, 1998). In the context of screening in general, patients are indeed encouraged and even expected to comply with the offered test, for example cervical screening, “in their own best interest” (Howson, 1999). However, the context of prenatal screening is clinically, ethically and socially distinct, as the only option usually offered is continuation or termination of the pregnancy, not treatment of the condition that is detected in the fetus. Hence, the broad consensus, both in the bioethics literature and in government funded prenatal screening programs, is that it is offered *without pressure* to allow people *free and informed choice* (Ravitsky, 2017).

However, this review shows that pregnant people are expected and encouraged to adhere to prenatal testing and even experience pressure to terminate an affected pregnancy or judgement when they choose not to do so. Our findings thus resonate with concerns expressed in the bioethics literature about the relationship between negative views on disability and prenatal testing. Several authors have suggested that bias toward disability influences the perception of a need for prenatal testing programs and their uptake (Berube, 2013; Hubbard, 2013; Kaposy, 2013). HCPs negative comments and attitudes reflect this bias when decisions to continue pregnancies are not supported.

Implications for Practice

Our study is relevant to HCPs who interact with prospective parents at different stages of the prenatal screening and diagnosis process because these interactions have a profound impact on the experience of testing and of the pregnancy. Prospective parents rely on HCPs for information. Receiving accurate and balanced information about the conditions being tested for and the potential outcomes of testing is thus key to free and informed decision making. Offering information to prospective parents about the health and condition of their fetus is framed as empowering because it allows for the agency to make important reproductive choices.

However, interactions with HCPs may leave pregnant people feeling that they are forced into deciding a certain outcome of their pregnancy. Lack of time for communication and reflection, and especially biased information or judgemental attitudes expressed implicitly or explicitly may create circumstances that are

disempowering. Our findings show that the choice to continue a pregnancy affected by fetal aneuploidy was not always supported by HCPs. Accounts of pressure to comply with screening, with invasive testing or to terminate an affected pregnancy were omnipresent in the studies we reviewed. Delivery of care should be non-judgemental, non-discriminatory, non-biased and non-ableist (Choi, Van Riper, & Thoyre, 2012; Gill, 2006; Klein, 2011).

Strengths and limitations

The topic of this review is timely as a new generation of prenatal screening tests (based on cell free fetal DNA in maternal blood) is being integrated into prenatal care world-wide, changing the landscape of prenatal care. It is key to ensure that pregnant people are informed and supported in light of a growing number of technologies that test for a growing number of conditions. Qualitative research provides unique perspectives that ought to be considered, hence the relevance and importance of our review.

This study also has limitations. We did not distinguish between categories of HCPs or types of aneuploidy when collating and summarizing the data. Although several categories of HCPs may be involved in the provision of prenatal testing services at different points in time and with various degrees of involvement, our purpose was not to highlight these distinctions. Rather, results from this study challenge current ideologies behind prenatal testing by pointing to several obstacles facing respect for reproductive autonomy. Further, although different aneuploidies present dramatically different clinical outcomes, we combined studies of trisomy 13, 18, 21 and sex chromosomes because types of aneuploidy should not influence the delivery of health care.

CONCLUSION

Prenatal testing is framed as a practice meant to enhance and support the choice of pregnant people and their partners, i.e. continue or terminate an affected pregnancy. In light of the results from this scoping review, we can argue that the 'rhetoric' of choice (Seavilleklein, 2009) is not always demonstrated in cases where prospective parents bring to term a fetus diagnosed with aneuploidy. Reproductive autonomy can only be achieved as long as declining participation in testing and carrying an affected pregnancy to term remain realistic and viable options (Rothman, 1986). This means that, at the individual level, practice norms and support systems should be ensured in the context of pregnancy care. It also means that, at the societal level, attitudes and policies should reflect an acceptance of diversity and support people with disabilities and their families by incorporating their lived experience into the design of screening programs. Without these, prenatal testing can be arguably seen as contributing to the stigma associated with disability, and hence with the choice to give birth to a child with a disability (Ravitsky, 2017).

Further research should examine HCP's preconceptions of living with a disability and the conditions currently screened for, to identify biases and stereotypes. Medical training may then use this knowledge to create innovative programming to address these hidden barriers that have an impact on the delivery of care.

Table 5: Characteristics of reviewed studies in alphabetical order by author(s)

Authors & year of publication	Country	Study purpose	Study participants	Aneuploidy
1. (Canbulat, Demirgoz, & Coplu, 2014)	Turkey	To address the emotions and experiences of mothers living with diagnosed trisomy 21 baby	Women (n=11) who received PND ¹ of trisomy 21 by amniocentesis and who continued the pregnancy	Trisomy 21
2. (Côté-Arsenault & Denney-Koelsch, 2011)	USA	To explore parents' experience of pregnancy with a LFD ² in order to gain insight into their needs. To demonstrate the feasibility and acceptability of research participation of couples during this stressful period, so that more information, gathered by future studies in larger samples, can guide the formation of improved care programs in perinatal palliative care	Parents (n=7) whose fetus received PND with post birth life expectancy of 2 months or less and who planned to continue the pregnancy	Multiple conditions including trisomy 13 & 18
3. (Goff et al., 2013)	USA	To establish a clearer description of the initial emotions and experiences of receiving a trisomy 21 diagnosis; the adjustment process in light of the diagnosis; the impact of the responses of resources and support	Parents (n=46) who received PND of trisomy 21	Trisomy 21

