

Université de Montréal

Les perspectives des associations qui représentent des individus ayant des conditions génétiques
et leurs proches quant au recours au TGPNI comme test de dépistage de première intention pour
un plus grand nombre de conditions génétiques

Par

Marie-Françoise Malo

Département de médecine sociale et préventive

École de Santé Publique

Mémoire présenté en vue de l'obtention du grade de maîtrise

En bioéthique, option avec mémoire

Avril 2022

© Marie-Françoise Malo, 2022

Ce mémoire intitulé

Les perspectives des associations qui représentent des individus ayant des conditions génétiques et leurs proches quant au recours au TGPNI comme test de dépistage de première intention pour un plus grand nombre de conditions génétiques

Présenté par

Marie-Françoise Malo

A été évalué par un jury composé des personnes suivantes

Isabelle Ganache

Présidente-rapporteure

Anne-Marie Laberge

Directrice de recherche

Vardit Ravitsky

Codirectrice de recherche

Michel Désy

Membre du jury

Résumé

Le test génomique prénatal non invasif (TGPNI) est un test présentement offert au Canada, dans le cadre de programmes provinciaux de dépistage prénatal des aneuploïdies, comme test de seconde intention. Il est également disponible au privé comme test de 1^{ère} intention et/ou pour un nombre étendu de conditions génétiques. Ce projet visait à d'identifier les enjeux soulevés par l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et du TGPNI pour un nombre étendu de conditions, selon des associations canadiennes représentant des gens avec des conditions génétiques ciblées par le TGPNI.

Des entrevues semi-structurées ont été réalisées avec des représentants de douze associations régionales, provinciales et nationales. Les entrevues furent transcrites puis analysées par analyse thématique.

Les associations ont relevé tant des éléments positifs que négatifs. D'un côté, elles perçoivent comme problématique l'accès privé au TGPNI en 1^{ère} intention ou étendu, puisqu'il entraîne une inégalité d'accès à l'information sur le fœtus. Par contre, les associations craignent que l'offre du TGPNI, mais surtout une possible routinisation de l'offre du test, puisse avoir un impact sur la vision sociétale des conditions ciblées. Elles soulignent qu'il est important de considérer les impacts potentiels du TGPNI, dont le risque de discrimination. Les associations sont critiques de l'information véhiculée lors de la discussion des tests et pensent pouvoir jouer un rôle pour améliorer l'information donnée aux personnes enceintes.

Ces résultats réitérent l'importance de prendre en considération les perspectives des différentes parties prenantes lors de la prise de décisions de politiques de santé.

Mots-clés : TGPNI, association de patients, test prénatal, droit des personnes handicapées, personnes enceintes, entrevues semi-structurées, politiques de santé, grossesse

Abstract

Non-invasive prenatal genomic testing (NIPT) is a test that is currently available in Canada as a second-tier test in provincial prenatal aneuploidy screening programs. It is also available privately as a first-tier test and/or offered for a wide range of genetic conditions. The purpose of this project was to identify the issues raised by the availability of NIPT as a first-tier test and NIPT for a wide range of conditions, according to Canadian associations representing people with genetic conditions targeted by NIPT.

Semi-structured interviews were conducted with representatives from twelve regional, provincial and national associations. The interviews were transcribed and analyzed by thematic analysis.

The associations identified both positive and negative elements. They perceived private first-tier and expanded access to NIPT as problematic, as it results in unequal access to fetal information. On the other hand, the associations were concerned about a possible routinization of NIPT and about the message sent by the offer of NIPT regarding the societal perception of the targeted conditions. They stressed the importance of considering the potential impacts of NIPT, including the risk of discrimination. The associations are uncertain regarding what type of information ought to be communicated during the discussion of the tests and believe they can play a role in improving the information provided to pregnant people.

These results highlight the importance of considering the perspectives of different stakeholders when making health policy decisions.

Keywords : NIPT, patient organization, prenatal testing, disability rights advocacy, pregnant people, semi-structured interviews, health policy, pregnancy

Table des matières

| | |
|---|----|
| Résumé | 5 |
| Abstract..... | 7 |
| Table des matières..... | 9 |
| Liste des tableaux..... | 13 |
| Liste des figures | 15 |
| Liste des sigles et abréviations..... | 17 |
| Remerciements..... | 21 |
| Chapitre 1 - Introduction | 23 |
| Mise en contexte et problématique..... | 23 |
| 1.1.1. Mise en contexte Pégase-2 et mon projet..... | 24 |
| 1.1.2. Question de recherche | 24 |
| 1.1.3. Définition du terme association de patients..... | 25 |
| Chapitre 2 – Introduction..... | 29 |
| 2.1. Les tests prénataux au Canada | 29 |
| 2.2. Le test génomique prénatal non invasif (TGPNI) | 29 |
| 2.2.1. Description du test | 29 |
| 2.2.3. Conditions dépistées par le TGPNI | 30 |
| 2.3. TGPNI au Canada..... | 31 |
| 2.3.1. TGPNI offert dans le système public au Canada..... | 31 |
| 2.3.2. TGPNI offert dans le système privé au Canada | 34 |
| 2.4. Futur du TGPNI..... | 35 |
| 2.4.1. TGPNI en 1 ^{ère} intention..... | 35 |
| 2.4.2. Offre étendue du TGPNI..... | 36 |

| | | |
|--|---|----|
| 2.5. | Enjeux et tensions éthiques soulevés par le TGPNI | 38 |
| 2.5.1. | Discours relatif aux choix reproductifs | 40 |
| | TGPNI et autonomie reproductive | 40 |
| 2.5.2. | Discours relatifs aux droits des personnes handicapées..... | 45 |
| 2.6. | Les différentes parties prenantes à l'offre du TGPNI..... | 47 |
| 2.7. | Conclusion de l'introduction et retour au but..... | 48 |
| Chapitre 3 – Méthodologie..... | | 51 |
| 3.1. | Collecte du corpus de données..... | 51 |
| 3.1.1. | Récolte des données..... | 51 |
| | 3.1.1.1. Identification et recrutement des associations | 51 |
| 3.2. | Analyse des données..... | 53 |
| 3.2.1. | Transcription des entretiens..... | 53 |
| 3.2.2. | Création de la grille de codage | 53 |
| 3.2.3. | Validation de la grille de codage | 54 |
| 3.2.4. | Codage et analyse du corpus de données | 54 |
| 3.2.5. | Analyse future du corpus de données | 54 |
| Chapitre 4 – Présentation des résultats..... | | 55 |
| 4.1. | Portrait des associations rencontrées | 55 |
| 4.2. | Portraits des personnes ayant participé à l'étude..... | 56 |
| 4.3. | Résultats de l'étude..... | 57 |
| 4.3.1. | Le rôle des associations de patients, présent et futur..... | 57 |
| | 4.3.1.1. Les différents rôles des associations de patients..... | 57 |
| | 4.3.1.2. Rôle des associations après l'implantation du TGPNI..... | 58 |
| | 4.3.1.3. Rôle suite à l'implantation du TGPNI en 1 ^{ère} intention | 59 |

| | |
|---|----|
| 4.3.1.3. Rôle des associations après l’expansion des conditions dépistées avec le TGPNI | 60 |
| 4.3.1.3. Limites des associations de patients..... | 60 |
| 4.3.2. Les bénéfices et les enjeux de l’offre du TGPNI vus par les associations de patients | 62 |
| 4.3.2.1. Les bénéfices du TGPNI | 62 |
| 4.3.2.2. Enjeux importants pour les associations liés à l’offre du TGPNI..... | 64 |
| 4.3.3. Les opinions des associations sur le TGPNI : opinions sur le test et vision de l’offre en 1 ^{ère} intention comparativement à l’offre en 2 ^e intention..... | 71 |
| 4.3.3.1. Opinions des associations sur l’offre du TGPNI dans le programme de dépistage prénatal..... | 71 |
| 4.3.3.2. Opinions sur l’offre du TGPNI en 1 ^{ère} intention ou en 2 ^e intention..... | 73 |
| 4.3.4. Opinions des associations sur l’offre étendue du TGPNI | 74 |
| 4.3.4.1. Opinions des associations sur l’offre étendue du TGPNI | 74 |
| 4.3.4.2. Y a-t-il une limite aux conditions qui devraient être dépistées par le TGPNI..... | 74 |
| 4.3.4.3. Utilisation de critères pour déterminer quelles conditions dépistées par le TGPNI | 76 |
| 4.3.4.4. Préoccupations reliées à l’offre étendue du TGPNI..... | 77 |
| 4.3.5. Le rôle d’autres acteurs dans l’offre du TGPNI | 78 |
| 4.3.5.1. Le rôle des professionnels de la santé dans l’offre du TGPNI selon les associations de patients..... | 78 |
| 4.3.5.2. Le rôle du gouvernement dans l’offre du TGPNI en 1 ^{ère} intention et dans l’offre du TGPNI étendu..... | 81 |
| 4.3.5.3. Le rôle des compagnies dans l’offre du TGPNI en 1 ^{ère} intention et dans l’offre du TGPNI étendu..... | 86 |
| Chapitre 5 – Analyse des résultats | 89 |
| 5.1. Offre du TGPNI en 1 ^{ère} intention | 89 |

| | |
|---|-----|
| 5.2. Offre étendue du TGPNI..... | 91 |
| 5.2.1. Limite à mettre sur les conditions dépistées..... | 93 |
| 5.3. Difficulté d’obtenir de l’information juste et équilibrée sur une condition génétique..... | 94 |
| 5.3.1. Manque de formation des professionnels de la santé..... | 94 |
| 5.3.2. Neutralité des associations de patients..... | 95 |
| 5.3.3. Création d’une documentation/feuillet d’information/ressource informative..... | 97 |
| 5.3.3.1. Besoin de soutenir la formation continue..... | 98 |
| 5.4. Tension entre autonomie reproductive et choix éclairé..... | 100 |
| 5.4.1. Routinisation..... | 100 |
| 5.4.3. Les obstacles à l’autonomie reproductive..... | 102 |
| 5.5. Impact sociétal du TGPNI..... | 103 |
| 5.6. Besoin de recensement des gens avec des conditions génétiques..... | 105 |
| 5.7. Limites de l’étude..... | 108 |
| Chapitre 6 – Conclusion..... | 110 |
| Références bibliographiques..... | 113 |
| Annexe 1 : Guide d’entrevues..... | 131 |
| Annexe 2 : Grille de codage..... | 133 |
| Annexe 3 – Algorithme des différentes étapes du processus de dépistage prénatal..... | 142 |

Liste des tableaux

| | |
|---|----|
| Tableau 1. – Offre du TGPNI dans les systèmes de santé publics au Canada | 32 |
| Tableau 2. – VPP pour différentes conditions génétiques visées par l’offre étendue du TGPNI, d’après une étude de Liang & al (Liang et al., 2019)..... | 37 |
| Tableau 3. – Conséquences de la routinisation dans la littérature selon Kater-Kuipers, de Beaufort & al (Kater-Kuipers, de Beaufort, et al., 2018)..... | 41 |
| Tableau 4. – Portrait sociodémographique des associations ayant participé à l’étude | 55 |
| Tableau 5. – Portrait des personnes ayant participé à l’étude..... | 56 |
| Tableau 6. – Différents biais possibles pour les travailleurs de la santé selon James B. Gould (Gould, 2020) 99 | |

Liste des figures

- Figure 1. – Commercial offering of noninvasive prenatal screening for subchromosomal abnormalities 31
- Figure 2. – Algorithme des différentes étapes du processus de dépistage prénatal au Québec 142

Liste des sigles et abréviations

IMG : Interruption médicale de grossesse

TGPNI : Test génomique prénatal non invasif

BVC : Biopsie des villosités chorales

cffDNA : ADN des cellules fœtales

ADNc : ADN circulant

VPP : valeur prédictive positive

Remerciements

Je tiens avant toute chose à remercier Anne-Marie Laberge et Vardit Ravitsky. Merci de m'avoir donné l'opportunité d'intégrer votre équipe et de votre soutien lorsque j'ai pris la décision de débiter une maîtrise. Merci de vos commentaires et de votre support tout au long de mon projet et de ma rédaction. Si je me suis sentie capable de mener mon projet jusqu'à la fin, c'est en grande partie parce que je me savais entourée et appuyée.

Merci à toutes les personnes que j'ai rencontrées dans le cadre du projet PÉGASE-2. Marie-Christine et Thierry, merci du fond du cœur pour votre écoute et vos précieux conseils tout au long de mon projet et de ma rédaction.

Merci aussi à Marie-Chantal Fortin, Jean-Christophe Bélisle-Pilon, Vincent Couture et Julie Cousineau de m'avoir donné des opportunités formidables durant mes études. Mon parcours académique avant ma maîtrise n'a pas toujours été facile, et je n'aurais jamais pensé trouver autant de personnes prêtes à me donner ma chance et à me donner des opportunités de grandir en tant que chercheuse.

Finalement, merci à mes amis et mes proches. À My An, Emma et Émilie, mes amies de bioéthique, j'espère que nous allons continuer de nous raconter des blagues d'éthique, même si peu de personnes les comprennent. Merci à Gabrielle, Corinne, Hernan, Laurent, Laurence et Stéphanie d'avoir été mes *cheerleaders* autant qu'une énorme source de réconfort. Merci à mes parents, Candide Tremblay et Jacques Malo, Marie-France, Caroline, Dominique, Terry et Philippe. Vous êtes mon ancre depuis les tous débuts. Bien hâte de pouvoir recommencer à aller aux soupers du dimanche. Merci à Daniel pour la relecture et les précieux conseils. Pour terminer merci à Félix pour ta patience et ta compréhension. Pour le reste, tu sais déjà tout.

Chapitre 1 - Introduction

Mise en contexte et problématique

Chaque année, plus de 450 000 personnes enceintes se voient offrir différentes formes de dépistage prénatal au Canada (Leiva Portocarrero et al., 2015). Au fil des dernières années, le développement technique et les recherches cliniques ont permis de parvenir à des tests de dépistage de plus en plus précis et de moins en moins risqués, tant pour les fœtus que les personnes les portant. Le test génomique prénatal non invasif (TGPNI), disponible commercialement depuis 2011, représente une ces révolutions technologiques.