¹ PND is an abbreviation for prenatal diagnosis

² LFD is an abbreviation for lethal fetal diagnosis

Authors & year of publication	Country	Study purpose	Study participants	Aneuploidy
4. (Guon, Wilfond, Farlow, Brazg, & Janvier, 2014)	USA & Canada	To gain a better understanding of parents who decided to continue their pregnancy after a PND of trisomy 13 & 18. Prenatal counseling and perinatal support may be improved by acquiring knowledge about parental experiences	Parents, 30 fathers and 98 mothers who received a PND of T13-18. They answered for 107 children, 97 of which received a prenatal diagnosis for full T13 or 18.	Trisomy 13-18
5. (Helm, Miranda, & Chedd, 1998)	USA	To elicit what was helpful and what was not helpful from the period of the diagnosis of trisomy 21 to the delivery of the baby	Mothers who continued the pregnancy after a PND of trisomy 21 (n=10)	Trisomy 21
6. (Hickerton, Aitken, Hodgson, & Delatycki, 2012)	Australia	To explore how parents experience continuing a pregnancy where a genetic condition was, or could have been, detected prenatally. Specific aims of this project were to explore in depth: (i) the parental experience of continuing a pregnancy with a high reproductive risk or confirmed genetic diagnosis and (ii) to what extent attitudes to disability and prenatal testing impacted on this experience.	Parents who continued a pregnancy after a prenatal genetic diagnosis (including any type of genetic diagnosis or condition); or parents who knew they were at high risk of having a child with a genetic diagnosis and chose not to have prenatal testing (therefore choosing that they would continue a potentially affected pregnancy)	Five genetic diagnosis including: spinal muscular atrophy (SMA), cystic fibrosis (CF), trisomy 21, extra marker chromosome, and skeletal dysplasia

Authors & year of publication	Country	Study purpose	Study participants	Aneuploidy
7. (Hurford, Hawkins, Hudgins, & Taylor, 2013)	USA	To assess the timing of women's decisions to continue a pregnancy affected by trisomy 21 after PND; To determine whether women retrospectively felt that having received a diagnosis prenatally was valuable and in what ways; To assess factors that affected their decision to continue the pregnancy	Women who received a prenatal diagnosis of trisomy 21 by CVS or amniocentesis and who elected to continue the pregnancy (n=56)	Trisomy 21
8. (Janvier, Farlow, & Barrington, 2016)	USA & Canada	To examine parental goals and hopes after a diagnosis of trisomy 13 or 18. Factors associated with survival among families who experienced a live birth were also investigated	Parents, 202 fathers and 59 mothers (n=261) of whom 45% experienced a prenatal diagnosis. They answered for 216 children with full trisomy 13 or 18	Trisomy 13&18
9. (Janvier, Farlow, & Wilfond, 2012)	USA & Canada	To describe the experiences of parents who are members of social networks and who have (had) children with trisomy 13 & 18. A better understanding of the parental perspective may facilitate communication and decision-making between providers and parents	Parents, fathers (n=74) and mothers (n=258), answered for 272 children	Trisomy 13&18

Authors & year of publication	Country	Study purpose	Study participants	Aneuploidy
10. (Korkow-Moradi, Kim, & Springer, 2017)	USA	To explore what women experience when receiving their child's diagnosis of trisomy 21; what contextual factors influenced post-diagnosis experiences and the life that follows; what meanings mothers made while raising a child with trisomy 21	Families with prenatal diagnosis (n=3). Post-natal diagnosis (n=2)	Trisomy 21
11. (J. Lalor & Begley, 2006)	Ireland	To explore women's experiences of receiving an adverse diagnosis at routine second trimester ultrasound examination, and the factors that influenced their preparedness for an adverse finding	Women with no previously known risk factors and a diagnosis of fetal abnormality in the current pregnancy were invited to participate in an in-depth interview within 4 weeks of receiving the diagnosis at their routine second trimester ultrasound (n=38)	Multiple conditions including Trisomy 13, 18 & 21, neural tube defect, structural abnormalities, etc.
12. (J. G. Lalor, Devane, & Begley, 2007)	Ireland	To explore the experiences of women's encounters with caregivers after the diagnosis of fetal anomaly on routine second trimester ultrasound examination	Women with no previously known risk factors and a diagnosis of fetal abnormality in the current pregnancy were invited to participate in an in-depth interview within 4 weeks of receiving the diagnosis at their routine second trimester ultrasound (n=38)	Multiple conditions including Trisomy 13, 18 & 21, neural tube defect, structural abnormalities, etc.