Présentement le TGPNI permet de dépister, chez les fœtus, la trisomie 21, une condition précédemment dépistée par le biais de l'échographie de premier trimestre et de l'analyse biochimique du sérum maternel. Outre la trisomie 21, ce test peut aussi dépister les trisomies 13 et 18 et les variations de nombre de chromosomes sexuels (X et Y). Dans certains cas, il peut être utilisé pour déterminer le sexe du fœtus ou son statut rhésus (Petersen et al., 2017) (Morain et al., 2013). La capacité du TGPNI à dépister les aneuploïdies étant bien établie, la recherche se tourne vers d'autres conditions génétiques qui pourraient être dépistées. Les avancées technologiques des dernières années permettent de dépister d'autres conditions chromosomiques, des maladies monogéniques et peut-être, éventuellement, d'autres caractéristiques génétiques et dans le futur, le séquençage génomique complet du fœtus (N. C. Rose et al., 2016) (Wapner et al., 2015).

Au Canada, la Colombie-Britannique, l'Ontario, le Yukon, le Territoire-du-Nord-Ouest et le Québec ont ajouté le TGPNI à leur offre de dépistage prénatal provincial pour les personnes enceintes avec une grossesse considérée à haut risque, c.-à-d. les personnes catégorisées à haut risque par l'analyse biochimique du sérum, combiné ou non à l'échographie de premier trimestre. Dans les programmes de dépistage provinciaux, le TGPNI est restreint au dépistage des trisomies 21, 13 et 18, et est réservé uniquement à certains professionnels de la santé. Si le TGPNI était utilisé comme test de première intention pour détecter les trisomies 21, 18 et 13, c.-à-d. offert à toutes les personnes enceintes indépendamment de la présence d'un facteur de risque, il permettrait de détecter une trisomie avec une meilleure sensibilité et spécificité (Cernat et al., 2019)

(Fairbrother et al., 2013), et en réduisant le nombre de faux positifs (Minear, Lewis, et al., 2015) par rapport aux tests de première intention faits présentement. L'utilisation du TGPNI comme test de première intention réduirait donc aussi le nombre de pertes fœtales associé aux amniocentèses et aux biopsies des villosités chorales (BVC), tout en permettant un diagnostic plus tôt dans la grossesse que ce qui est disponible en ce moment. Le TGPNI pourrait aussi, en principe, être utilisé pour détecter d'autres conditions génétiques (Shaw et al., 2020).

1.1.1. Mise en contexte Pégase-2 et mon projet

Le projet de recherche présenté dans ce mémoire fait partie du projet Pégase-2 (<http://pegasus-pegase.ca/>), Personnalisation par la génomique du dépistage des anomalies chromosomiques dans le sang maternel : vers le dépistage en première intention et plus (PERsonalized GENomics for prenatal ABNormalities SCReeing USing maternal blood : Towards First Tier Screening and Beyond). Il s'agit de la suite du projet Pégase, qui s'est terminé en 2017, et qui visait à déterminer, entre autres, les enjeux éthiques liés à l'introduction de technologies de dépistage prénatal non invasif au Canada. Le projet Pégase-2 vise donc à pousser les résultats obtenus lors de la première itération du projet, en dressant un portrait le plus complet possible de l'implantation du TGPNI en première intention au Canada (Pegasus Staff, s. d.). Pégase-2 aborde, entre autres, les enjeux éthiques, sociaux et légaux soulevés par ces nouvelles implantations possibles du TGPNI. L'identification de ces enjeux devrait permettre, à la fin du projet Pégase-2, d'émettre des recommandations sur l'implantation du TGPNI en 1^{ère} intention et sur une offre étendue du TGPNI. Cette partie du projet de recherche permettra d'identifier les enjeux importants pour les associations de patients et de représentants de patients – ci-après décrits comme « associations de patients » - par rapport à l'offre du TGPNI comme test de 1^{ère} intention et de l'expansion du nombre de conditions génétiques ciblées par le TGPNI.

1.1.2. Question de recherche

Des recherches antérieures se sont déjà intéressées aux risques et aux bénéfices du TGPNI au niveau individuel et au niveau sociétal (Mozersky et al., 2017) (Haidar et al., 2018) (Haidar et al., 2016). D'autres études ont aussi mis de l'avant les enjeux éthiques soulevés par l'intégration d'un nouveau test de dépistage génétique tels que vécus ou anticipés par les personnes enceintes et leur partenaire, et par les membres des professions médicales concernées par le TGPNI (Birko et al.,

2019) (van Schendel et al., 2017) (Kaposy, 2013) (Zaami et al., 2021) (Zerres et al., 2021) (Tamminga et al., 2015) (Brewer et al., 2017).

Cependant, peu d'études ont cherché à savoir quel serait l'impact spécifique du TGPNI en première intention selon certaines parties prenantes et aussi comment déterminer quelles conditions devrait être dépistées avec cette technologie (Steinbach et al., 2016) (Bowman-Smart et al., 2019) (Van Den Bogaert et al., 2021).

Les associations de patients ont un rôle important auprès des gens porteurs des conditions génétiques visées par cette expansion de l'utilisation du TGPNI et auprès de leurs familles (McCoy et al., 2017). Elles offrent du soutien non seulement aux personnes enceintes et aux couples ayant reçu un diagnostic en anténatal, mais ont aussi un rôle de première ligne dans le soutien des familles et des enfants qui vont naître (Meredith et al., 2016). Dans cette optique, les recherches sur l'implantation du TGPNI en 1^{ère} intention bénéficieraient de les inclure dans des discussions au sujet de l'implantation responsable du TGPNI (J. G. Edwards & Ferrante, 2009). Ainsi, de retour à la question de recherche principale, ce projet s'intéresse particulièrement aux perspectives des associations de patients face aux enjeux éthiques évoqués par l'utilisation du TGPNI comme test de première intention et par le TGPNI étendu à un plus grand nombre de conditions génétiques, et cherche aussi à déterminer quels sont les préoccupations soulevées par l'implantation du TGPNI comme test de première intention dans les programmes provinciaux de dépistage prénatal au Canada et par l'expansion possible du nombre de conditions dépistées.

1.1.3. Définition du terme association de patients

Il semble important de définir ce qu'est une association de patients, ou plus particulièrement d'exposer la difficulté de définir ce terme. Le terme association de patients, utilisé dans ce mémoire, est une traduction libre du terme anglais *Patient Advocacy Group*. Le terme comporte différentes définitions et aussi différents enjeux associés qui seront discutés dans cette section.

Historiquement parlant, une association de patients était considérée comme un regroupement de personnes qui partageaient entre eux leurs expériences concernant une maladie. Au fil des années, elles ont rempli divers rôles d'organisations d'entraides, puis de représentation des patients stigmatisés par la société. Selon le European Patients Forum, l'activisme des années 80-90 en

défense des gens atteints du VIH/SIDA et du cancer du sein a marqué le début de la définition moderne de la défense des patients. (Sienkiewicz & van Lingen, 2017)(Mackta & Weiss, 1994). Les associations ont permis de former des communautés vibrantes, ainsi que d'organiser des actions collectives auprès des communautés et de la population (Aymé et al., 2008). Comme déjà mentionné, autant que l'histoire derrière les associations regroupant des patients peut être complexe à décortiquer, définir leur spectre d'action l'est tout autant. Il n'y a pas de consensus sur la définition (Koay & Sharp, 2013). Pour le *Law Insider*, un site web qui regroupe les définitions légales de différents termes utilisés dans des contrats et autres documents légaux, une association de patients peut être définie comme une organisation à but non lucratif axée sur la représentation et les intérêts des patients et de leurs familles (*Patient Organization Definition*, s. d.). Cette présence de patients, axée sur la perspective du patient en tant qu'utilisateur final, et où l'on retrouve des expériences de première main de ce qui est vécu par les personnes et leurs proches, représente aussi la différence entre une association de patients et les organisations à but non lucratif (Sienkiewicz & van Lingen, 2017) .