Authors & year of publication	Country	Study purpose	Study participants	Aneuploidy
13. (J. Lalor, Begley, & Galavan, 2009)	Ireland	To provide a theoretical framework of the process of adaptation following fetal anomaly diagnosis based on women's experiences of carrying a baby with a fetal abnormality up to and beyond the birth. In order to achieve this, women's experiences were explored in relation to the following landmarks in the process (a) being informed that their baby has an abnormality, (b) concerns that emerge as the pregnancy continues and the time for birth approaches, and (c) the key issues that emerged in relation to the birth and at approximately 12 weeks postnatally (with or without a live baby)	Low risk women with an ultrasound DX of fetal anomaly were eligible to participate. Women who continued their pregnancy were interviewed following DX, pre-birth and postnatally (n=41, 39 continued the pregnancy, 10 traveled abroad to access termination).	Multiple conditions including T13, 18 and 21, neural tube defect, structural abnormalities, etc.
14. (Lalvani, 2008)	USA	To examine mothers experience of the birth of a child with trisomy 21 within the broader context of the meaning of disability and normalcy in society and explored the extent to which this experience is influenced by the dominant discourse as well as the medical discourse on parenting a child with a disability	Women who received PND of trisomy 21 (n=4). Women who received post-natal diagnosis of trisomy 21 (n=5) of which 3 refused screening and 2 had not been offered testing	Trisomy 21
15. (Locock, Crawford, & Crawford, 2005)	United Kingdom	Draws on interview data collected for a wider research project on the experiences of antenatal screening	A couple (n=1) who decided to go ahead with their pregnancy after diagnosis of fetal aneuploidy	Trisomy 13

Authors & year of publication	Country	Study purpose	Study participants	Aneuploidy
16. (Marshall, Tanner, Kozyr, & Kirby, 2015)	USA	To better understand services and supports most needed and accessed by families of children birth to age 3 who have trisomy 21, to identify gaps and barriers to accessing these services	Families who received PND (n=3) Families with false negative and post-natal diagnosis (n=7)	Trisomy 21
17. (Palmer, Spencer, Kushnick, Wiley, & Bowyer, 1993)	USA	To discover the factors which influenced the decisions of families, to examine the families' perception of the genetic counseling they had received prior to arriving at their decisions, and to see how their experiences had affected their lives	Families who received abnormal cytogenetic result and who continued their pregnancies (n=6)	Multiple conditions including trisomy 13&21 and sex chromosome aneuploidy
18. (Petrucci, Walker, & Schorry, 1998)	USA	To address the psychosocial and educational needs of parents between the time of PND and the birth of a child with an SCA	Parents who had a child with an SCA (including mosaics, structural aberrations, and other variations in addition to aneuploidy) diagnosed by amniocentesis or chorionic villus sampling and who subsequently gave birth to that child (n=26, 21 mothers & 5 fathers)	Sex chromosome aneuploidy
19. (Pieters et al., 2011)	Netherlands	To explore in depth the parental experiences of being confronted with an unforeseen prenatal finding related to the decision of completing or terminating pregnancy affected by SCA	Parents referred for AMA and confronted with a fetal SCA who chose to continue their pregnancy	Sex chromosome aneuploidy

Authors & year of publication	Country	Study purpose	Study participants	Aneuploidy
20. (Sandelowski & Jones, 1996)	USA	To describe how a small group of couples who learned during pregnancy that their baby was impaired managed their encounter with choice by how they "storied" it	Sample of 15 women and 12 male partners who had obtained positive or unfavorable fetal diagnoses (n=8 who continued their pregnancies)	Multiple conditions including chromosomal mosaicism, trisomy 18 & 21, skeletal achondroplasia, etc.
21. (Skotko, 2005)	USA	To examine how health care providers, convey information after a PND of trisomy 21 and what, if anything, could have been done better	Mothers who received a PND (n=141)	Trisomy 21
22. (Sooben, 2010)	United Kingdom	To summarize the key findings of parents' lived experiences during antenatal testing for trisomy 21 and the subsequent birth of the child	Families of children with trisomy 21 who had attended National Health Service setting for prenatal testing (n=7)	Trisomy 21
23. (Tymstra, Bosboom, & Bouman, 2004)	Netherlands	To gain insight into the motives and experiences of women who decided to continue the pregnancy after trisomy 21 diagnosis	Women who received a PND of trisomy 21 (n=10)	Trisomy 21

Authors & year of publication	Country	Study purpose	Study participants	Aneuploidy
24. (Walker, Miller, & Dalton, 2008)	USA	This study explores families' overall experiences in the health care system after receiving a diagnosis of trisomy 18. The objective was to examine the quality of their interaction with health care providers and to identify aspects of care associated with satisfaction	Families who received a prenatal diagnosis of trisomy 18 (n=19). Eight families chose an induced abortion, while the remaining 11 continued their pregnancies until fetal demise or spontaneous labor.	Trisomy 13&18
25. (Wallace, Gilvary, Smith, & Dolan, 2018)	USA & Canada	To explore parents who choose to continue a pregnancy with a PND of trisomy 13 or trisomy 18 interactions with healthcare providers to further understand what actions were acknowledged as supportive to their care and what practices may need to be adjusted to further support this population	Parents with a PND of Trisomy 13 or 18 (n=114)	Trisomy 13&18