Il est possible de retrouver différents types d'associations de patients. Les associations régionales se concentrent autour d'une région ou d'une ville, les associations provinciales représentent des gens venant d'une province et les associations nationales, représentent l'entièreté des gens d'un pays. Pour certaines maladies, il est aussi possible de retrouver des coalitions représentant plusieurs conditions. Par exemple, une association représentant différents types de cancers.

Un des enjeux importants aussi à mentionner est l'utilisation du terme patient. Le terme patient se rapportant à un utilisateur du système médical. Par contre, les gens représentés par les associations avec lesquelles je suis entrée en contact ne représentent pas des gens qui sont des utilisateurs du système médical, ou du moins pas de constants utilisateurs (Baggott & Forster, 2008). Ce terme n'est pas idéal, et est aussi faux pour parler des associations représentant des gens avec les conditions génétiques visées par mon projet. Par contre, comme mentionné précédemment, le terme utilisé est la traduction de l'expression anglaise *patient advocacy group*. Bien que ce terme ne soit pas juste, même en anglais, il s'agit du terme utilisé dans la littérature et c'est donc le terme choisi dans cette étude. De plus, après avoir parlé de façon informelle avec les représentants des

associations suite aux entrevues sur le terme qu'eux utilisaient, ils se confrontaient aux mêmes questions et aux mêmes limites de termes auxquelles j'ai moi-même été confrontée.

Chapitre 2 – Introduction

2.1. Les tests prénataux au Canada

Un test prénatal réfère aux technologies proposées en cours de grossesse permettant d'identifier une condition physique, génétique ou une anomalie congénitale d'un fœtus avant la naissance. Il en existe plusieurs types, différents en fonction du trimestre de la grossesse (Alliance & Screening Services, 2009). Deux types de tests prénataux sont offerts aux personnes enceintes : les tests de dépistage, qui permettent d'identifier les fœtus à risque plus élevé de présenter certaines anomalies chromosomiques, et les tests diagnostiques, qui permettent de déterminer la présence de certaines maladies génétiques de façon définitive. Parmi les tests les plus courants, on retrouve l'échographie fœtale et le dépistage du sérum maternel, tous deux des tests de dépistage non invasifs, et l'amniocentèse et la biopsie des villosités choriales, deux technologies permettant de diagnostiquer la présence des anomalies chromosomiques, notamment les trisomies 13, 18 et 21, et d'autres aneuploïdies, comme les syndromes de Turner et de Klinefelter (Daley et al., 2014) (Rafi & Chitty, 2009).

Bien que les tests prénataux fassent partie, depuis plusieurs années, des soins offerts aux personnes enceintes, cette introduction ne s'est pas faite sans questionnements sur les enjeux éthiques et sociaux qui peuvent suivre leur introduction (Wilkinson, 2015). C'est dans cette réalité que le TGPNI est apparu et s'est vu faire partie de l'offre de soins prénataux. Bien que cette technologie soit aussi un test de dépistage prénatal, et comme il en sera discuté durant ce travail, il peut venir considérablement modifier le paysage des tests et des soins prénataux.

2.2. Le test génomique prénatal non invasif (TGPNI)

2.2.1. Description du test

Le TGPNI est un test de dépistage qui fut développé suite à une série de découvertes, la première étant celle, en 1997, de l'ADN fœtal libre (cffDNA) dans l'ADN circulant (ADNc) d'une personne enceinte, provenant des cellules placentaires présentes dans le plasma (Lo et al., 1997). La même équipe a plus tard démontré que l'analyse de cet ADNc d'une personne enceinte permettait de

détecter une trisomie-21 chez le fœtus (Lo et al., 2007). En 2011, la compagnie Sequenom lançait MaterniT21, le premier test commercial utilisant cette technologie (Kamenova et al., 2016), suivi d'autres tests, Harmony (Ariosa's) Verifi (Illumina's) Panorama (Natera') (Dupras et al., 2020).

En tant que technologie, le TGPNI possède des avantages certains. Premièrement, puisque le cfDNA peut être isolé à partir d'un simple échantillon sanguin, comme les autres échantillons déjà prélevés à toutes les personnes enceintes au cours de leur grossesse (Norwitz & Levy, 2013). Puisque fait sur un échantillon du sang de la personne enceinte, le test ne pose aucun danger ni pour le fœtus ni pour la personne enceinte (Minear, Lewis, et al., 2015). Cette technologie a donc le potentiel de réduire le recours aux tests invasifs pour les personnes enceintes (Poon et al., 2015) (Manegold-Brauer et al., 2014). Deuxièmement, le TGPNI peut être réalisé plus tôt dans la grossesse. Le cfDNA peut être détecté dans le sang à partir de la 5^e semaine de grossesse, mais il est normalement conseillé d'attendre à la 9^e ou 10^e semaine de grossesse afin de procéder au test (Ravitsky et al., 2021) (Zaami et al., 2021). Le fait de pouvoir obtenir cette information plus tôt dans la grossesse semble être préféré par les personnes enceintes (Mersy et al., 2015). Cependant, comme mentionné précédemment, le TGPNI est un test de dépistage. Il est donc nécessaire de faire un test diagnostique invasif afin de confirmer ou infirmer le résultat du TGPNI (Liehr, 2021). Par contre, ces tests invasifs ne peuvent se faire que plus tard dans la grossesse; entre 10 et 12 pour la biopsie des villosités chorales et entre 16 et 24 semaines pour l'amniocentèse (Quinlan, 2008) (Carlson & Vora, 2017). C'est pourquoi, selon certaines études, les personnes enceintes sont plus enclines à faire le TGPNI plus tard que la 9^e semaine afin d'éviter le stress d'une attente prolongée entre le moment des résultats du TGPNI et le moment de faire un test invasif (Mersy et al., 2015).

2.2.3. Conditions dépistées par le TGPNI

Comme il a déjà été mentionné, le TGPNI offert dans le système public au Canada en Ontario, au Québec, en Colombie-Britannique, dans les Territoires du Nord-Ouest et au Yukon permet de dépister la trisomie 21, la trisomie 13 et la trisomie 18 (Dupras et al., 2020).