LA BIBLIOGRAPHIE DE LA PARTIE 2

- Akrich, M., Leane, M., Roberts, C., & Arriscado Nunes, J. (2014). Practising childbirth activism: A politics of evidence. *BioSocieties*, 9(2), 129–152. <https://doi.org/10.1057/biosoc.2014.5>
- Arksey, H., & O'Malley, L. (2005). Scoping studies: Towards a methodological framework. *International Journal of Social Research Methodology*, 8(1), 19–32. <https://doi.org/10.1080/1364557032000119616>
- Berube, M. (2013). Disability, Democracy, and the New Genetics. In L. J. Davis (Ed.), *The Disability Studies Reader* (Fourth, pp. 100–114). New York: Routledge.
- Canbulat, N., Demirgoz, M., & Coplu, M. (2014). Emotional Reactions of Mothers who have Babies who are Diagnosed with Down Syndrome. *International Journal of Nursing Knowledge*, 25(3), 147–153. <https://doi.org/10.1111/2047-3095.12026>
- Cernat, A., De Freitas, C., Majid, U., Trivedi, F., Higgins, C., & Vanstone, M. (2019). Facilitating informed choice about non-invasive prenatal testing (NIPT): A systematic review and qualitative meta-synthesis of women's experiences. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 19(1), 27. <https://doi.org/10.1186/s12884-018-2168-4>
- Choi, H., Van Riper, M., & Thoyre, S. (2012). Decision Making Following a Prenatal Diagnosis of Down Syndrome: An Integrative Review. *Journal of Midwifery & Womens Health*, 57(2), 156–164. <https://doi.org/10.1111/j.1542-2011.2011.00109.x>
- Côté-Arsenault, D., & Denney-Koelsch, E. (2011). "My Baby Is a Person": Parents' Experiences with Life-Threatening Fetal Diagnosis. *Journal of Palliative Medicine*, 14(12), 1302–1308. <https://doi.org/10.1089/jpm.2011.0165>
- Coulter, A., Locock, L., Ziebland, S., & Calabrese, J. (2014). Collecting data on patient experience is not enough: They must be used to improve care. *BMJ*, 348(mar26 1), g2225–g2225. <https://doi.org/10.1136/bmj.g2225>
- Gill, C. J. (2006). Disability, constructed vulnerability, and socially conscious palliative care. *Journal of Palliative Care*, 22(3), 183–189.
- Goff, B. S. N., Springer, N., Foote, L. C., Frantz, C., Peak, M., Tracy, C., ... Cross, K. A. (2013). Receiving the Initial Down Syndrome Diagnosis: A Comparison of Prenatal and Postnatal Parent Group Experiences. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 51(6), 446–457. <https://doi.org/10.1352/1934-9556-51.6.446>

- Guon, J., Wilfond, B. S., Farlow, B., Brazg, T., & Janvier, A. (2014). Our Children Are Not a Diagnosis: The Experience of Parents Who Continue Their Pregnancy After a Prenatal Diagnosis of Trisomy 13 or 18. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 164(2), 308–318. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36298>
- Helm, D. T., Miranda, S., & Chedd, N. A. (1998). Prenatal diagnosis of Down syndrome: Mothers' reflections on supports needed from diagnosis to birth. *Mental Retardation*, 36(1), 55–61. [https://doi.org/10.1352/0047-6765\(1998\)036<0055:PDODSM>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1352/0047-6765(1998)036<0055:PDODSM>2.0.CO;2)
- Hickerton, C. L., Aitken, M., Hodgson, J., & Delatycki, M. B. (2012). "Did you find that out in time?": New life trajectories of parents who choose to continue a pregnancy where a genetic disorder is diagnosed or likely. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 158A(2), 373–383. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34399>
- Holton, J. A. (2007). The Coding Process and Its Challenges. Dans A. Bryant & K. Charmaz, *The SAGE Handbook of Grounded Theory* (p. 265-289). <https://doi.org/10.4135/9781848607941.n13>
- Howson, A. (1999). Cervical screening, compliance and moral obligation. *Sociology of Health and Illness*, 21(4), 401–425. <https://doi.org/10.1111/1467-9566.00164>
- Hubbard, R. (2013). Abortion and Disability: Who Should and Should not Inhabit the World. In L. J. Davis (Ed.), *The Disability Studies Reader* (Fourth, pp. 74–86). New York: Routledge.
- Hurford, E., Hawkins, A., Hudgins, L., & Taylor, J. (2013). The Decision to Continue a Pregnancy Affected by Down Syndrome: Timing of Decision and Satisfaction with Receiving a Prenatal Diagnosis. *Journal of Genetic Counseling*, 22(5), 587–593. <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9590-6>
- Janvier, A., Farlow, B., & Barrington, K. J. (2016). Parental Hopes, Interventions, and Survival of Neonates With Trisomy 13 and Trisomy 18. *American Journal of Medical Genetics Part C-Seminars in Medical Genetics*, 172(3), 279–287. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31526>
- Janvier, A., Farlow, B., & Wilfond, B. S. (2012). The Experience of Families With Children With Trisomy 13 and 18 in Social Networks. *Pediatrics*, 130(2), 293–298. <https://doi.org/10.1542/peds.2012-0151>
- Kaposy, C. (2013). A Disability Critique of the New Prenatal Test for Down Syndrome. *Kennedy Institute of Ethics Journal*, 23(4), 299–324. <https://doi.org/10.1353/ken.2013.0017>
- Klein, D. A. (2011). Medical Disparagement of the Disability Experience: Empirical Evidence for the "Expressivist Objection." *AJOB Primary Research*, 2(2), 8–20. <https://doi.org/10.1080/21507716.2011.594484>