Cependant, au fil des années, les compagnies privées offrant le TGPNI ont ajouté à leur offre de service le dépistage des anomalies des chromosomes sexuels, incluant le syndrome XXY (syndrome de Klinefelter), le syndrome XYY et la monosomie X (syndrome de Turner), ainsi que

le syndrome de microdélétion 22q11.2 (syndrome de DiGeorge), le syndrome de la monosomie 5p (syndrome du cri du chat), la microdélétion 15q11-q13 (associée au syndrome de Prader-Willi et au syndrome d'Angelman), le syndrome de délétion 1p36, les microdélétions 11q terminales (syndrome de Jacobsen), microdélétion 8q24.1 (syndrome de Langer-Giedion) et les microdélétions 4p16.3 (syndrome de Wolf-Hirschhorn). La figure 1, tirée d'un article de Allyse & Chandrasekharan, montre certaines des conditions pouvant être dépistées par les compagnies les plus connues (Allyse & Chandrasekharan, 2015).

| Company | Test name | Trisomies | Microdeletions | Testing option |
|-----------------------|-----------------------------|--------------------|--|----------------|
| Seqeunom | MaterniT21Plus ^a | 21, 18, 13, 16, 22 | 22q11.2 (DiGeorge or velocardiofacial syndrome), 1p36 deletion, 5p (Cri-du-chat syndrome), 15q11.2 (Angelman and Prader-Willi syndrome) 4p (Wolf-Hirschhorn syndrome), 8q (Langier-Gideon syndrome), 119 (Jacobsen syndrome) | Opt out |
| Natera | Panorama ^b | 21, 18, 13 | 22q11.2 (Di George or velocardiofacial syndrome), 1p36 deletion, 5p (Cri-du chat syndrome), 15q11.2 (Angelman and Prader-Willi syndrome) | Opt in |
| BGI | NIFTY Plus ^{c,d,*} | 21, 18, 13 | 5p-, 1p36, and 2q33.1 deletions | N/A |
| Igenomix ^e | Nace Plus ^{f,*} | 18, 13, 21, 9, 16 | 22q11.2 (DiGeorge syndrome), 1p36, 15q11.2 (Angelman, Prader-Willi syndromes) 5p (Cri-du-chat syndrome), and 4p (Wolf-Hirschhorn syndrome) | N/A |
| Illumina | Verifi ^g | 18,13, 21, 9,16 | 22q11.2 (DiGeorge syndrome), 1p36, 15q11.2 (Angelman, Prader-Willi syndromes) 5p (Cri-du-chat syndrome), and 4p (Wolf-Hirschhorn syndrome) | Opt in |

*In these cases the tests are differentiated by name to specifically order the microdeletion testing content.

Figure 1. – Commercial offering of noninvasive prenatal screening for subchromosomal abnormalities

2.3. TGPNI au Canada

Au Canada, chaque province offre aux citoyens des services de santé dans le cadre d'un système de santé public. Certains soins de santé sont également disponibles au privé en parallèle. Cela signifie que, dans les cas où la réalité d'une personne enceinte ne lui permettrait pas d'avoir un TGPNI financé, qu'elle peut quand même, si elle en a les moyens, y avoir accès par une compagnie privée avec la prescription de son médecin.

2.3.1. TGPNI offert dans le système public au Canada

Au Canada, le TGPNI est offert en seconde intention pour les personnes considérées à risque élevé sur la base du test de première intention en Ontario, en Colombie-Britannique, au Québec et au Yukon (Burgess et al., 2020). Le tableau 1 présente les différentes conditions encadrant l'offre du TGPNI dans les systèmes de santé publics provinciaux au Canada, par province et par territoire. Certaines provinces offrent le TGPNI dans des cas tellement spécifiques qu'il ne s'agit pas réellement d'une offre étendue en 2^e intention. L'annexe 4 présente l'algorithme des différentes

étapes du processus de dépistage prénatal au Québec afin de démontrer comment l’offre du TGPNI peut être intégrée face aux autres tests disponibles pour les personnes enceintes.

Tableau 1. – Offre du TGPNI dans les systèmes de santé publics au Canada

| Province ou Territoire | Conditions encadrant l’offre du TGPNI dans les systèmes de santé publics provinciaux au Canada |
|--|---|
| Alberta (Alberta Precision Laboratories, 2020) | TGPNI financé uniquement si toutes les conditions sont remplies, <ol style="list-style-type: none"> 1. Risque accru d’aneuploïdie fœtale pour une grossesse en cours pour lequel la personne enceinte se verrait normalement proposer un test diagnostique invasif 2. Risque accru de complications pour la santé du fœtus si procédure invasive (e.g. la personne enceinte a un VIH ou une hépatite) OU le risque de perte foetale, d’accouchement prématuré ou de complications pour la santé maternelle de l’intervention invasive est supérieur au risque moyen de la population (placentation anormalement invasive, col de l’utérus raccourci) OU suite à deux tentatives de procédures infructueuses de BVC ou d’amniocentèse |
| Colombie-Britannique (Perinatal Services BC, 2022) | <ul style="list-style-type: none"> - Résultat positif au dépistage par IPS, SIPS, Quad - Grossesse précédente avec trisomie 13, 18 ou 21 - Présente un risque de trisomie 21 supérieur à 1/300 sur la base des résultats du dépistage et du ou des marqueurs échographiques d’aneuploïdie |
| L’Île-du-Prince-Édouard | <ul style="list-style-type: none"> - Non applicable, TGPNI non disponible dans la province, mais disponible par les services de génétique médicale de la Nouvelle-Écosse |
| Manitoba (Winnipeg Regional Health Authority, 2020) | <ul style="list-style-type: none"> - TGPNI offert suite à un dépistage sérique maternel positif pour la trisomie 21 avec un âge gestationnel vérifié par échographie. <p>(Offert depuis la pandémie de la COVID-19, aucune information si cette offre se continuera après la crise sanitaire)</p> |

| | |
|--|--|
| Nouveau-Brunswick | Non applicable, TGPNI non disponible |
| Nouvelle-Écosse (IWK Health Care, 2022) | <ul style="list-style-type: none"> - Précédente grossesse avec une trisomie 13, 18 ou 21 (au lieu du dépistage standard utilisant le DMS et l'évaluation de la clarté nucale). - Risque accru de trisomie 21 selon un autre test de dépistage |
| Ontario (Prenatal Screening Ontario, 2021) | <p><u>Offre par tous les professionnels de la santé</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Résultat positif au dépistage prénatal à marqueurs multiples - Âge maternel de 40 ans ou plus à la date prévue de l'accouchement - Mesure de la clarté nucale est de $\geq 3,5$ mm - Antécédents personnels de grossesse ou d'enfant atteint de trisomie 21, 18 ou 13 - Grossesse gémellaire en cours <p><u>Offre réservée aux médecins généticiens ou aux spécialistes en médecine materno-fœtale</u></p> <ul style="list-style-type: none"> - Échographie révèle des résultats associés à un risque accru de trisomie 21, 13 ou 18 - Risque de maladie génétique liée au sexe - Échographie montre des résultats qui suggèrent une condition des chromosomes sexuels - L'échographie révèle des signes d'un trouble de la détermination du sexe |
| Québec (Gouvernement du Québec, 2020a) | <p>Offet en seconde intention :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Personnes ayant reçu un résultat de risque élevé ($\geq 1/300$) avec le test biochimique intégré, avec ou sans mesure de la clarté nucale. <p>Offert en 1^{ère} intention :</p> <ul style="list-style-type: none"> - Personnes qui auront 40 ans et plus au moment de l'accouchement - Personne avec une précédente grossesse avec un bébé ayant une trisomie 21, 18 ou 13 - Après une consultation en génétique qui recommande le test pour des situations rares et particulières |

| | |
|--|---|
| Saskatchewan | Non applicable, TGPNI non disponible |
| Terre-Neuve-et-Labrador | Non applicable, TGPNI non disponible |
| Territoires du Nord-Ouest | TGPNI offert en 1 ^{ère} intention pour : <ul style="list-style-type: none"> - Trisomie 13, 18 et 21 - Monosomie X et les aneuploïdies des chromosomes sexuels |
| Nunavut (Health Quality Ontario, 2019) | <ul style="list-style-type: none"> - Personnes \geq 40 ans - Marqueurs faibles fœtal à l'échographie de 18-20 semaines. - Grossesse antérieure avec trisomie 21 |
| Yukon (Government of Yukon, 2021) | <ul style="list-style-type: none"> - 35 ans ou plus à la naissance du fœtus - Grossesse à risque élevé d'après les résultats d'IPS - Grossesse de jumeaux - D'autres facteurs pouvant être pris en compte dans de rares cas |

2.3.2. TGPNI offert dans le système privé au Canada

Lors de son introduction dans le système de santé, en 2011, le TGPNI pouvait coûter jusqu'à 2500\$. Maintenant, dix ans plus tard, les améliorations technologiques et techniques, et surtout la compétition entre les compagnies ont permis de diminuer énormément le coût. Présentement, un test peut coûter à la personne enceinte entre 350\$ et 700\$, selon la compagnie, les services offerts et le nombre de conditions dépistées (Cernat et al., 2019) (Dupras et al., 2020). Cependant, même si ce coût tendra à diminuer au cours des prochaines années, toute barrière financière a le potentiel de créer des entraves dans l'accès au TGPNI, exacerbant des disparités déjà présentes dans l'accès aux soins (Dupras et al., 2020). Le TGPNI payant entrave l'équité d'accès au dépistage prénatal, particulièrement pour les personnes issues de communautés ethniques minoritaires et de statuts socio-économiques moins aisés (Bunnik et al., 2020) (Floyd et al., 2016).

D'un autre point de vue, devoir payer pour le test peut représenter un compromis pour les personnes qui s'opposent à la routinisation du dépistage prénatal et aux avortements ciblés. Une offre du TGPNI au privé qui oblige les personnes qui veulent un test à payer peut donc être vue comme une

barrière à l'accès pouvant décourager certaines personnes qui demanderaient un TGPNI simplement parce qu'il est offert (Bunnik et al., 2020). Cependant, si on considère que la décision de faire ou non TGPNI doit venir d'une décision éclairée, mettre une entrave financière au test n'est probablement pas la meilleure façon de le faire, et risque plutôt de favoriser un certain non-choix, où la décision des personnes enceintes de faire un TGPNI serait faite en fonction du coût et non après un choix et une réflexion (Barrett et al., 2017).

2.4. Futur du TGPNI

2.4.1. TGPNI en 1^{ère} intention

La Belgique fut le premier pays à implanter le TGPNI en 1^{ère} intention sans frais ou à coût très faible à toutes les personnes enceintes, peu importe leur niveau de risque (Gadsbøll et al., 2020). Cette décision s'est prise suite à une étude du *Care Knowledge Centre* qui déterminait que moins de trisomies seraient non dépistées chez les fœtus et qu'il y aurait moins de fausses couches chez les personnes enceintes (Neyt et al., 2014) (Van Elslande et al., 2019).

Offrir le TGPNI en 1^{ère} intention peut aussi être vu de l'angle de la justice. En l'offrant en 1^{ère} intention dans le système public, on permet un accès équitable à toutes les personnes enceintes désirant y avoir accès, sans égard pour leur condition financière (Dupras et al., 2018).

Un seul territoire du Canada offre présentement le TGPNI en 1^{ère} intention aux personnes enceintes. Le reste des provinces et des territoires n'ayant pas encore jugé économiquement nécessaire d'offrir le TGPNI en 1^{ère} intention dans les provinces (Chan et al., 2018). Certaines sociétés internationales comme le *International Society for Prenatal Diagnosis* ratifient l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention (Steinbach et al., 2016) (Tamminga et al., 2015). Les professionnels aussi sont de plus en plus ouverts à l'offre du TGPNI (Gammon et al., 2018).

Cependant, l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention peut énormément changer la réalité des rendez-vous médicaux de suivi de grossesse. Présentement, le test est offert uniquement aux personnes à risque dans plusieurs provinces canadiennes. Souvent, les personnes qui possèdent certains facteurs de risque, par exemple un âge maternel avancé, peuvent être au courant qu'elles risquent de se faire

offrir quelconque test de dépistage ou de test diagnostique. Cependant, considérant qu'une offre en 1^{ère} intention permettrait à toutes les personnes enceintes d'avoir accès au TGPNI, il est important de prendre en compte que ces personnes pourraient ne pas considérer le fait qu'elles pourraient avoir un fœtus avec une condition génétique (Agatista et al., 2018) (K. M. Chen et al., 2019), en plus de prioriser certains aspects du test plutôt que d'autres (Haidar et al., 2018) (Li et al., 2017). Plusieurs études ont aussi démontré le fait qu'il y avait certaines lacunes autour de la compréhension du TGPNI, notamment par rapport au fait qu'il s'agit d'un test de dépistage et non d'un diagnostic (Wehbe et al., 2021, p. 21) (Zaami et al., 2021).

Les services de génétique sont souvent mieux outillés pour préparer les personnes à prendre ces décisions relativement à leur grossesse. Cependant, cela n'est pas nécessairement tout le temps le bon type de conseil au bon moment pour le bon couple, et plusieurs lacunes persistent encore (Cernat et al., 2019) (Gammon et al., 2016) (Minear, Alessi, et al., 2015). Cependant, une offre par tous les professionnels faisant du suivi de grossesse a un grand potentiel d'exacerber plusieurs des lacunes qui sont présentes en ce moment.

2.4.2. Offre étendue du TGPNI

L'offre étendue du TGPNI, ou TGPNI élargit, permet d'offrir des informations sur des conditions autres que la trisomie 13, 18 et 21 et peut inclure, selon la compagnie, les anomalies des chromosomes sexuels, et des microdélétions et microduplications associées à certains syndromes (Christiaens et al., 2021).

Cependant, comme mentionné précédemment, le TGPNI n'est pas un test diagnostique, et ne doit jamais être considéré comme un résultat exact à 100%. La valeur prédictive positive (VPP) pour la trisomie 21, 18 et 13 est élevée : 99,87% pour la trisomie 21, 97,9% pour la trisomie 18 et 99% pour la trisomie 13 (Shaw et al., 2020). Cependant, la VPP du TGPNI pour des conditions autres que la trisomie 21, 13 et 18 est plus faible, augmentant la probabilité, et donc le nombre, de résultats faux positifs (Ravitsky et al., 2021). Le tableau 2 présente la VPP pour différentes conditions génétiques visées par l'offre étendue du TGPNI, trouvés dans une étude de Liang & al (Liang et al., 2019).

La VPP représente la fréquence à laquelle un groupe (ici les foetus) dont le TGPNI donne un résultat positif pour une condition, aura cette condition. Cependant, la VPP est fortement influencée par la prévalence d'une condition, et la valeur du test comme prédicteur d'une condition diminue donc plus la condition est rare (Nussbaum et al., 2016). Cela signifie donc que, bien que les études qui évaluent les VPP pour une offre étendue du TGPNI soient assez nombreuses, elles restent quand même des approximations. Pour déterminer avec plus de certitude les VPP pour des conditions autres que pour les trisomies 13, 18 et 21, il faudrait donc des études très importantes en termes de temps et de personnes enceintes testées.