- Korkow-Moradi, H., Kim, H. J., & Springer, N. P. (2017). Common Factors Contributing to the Adjustment Process of Mothers of Children Diagnosed With Down Syndrome: A Qualitative Study. *Journal of Family Psychotherapy, 28*(3), 193–204. <https://doi.org/10.1080/08975353.2017.1291238>
- Lalor, J., & Begley, C. (2006). Fetal anomaly screening: What do women want to know? *Journal of Advanced Nursing, 55*(1), 11–19. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2648.2006.03884.x>
- Lalor, J., Begley, C. M., & Galavan, E. (2009). Recasting Hope: A process of adaptation following fetal anomaly diagnosis. *Social Science & Medicine, 68*(3), 462–472. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2008.09.069>
- Lalor, J. G., Devane, D., & Begley, C. M. (2007). Unexpected Diagnosis of Fetal Abnormality: Women's Encounters with Caregivers. *Birth, 34*(1), 80–88. <https://doi.org/10.1111/j.1523-536X.2006.00148.x>
- Lalvani, P. (2008). Mothers of Children With Down Syndrome: Constructing the Sociocultural Meaning of Disability. *Intellectual and Developmental Disabilities, 46*(6), 436–445. <https://doi.org/10.1352/2008.46:436-445>
- Levac, D., Colquhoun, H., & O'Brien, K. K. (2010). Scoping studies: Advancing the methodology. *Implementation Science, 5*(1). <https://doi.org/10.1186/1748-5908-5-69>
- Lippman, A. (1991). Prenatal Genetic Testing and Screening: Construction Needs and Reinforcing Inequities. *American Journal of Law & Medicine, 17*, 15–50.
- Locock, L., Crawford, J., & Crawford, J. (2005). The parents' journey: Continuing a pregnancy after a diagnosis of Patau's syndrome. *BMJ, 331*(7528), 1330.1. <https://doi.org/10.1136/bmj.331.7528.1330>
- Locock, L., Robert, G., Boaz, A., Vougioukalou, S., Shulldham, C., Fielden, J., ... Pearcey, J. (2014). Testing accelerated experience-based co-design: A qualitative study of using a national archive of patient experience narrative interviews to promote rapid patient-centred service improvement. *Health Services and Delivery Research, 2*(4), 1–122. <https://doi.org/10.3310/hsdr02040>
- Mansfield, C., Hopfer, S., & Marteau, T. M. (1999). Termination rates after prenatal diagnosis of Down syndrome, spina bifida, anencephaly, and Turner and Klinefelter syndromes: A systematic literature review. *Prenatal Diagnosis, 19*(9), 808–812. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1097-0223\(199909\)19:9<808::AID-PD637>3.0.CO;2-B](https://doi.org/10.1002/(SICI)1097-0223(199909)19:9<808::AID-PD637>3.0.CO;2-B)
- Marshall, J., Tanner, J. P., Kozyr, Y. A., & Kirby, R. S. (2015). Services and supports for young children with Down syndrome: Parent and provider perspectives. *Child Care Health and Development, 41*(3), 365–373. <https://doi.org/10.1111/cch.12162>

- Natoli, J. L., Ackerman, D. L., McDermott, S., & Edwards, J. G. (2012). Prenatal diagnosis of Down syndrome: A systematic review of termination rates (1995-2011): Prenatal diagnosis of down syndrome: systematic review. *Prenatal Diagnosis*, 32(2), 142–153. <https://doi.org/10.1002/pd.2910>
- Palmer, S., Spencer, J., Kushnick, T., Wiley, J., & Bowyer, S. (1993). Follow-up survey of pregnancies with diagnoses of chromosomal abnormality. *Journal of Genetic Counseling*, 2(3), 139–152. <https://doi.org/10.1007/BF00962074>
- Peters, M. D. J., Godfrey, C. M., Khalil, H., Mclnerney, P., Parker, D., & Soares, C. B. (2015). Guidance for conducting systematic scoping reviews: *International Journal of Evidence-Based Healthcare*, 13(3), 141–146. <https://doi.org/10.1097/XEB.0000000000000050>
- Petrucelli, N., Walker, M., & Schorry, E. (1998). Continuation of pregnancy following the diagnosis of a fetal sex chromosome abnormality: A study of parents' counseling needs and experiences. *JOURNAL OF GENETIC COUNSELING*, 7(5), 401–415.
- Pieters, J. J. P. M., Kooper, A. J. A., Eggink, A. J., Verhaak, C. M., Otten, B. J., Braat, D. D. M., ... van Leeuwen, E. (2011). Parents' perspectives on the unforeseen finding of a fetal sex chromosomal aneuploidy. *Prenatal Diagnosis*, 31(3), 286–292. <https://doi.org/10.1002/pd.2707>
- Playle, J. F. (2000). Concepts of compliance: Understandings and approaches. *Journal of Family Planning and Reproductive Health Care*, 26(4), 213–219. <https://doi.org/10.1783/147118900101194823>
- Playle, J. F., & Keeley, P. (1998). Non-compliance and professional power. *Journal of Advanced Nursing*, 27(2), 304–311. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2648.1998.00530.x>
- Ravitsky, V. (2017). The Shifting Landscape of Prenatal Testing: *Between Reproductive Autonomy and Public Health*. *Hastings Center Report*, 47, S34–S40. <https://doi.org/10.1002/hast.793>
- Rothman, B. K. (1986). *The tentative pregnancy: Prenatal diagnosis and the future of motherhood*. New York: Viking.
- Sandelowski, M., & Jones, L. C. (1996). 'Healing fictions': Stories of choosing in the aftermath of the detection of fetal anomalies. *Social Science & Medicine*, 42(3), 353–361. [https://doi.org/10.1016/0277-9536\(95\)00102-6](https://doi.org/10.1016/0277-9536(95)00102-6)
- Seavilleklein, V. (2009). CHALLENGING THE RHETORIC OF CHOICE IN PRENATAL SCREENING. *Bioethics*, 23(1), 68–77. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8519.2008.00674.x>
- Skotko, B. G. (2005). Prenatally diagnosed Down syndrome: Mothers who continued their pregnancies evaluate their health care providers. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 192(3), 670–677. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2004.11.001>

- Sooben, R. D. (2010). Antenatal testing and the subsequent birth of a child with Down syndrome: A phenomenological study of parents' experiences. *Journal of Intellectual Disabilities, 14*(2), 79–94. <https://doi.org/10.1177/1744629510381944>
- Thomas, J., & Harden, A. (2008). Methods for the thematic synthesis of qualitative research in systematic reviews. *BMC Medical Research Methodology, 8*(1). <https://doi.org/10.1186/1471-2288-8-45>
- Tymstra, T., Bosboom, J., & Bouman, K. (2004). Prenatal diagnosis of Down's Syndrome: Experiences of women who decided to continue with the pregnancy. *International Journal of Risk & Safety in Medicine, 16*, 91–96.
- Ukuhor, H. O., Hirst, J., Closs, S. J., & Montelpare, W. J. (2017). A Framework for Describing the Influence of Service Organisation and Delivery on Participation in Fetal Anomaly Screening in England. *Journal of Pregnancy, 2017*, 1–13. <https://doi.org/10.1155/2017/4975091>
- Walker, L. V., Miller, V. J., & Dalton, V. K. (2008). The health-care experiences of families given the prenatal diagnosis of trisomy 18. *Journal of Perinatology, 28*(1), 12–19. <https://doi.org/10.1038/sj.jp.7211860>
- Wallace, S. E., Gilvary, S., Smith, M. J., & Dolan, S. M. (2018). Parent Perspectives of Support Received from Physicians and/or Genetic Counselors Following a Decision to Continue a Pregnancy with a Prenatal Diagnosis of Trisomy 13/18. *Journal of Genetic Counseling, 27*(3), 656–664. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0168-6>

ANNEXE 2, THEMATIC SYNTHESIS FROM SCOPING REVIEW: LIST OF CODES

List of Codes for the Thematic Synthesis from Scoping Review of Continuing a Pregnancy Affected by Fetal Aneuploidy

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> 1. Study Aim(s) | <ul style="list-style-type: none"> 8. Participants Experiences Making Meaning |
| <ul style="list-style-type: none"> 2. Study Methodology <ul style="list-style-type: none"> 2.1. Data Collection Methods 2.2. Data Analysis Methods | <ul style="list-style-type: none"> 8.1. Adjustment 8.2. Hope 8.3. Personal growth 8.4. Uncertainty 8.5. Reaching out |
| <ul style="list-style-type: none"> 3. Study Participants | <ul style="list-style-type: none"> 9. Participants Experiences with Health Care Service and Providers |
| <ul style="list-style-type: none"> 4. Abortion | <ul style="list-style-type: none"> 9.1. Health care provider attitudes <ul style="list-style-type: none"> 9.1.1. Expected compliance/pressure to test/abort 9.1.2. Helpful 9.1.3. Impact of HCP attitude on participant 9.1.4. Lack of compassion 9.1.5. Negative stereotype of condition 9.1.6. Understanding and positive |
| <ul style="list-style-type: none"> 5. Disability | <ul style="list-style-type: none"> 9.2. Health care service <ul style="list-style-type: none"> 9.2.1. (Dis)continuity of care 9.2.2. Communication |
| <ul style="list-style-type: none"> 6. Participants Experiences of Testing <ul style="list-style-type: none"> 6.1. Anxiety 6.2. Decision making 6.3. Hopeful and supported 6.4. Information 6.5. Motivation to continue the pregnancy 6.6. Motivation to test 6.7. Negative view of testing 6.8. Access to resources 6.9. Testing as routine 6.10. Unexpectedness of positive results 6.11. Medicalization of pregnancy/fetus | <ul style="list-style-type: none"> 9.3. Time <ul style="list-style-type: none"> 9.3.1. Expeditious 9.3.2. Taking the time 9.3.3. Waiting |
| <ul style="list-style-type: none"> 7. Participants Experiences Receiving Diagnosis <ul style="list-style-type: none"> 7.1. Emotional reaction 7.2. How diagnosis was delivered | <ul style="list-style-type: none"> 10. Participants Experiences with Social Network 11. Preparedness |
-

LA DISCUSSION GÉNÉRALE

Dans la première partie de ce mémoire, j'ai présenté une analyse des facteurs contextuels ayant conduit à l'implémentation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 (PQDPT21). Ce programme public est disponible depuis la fin de 2013 pour toutes les personnes enceintes assurées par la RAMQ. Il offre la possibilité de connaître en cours de grossesse la probabilité individuelle de donner naissance à un enfant qui présentera la trisomie 21. J'ai illustré que l'impératif de la mise en place du PQDPT21 reposait, à l'époque de son implantation, sur l'interaction d'un ensemble de pressions politiques, éthiques et sociales.