Tableau 2. – VPP pour différentes conditions génétiques visées par l'offre étendue du TGPNI, d'après une étude de Liang & al (Liang et al., 2019)

| Aneuploïdies foetales | Valeur prédictive positive (VPP) |
|--|---|
| Syndrome XXY (syndrome de Klinefelter) | 82,9% |
| Syndrome XYY | 75% |
| Monosomie X (syndrome de Turner) | 25,8% |
| Syndrome de microdélétion 22q11.2 (syndrome de DiGeorge) | 92,9% |
| Monosomie 5p (syndrome du cri du chat) | 50% |
| Microdélétion 15q11-q13 (associée au syndrome de Prader-Willi et au syndrome d'Angelman) | 75% |
| Syndrome de délétion 1p36 | 0% |

En cela, un résultat faux-positif, même s'il n'est jamais souhaitable, peut être attendu. C'est pourquoi il est nécessaire de faire un test diagnostique après avoir reçu les résultats. Par contre, l'offre étendue du TGPNI peut mener à plus de situations où une personne enceinte et un couple se retrouveront aux prises avec un TGPNI positif et devront faire face à des décisions auxquelles elles ne s'attendaient pas.

Le concept de PPV fait déjà partie de l'offre du TGPNI et les professionnels de la santé doivent prendre le temps d'expliquer la distinction entre un test de dépistage et un test diagnostique.

Cependant, une offre étendue du TGPNI, bien que désirée par certaines personnes enceintes et vues comme une bonne avenue pour l'offre de soins prénataux (van Schendel et al., 2014), peut s'avérer difficile à implanter dans le contexte clinique, alors que les professionnels doivent jongler et expliquer les concepts de dépistage, diagnostic, VPP, précision et variabilité pour plusieurs conditions génétiques à la fois (Agatista et al., 2018).

2.5. Enjeux et tensions éthiques soulevés par le TGPNI

“Noninvasive prenatal DNA testing is the vanguard of genomic medicine.” Voici ce qu'affirment Hui & Bianchi dans un article publié dans le Annual Review of Medicine (Hui & Bianchi, 2017). Cette expression, qui représente une personne ou une technologie qui occupe une position de leader dans un domaine (Cambridge Dictionary, s. d.), représente bien l'impact de cette technologie sur le développement et l'offre de soins cliniques aux personnes enceintes et à leurs partenaires.

L'utilisation et l'expansion du TGPNI à plus de personnes enceintes et à plus de conditions génétiques peuvent être intimement liées au développement des technologies de séquençage génétiques. Selon certains auteurs, le désir d'élargir le nombre de conditions dépistées et le désir d'offrir le TGPNI à plus de personnes enceintes ne serait pas nécessairement venu d'une volonté des personnes enceintes. Ce serait plutôt des intérêts commerciaux, la disponibilité de la technologie et l'idée que des bénéfices pourraient d'écouler de son utilisation qui ont plutôt poussé l'offre du TGPNI (Laberge & Burke, 2017) (Kaposy, 2018).

Cet impératif technologique à intégrer la technologie dans les soins prénataux peut rendre difficile de résister à l'appel de son utilisation, surtout lorsque le test est vu comme sans danger, de plus en plus rapide, de plus en plus facile, et de plus en plus précis. Ce sont par contre ces avantages techniques qui, selon plusieurs auteurs, mènent à des préoccupations éthiques spécifiques, ou à une exacerbation d'enjeux déjà existants en soins prénataux (Schöne-Seifert & Junker, 2021).

Les enjeux éthiques soulevés dans la littérature sur le TGPNI, ou sur les tests prénataux sont surtout évoqués par deux discours. Les discours relatifs aux droits et aux choix reproductifs mettent en lumière les risques possibles face à l'érosion de l'autonomie reproductive des personnes enceintes tant par une augmentation de l'offre du test par les professionnels de la santé (et donc par une

possible routinisation du TGPNI) et à l'impact possible sur le consentement éclairé et la prise de décision en cours de grossesse (Haidar et al., 2016) (van den Heuvel et al., 2010), surtout si les personnes enceintes viennent à ressentir une pression de procéder au TGPNI (Perrot & Horn, 2021).

La seconde catégorie de discours retrouvée dans la littérature concerne les enjeux relatifs aux droits des personnes handicapées. Il existe une grande tension entre les tests génétiques prénataux et les discours des défenseurs de la communauté des maladies génétiques (Blumberg, 1994) (Alderson, 2001) (Asch, 2003). Selon certains, la seule présence de tests génétiques représente un affront aux personnes avec des conditions génétiques, pointant leur vie comme *moins valable d'être vécue* (Boardman, 2014) (Asch & Wasserman, 2005). Par contre, il serait faux de penser qu'il s'agit d'opinions unanimes. Différentes études ont aussi démontré que les groupes de défense des personnes avec des conditions génétiques ou des handicaps ne sont pas tous en désaccord avec le concept de tests prénataux, et que les tests prénataux peuvent être un outil pouvant apporter plusieurs bénéfices à la société (Raz, 2004) (E. A. Chen & Schiffman, 2000).

Ainsi, comme le mentionnait Rapp, le TGPNI, mais aussi plus largement les tests prénataux, sont des technologies à la fois « *liberating and eugenic* » (Rapp, 2000, p.2). L'offre du TGPNI en 1^{ère} intention, et donc à plus de personnes enceintes, ainsi que l'offre pour d'avantage de conditions génétiques a donc le potentiel de venir exacerber tant les enjeux relatifs aux choix reproductifs d'une plus grande quantité de personnes, ainsi que les enjeux relatifs aux droits des personnes vivant avec plus de conditions génétiques. Évaluer et étudier ces enjeux éthiques permet, ultimement, de guider comment offrir le TGPNI de la manière la plus éthiquement responsable possible.

La prochaine section présentera certains des enjeux les plus importants provenant de la littérature reliée au TGPNI.

2.5.1. Discours relatif aux choix reproductifs

TGPNI et autonomie reproductive

L'introduction des tests prénataux a été vue, au départ, comme une avenue supplémentaire visant à promouvoir l'autonomie reproductive (Dufner, 2021). Ce concept suppose que les personnes enceintes ont le droit d'être informées sur ce qui touche leur grossesse dans le but ultime de prendre des décisions sur la suite de celle-ci. Au Canada, en plus d'être un principe éthique, le fait de proposer un test de dépistage prénatal aux personnes enceintes fait partie des règles d'art de la médecine (*Le diagnostic prénatal | Vos droits en santé*, s. d.).

Selon ce principe, en se fiant uniquement à la définition traditionnelle de l'autonomie reproductive, il peut être argumenté qu'il serait éthiquement problématique de ne pas offrir à grande échelle ces options de dépistage génétique prénatal non invasif, et donc qu'il n'y a aucune raison de ne pas étendre le test en 1^{ère} intention à toutes les personnes enceintes. Cependant, il subsiste d'importantes inquiétudes importantes à prendre en compte quant à la capacité du TGPNI à promouvoir cette autonomie reproductive (Perrot & Horn, 2022). Par exemple, les mêmes caractéristiques qui font que le TGPNI permet de promouvoir l'autonomie reproductive des personnes enceintes (notamment le fait qu'il fournit des informations sans risque et au début de la grossesse) peuvent aussi conduire à une érosion du choix éclairé de procéder au TGPNI, considérant que la procédure (test sanguin) est similaire à d'autres tests de routine déjà faits en cours de grossesse (Cernat et al., 2019). Cette routinisation, découlant de la facilité de la procédure, peut contribuer au fait que les personnes se sentent poussées à faire le test et ainsi involontairement compromettre leur autonomie. (Griffin et al., 2018).