Reynolds (2010; 2003) a souligné l'influence de la recherche en médecine génétique sur le développement du dépistage prénatal de la trisomie 21, puisque cette pratique est l'un des premiers exemples de dépistage en population pour une condition génétique. L'interaction entre la recherche et le développement des techniques de dépistage de la trisomie 21, à l'époque, s'effectuait aussi généralement en absence de vigie (Reynolds, 2010). Les services de dépistage étaient donc disponibles par le biais de projets de recherche qui avaient pour but la collecte de données probantes et l'amélioration des techniques de dépistage. L'utilisation générale des nouvelles technologies génétiques ne s'étendait pas au-delà du développement par des programmes de recherche et de l'utilisation par des centres privés de soins de santé. Ce phénomène créait de l'inégalité, car il provoquait un enjeu d'accessibilité. Tel était le contexte au Québec avant la mise en place du Programme. Pour l'État québécois, il s'agissait alors, avec le PQDPT21, de fournir des services de dépistage et de diagnostic accessibles à toutes les personnes enceintes. De plus, l'implémentation d'un programme public de dépistage prénatal a fourni un cadre normatif pour uniformiser la diffusion de l'information et les normes de cette pratique. Et ce, d'autant plus qu'un système démocratique de santé vise la réduction des inégalités sociales de santé.

D'un point de vue médical (et social), les tests prénataux possèdent, en général, une logique concernant le risque et la qualité de vie (Lupton, 2012 ; Thomas & Lupton, 2016). Le risque est associé non seulement à l'âge maternel avancé, mais aussi à toutes les grossesses, car chacune d'entre elles a une chance de donner naissance à un enfant ayant une incapacité. Les travaux de Catherine Mills (2016) puisent dans la notion de biopouvoir pour comprendre la pratique et l'effet social du dépistage prénatal. Compris comme un pouvoir administratif sur la vie (*life administering power*), le biopouvoir agit à travers une biopolitique

des populations où les normes et la normalisation sont les principales formes de régulation politique et sociale. C'est dans un contexte de gestion médicale du risque et de l'incertitude que la technologie génétique intègre et contribue à une normalisation du fœtus (Mills, 2016).

La norme étant un idéal empirique identifié par les statistiques, le fœtus devrait, en quelque sorte, passer des épreuves lorsqu'on le place à l'intérieur des normes issues de grossesses préexistantes. Dans un contexte de gestion médicale du risque et de l'incertitude, le futur du fœtus est incertain s'il est placé à l'extérieur du seuil établi par les grossesses saines. Mills propose que la normalisation qui s'opère dans une biopolitique des populations est dangereuse en raison du « désir pour le normal » qu'elle inspire (*desire for the normal*). Quand il est question d'anomalie fœtale, les informations offertes par le professionnel de la santé sont souvent négatives et axées sur les aspects biologiques indésirables. Ceci a pour effet d'écarter le fœtus de la norme, et ne comble pas le « désir pour le normal » éprouvé par le milieu clinique et par les parents prospectifs. Ensemble, la structuration biopolitique des choix reproductifs et le désir individuel pour le normal influencent les choix correspondants aux grossesses qui seront menées à terme. Ainsi, au niveau populationnel, le mieux-être est géré à travers une structuration des choix reproductifs. Le biopouvoir crée des normes où les notions de mieux-être et la capacité de jouir d'une bonne vie semblent déterminées par les attributs biologiques (Mills, 2016).

Dans la deuxième partie de ce mémoire, une revue de la littérature portant sur l'expérience d'avoir poursuivie une grossesse à la suite d'un résultat positif pour l'aneuploïdie fœtale a été présentée. Les résultats ont démontré que la poursuite d'une grossesse affectée par l'aneuploïdie fœtale n'est pas toujours facilitée par les professionnels de la santé. Les personnes enceintes sont invitées à se soumettre à des tests prénataux et subissent même des pressions pour mettre fin à leurs grossesses. De plus, elles sont le point de mire de jugements négatifs lorsqu'elles ne décident de ne pas le faire.

À la lumière de ce qui précède, les tests prénataux apparaissent comme une mesure préventive qui a été, aujourd'hui, poussée aussi loin que possible, c'est-à-dire *in utero*. On peut empêcher la naissance d'un fœtus présentant une incapacité, lui évitant probablement ainsi tout préjudice. Une intervention précoce sur l'individu (ici, à la fois sur le parent prospectif et sur le fœtus) lui permet de se conformer aux normes sociales fondées sur des idées concernant la qualité de vie et le mieux-être. Il peut sembler moralement souhaitable d'éviter la naissance d'un individu qui sera confronté à des difficultés indésirables causées par sa déficience (Savulescu & Kahane, 2009). Cependant, pour beaucoup de ces personnes, les défis sont

créés socialement, par le biais d'une injustice structurelle ou d'une discrimination systémique, et non pas tributaires de leurs (in)capacités. Par exemple, comme l'a démontré la revue de littérature, l'une des difficultés indésirables, pour l'individu qui exerce son autonomie reproductive, concerne l'attitude négative des professionnels de la santé face à la poursuite d'une grossesse affectée par l'aneuploïdie foétale. La difficulté ne découle donc pas du parent prospectif, mais d'une réaction capacitiste (soit une discrimination basée sur la perception d'incapacité) des professionnels de la santé. La responsabilité incombe aux parents prospectifs de faire le meilleur choix dans les intérêts à tous (le parent, sa famille et la société). Toutefois, ce choix, n'est pas toujours facilité par les systèmes de santé, notamment quand celui-ci va dans le sens opposé de la norme. Autrement dit, lorsqu'on ne choisit pas de terminer une grossesse affectée.

En outre, la logique portée par les tests prénataux traduit une justification de l'autonomie reproductive qui se matérialise par le consentement libre et éclairé de la personne enceinte. La liberté de choix individuel est aussi une mesure de dissociation des sphères privée et étatique. Comme suggéré dans les travaux de Victoria Seavilleklein (2009), la valeur accordée à l'autonomie dans le milieu clinique est un effort pour distinguer les pratiques contemporaines en génétique des pratiques coécrivées et discriminatoires des mouvements eugéniques du passé. Parce que la seule alternative médicale pour l'aneuploïdie demeure l'avortement, le consentement libre et éclairé de la personne enceinte paraît essentiel afin de distancer l'État de l'eugénisme. Le nouvel eugénisme devient donc libéral (Habermas, 2002) et la décision finale quant à la poursuite ou non de la grossesse après un diagnostic positif de l'aneuploïdie foétale repose uniquement sur les parents prospectifs. Ainsi, en renvoyant la responsabilité aux parents prospectifs de choisir quelle grossesse sera rendue à terme, les problèmes sociaux sont individualisés et dissociés de l'État.

Les tests prénataux révèlent donc les tensions qui opposent le politique et le personnel, l'individu et le social. Les tests sont conçus de manière à mettre l'accent sur le choix individuel à travers le consentement libre et éclairé. Ainsi, nous donnons le pouvoir d'agir et nous permettons l'autonomie reproductive. En encadrant les tests de cette façon, nous ignorons cette tension (entre l'individu et le social et le politique et le personnel) et nous nions son existence (Ettorre, Katz Rothman, & Lynn Steinberg, 2006). Le fait d'encadrer les tests prénataux en tant que choix individuel a donc pour effet de taire l'opposition, car elle est représentée comme un anti-choix. Ainsi, en introduisant le dépistage prénatal dans la reproduction, les femmes subissent à la fois la contrainte et le choix (Ettorre et al., 2006).

LA BIBLIOGRAPHIE DE LA DISCUSSION GÉNÉRALE

- Ettorre, E., Katz Rothman, B., & Lynn Steinberg, D. (2006). Feminism confronts the genome: Introduction. *New Genetics and Society*, 25(2), 133-142. <https://doi.org/10.1080/14636770600855176>
- Habermas, J. (2002). *L'avenir de la nature humaine : Vers un eugénisme libéral?* Gallimard.
- Lupton, D. (2012). 'Precious cargo': Foetal subjects, risk and reproductive citizenship. *Critical Public Health*, 22(3), 329–340. <https://doi.org/10.1080/09581596.2012.657612>
- Mills, C. (2016). Resisting Biopolitics, Resisting Freedom: Prenatal Testing and Choice. Dans S. E. Wilmer & A. Zukauskaitė (Éd.), *Resisting Biopolitics: Philosophical, Political and Performative Strategies*. New York: Routledge.
- Reynolds, T. (2010). The triple test as a screening technique for Down syndrome: Reliability and relevance. *International Journal of Women's Health*, 2, 83-88. Consulté à l'adresse PMC. (PMC2971727)
- Reynolds, T. M. (2003). Down's syndrome screening is unethical: Views of today's research ethics committees. *Journal of Clinical Pathology*, 56(4), 268-270. <https://doi.org/10.1136/jcp.56.4.268>
- Savulescu, J., & Kahane, G. (2009). The moral obligation to create children with the best chance of the best life. *Bioethics*, 23(5), 274–290. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8519.2008.00687.x>
- Seavilleklein, V. (2009). Challenging the rhetoric of Choice in Prenatal Screening. *Bioethics*, 23(1), 68-77.
- Thomas, G. M., & Lupton, D. (2016). Threats and thrills: Pregnancy apps, risk and consumption. *Health, Risk & Society*, 17(7–8), 495–509. <https://doi.org/10.1080/13698575.2015.1127333>

LA CONCLUSION GÉNÉRALE

À la lumière de ces travaux, il est légitime de supposer que la mise en pratique du PQDPT21 ne diffère pas drastiquement de la mise en pratique des tests prénataux ailleurs. Il apparaît essentiel que des recherches empiriques soient menées pour répondre aux questions concernant l'expérience des personnes enceintes et de leurs partenaires qui refusent ou qui participent au PQDPT21. Ainsi, on pourrait documenter et comprendre diverses facettes du Programme : refuser l'offre systématique de dépistage, terminer une grossesse affectée par anomalie fœtale ou la poursuivre. De plus, les résultats issus de ces études devraient ensuite être intégrés dans la structure des programmes de dépistage prénataux au Québec et dans leur mise en application.

Plus encore, la formation médicale (ainsi que la formation médicale continue) se doit de tenir compte des recherches empiriques sur l'expérience de participer aux tests prénataux dans leurs enseignements. Les professionnels de la santé doivent examiner leurs préconceptions face à une vie avec une incapacité afin de relever les biais et les stéréotypes. Ainsi, la sensibilisation devient une intervention. Comme démontré dans la deuxième partie de ce mémoire, les interactions avec les professionnels de la santé ont un impact majeur sur la réception des soins par les patients. Afin de livrer des soins inclusifs, il importe qu'ils soient libres de discriminations.