Routinisation

Le terme de routinisation est un terme générique, dont la définition exacte peut être difficile à déterminer (Kater-Kuipers, de Beaufort, et al., 2018). Il réfère généralement aux préoccupations et conséquences qui peuvent dériver d'une offre routinière d'un test (Suter, 2002). Au Canada, le TGPNI serait donc offert dans la séquence habituelle des soins prénataux.

Différentes conséquences de la routinisation sont décrites dans la littérature par rapport à l'offre du TGPNI. Kater-Kuipers, de Beaufort & al concentrent ces conséquences autour de trois enjeux

principaux, regroupés au tableau 3; l'effet de l'offre systématique du TGPNI sur le choix éclairé, la liberté de choisir et les conséquences sur les personnes avec une incapacité.

Tableau 3. – Conséquences de la routinisation dans la littérature selon Kater-Kuipers, de Beaufort & al (Kater-Kuipers, de Beaufort, et al., 2018)

| Enjeux et thèmes associés | Définition |
|--|--|
| Informed choice | |
| Unconsidered choice | Pregnant women do not deliberate their choice and they are not aware of the consequences of testing. |
| Presentation by healthcare professional | Professionals present a prenatal test, especially NIPT, as routine. |
| Freedom to choose | |
| Self-evidence of testing and increase in uptake | Prenatal screening becomes self-evident. With the introduction of NIPT more pregnant women opt for prenatal screening. |
| Pressure to test | Pregnant women feel a (social) to take part in prenatal screening. |
| Normalisation of termination of pregnancy | Termination of pregnancy after a positive test result becomes a matter of course. |
| Consequences for people with a disability | |
| Decrease in number of people with disabilities | Prenatal screening decreases the birth of children with disabilities. |
| Consequences for people with a disability and their family | Acceptance of children with disabilities decreases and they become discriminated and stigmatized. |

La facilité d'exécution du TGPNI, et le fait qu'il peut se fondre aux autres prélèvements de sang déjà faits en cours de grossesse renforcent l'idée que l'offre en 1^{ère} intention pourrait mener à une routinisation du test (Cernat et al., 2019) (Dupras et al., 2020).

En plus de ce potentiel de routinisation, la facilité d'exécution du TGPNI et sa sécurité, tant pour la personne enceinte que pour le fœtus, peut mener à des discussions difficiles entre un professionnel de la santé et une personne enceinte lors d'un refus de faire le test, ou même que le test soit réalisé sans que les personnes enceintes soient au courant que le test a été réalisé (Farrell et al., 2014). Il peut aussi y avoir une pression sociétale et une attitude défavorable envers les personnes décidant de ne pas faire un TGPNI (Nuffield Council on Bioethics, 2017).

La routinisation est d'autant plus problématique que les résultats issus du test peuvent mener à des questions existentielles pour les personnes enceintes et leurs partenaires. La décision de faire un test prénatal ne doit jamais être prise à la légère, ou sans avoir eu une discussion sur les limites et les choix qui peuvent en être issue, faute de se retrouver dans un piège où entrent les gens avec empressement (Thomas & Rothman, 2016). Cependant, il serait faux de penser que le TGPNI mènera toujours à des questions existentielles. Certaines personnes ont déjà réfléchi au test et à ce qu'ils feraient dans le cas d'un résultat positif, et sont déjà en paix avec leurs décisions. Par ailleurs, certaines personnes peuvent déjà avoir décidé ne pas avoir l'intention de procéder à une IMG suite au diagnostic d'une condition génétique chez un fœtus. Dans ces cas où une décision ne changerait nullement la suite de la grossesse, et si la personne ne désire pas avoir cette information, pousser une personne à faire un TGPNI est éthiquement problématique (Thomas et al., 2021). Cependant, il est aussi possible de désirer réaliser un TGPNI dans un simple but de préparation, de connaître certaines informations sur la grossesse, même si cela ne changera pas la suite de la grossesse.

Le TGPNI comme moyen de préparation

Le grand nombre d'études sur la prise de décision durant la grossesse démontrent bien que le processus est influencé par de multiples facteurs individuels, sociaux, situationnels et relationnels (Higuchi et al., 2016) (Wroe & Salkovskis, 1999) (Frets et al., 1992).

Par contre, la notion de préparation est intimement liée aux discours entourant le TGPNI : le TGPNI, en tant que technologie, permet aux personnes enceintes de se préparer à la naissance d'un fœtus avec une condition génétique. Cette préparation peut autant signifier une préparation de l'équipe médicale lors de l'accouchement qu'une préparation psychologique et sociale des

personnes enceintes (Deans et al., 2014). Cette motivation peut ainsi être totalement alignée avec l'idée de favoriser l'autonomie reproductive (Dondorp et al., 2015). De plus, le TGPNI peut être vu comme une alternative sécuritaire aux tests invasifs pour certaines personnes ne désirant pas de tests invasifs, mais désirant quand même l'information sur une possible condition du fœtus (Heinrichs, 2021). Cela démontre que le TGPNI n'est pas toujours vu comme un précurseur à un test diagnostique, mais comme un test servant plutôt de substitut à un test invasif qui aurait lui aussi été pris dans un but de préparation (Vanstone et al., 2015).

Cependant, ici aussi, le discours ne doit pas présenter le TGPNI comme essentiel, ou la notion de préparation comme essentielle dans la grossesse. Oui, pour certaines personnes, il sera intéressant de le savoir. Par contre, ce ne sera pas toutes les personnes enceintes qui verront cette préparation comme désirée ou voulue. Des études réalisées, par exemple, auprès de personnes enceintes pour une seconde fois permettent de déterminer que la notion de préparation n'est pas nécessairement importante, surtout pour des familles ayant déjà des enfants avec des conditions génétiques (Reinsch et al., 2021) (Montgomery & Thayer, 2020). Ce dernier point est par contre contentieux, et aussi extrêmement personnel. Certaines personnes désireront parfois plus d'information lors de leur seconde grossesse et le TGPNI serait alors vu comme une source d'information importante (Lewis et al., 2016a) (Yotsumoto et al., 2020). C'est pourquoi il est important de prioriser, dans les discussions entourant le TGPNI, une approche non directive permettant de vraiment promouvoir l'autonomie reproductive.

Le conseil non directif

Le but du conseil non directif dans un contexte de test prénatal est de donner aux personnes enceintes et à leurs partenaires l'information nécessaire pour les aider à réfléchir à leurs options concernant leur grossesse tout en favorisant leur autonomie et leur autodétermination et en éliminant le point de vue du professionnel de la santé face à la situation (Kessler, 1992). Ce principe est aussi favorisé par la plupart des associations professionnelles qui encadrent le TGPNI (Ravitsky et al., 2021), ainsi que par plusieurs professionnels de la santé agissant avec des personnes enceintes, comme les sages-femmes, les professionnels du conseil génétique et les médecins généticiens (Vanstone et al., 2012). Cela signifie qu'un conseil non directif devrait être donné avant qu'une personne enceinte ou qu'un couple décide de faire un TGPNI, ainsi qu'après l'annonce des résultats et dans les discussions qui vont s'en suivre (Zerres et al., 2021).

Cependant, considérant l'enjeu de la routinisation mentionné précédemment, plusieurs auteurs ont longuement discuté du risque que l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention ait le potentiel de dévaluer l'importance du conseil non directif (Agatista et al., 2018) (Gould, 2020). Présenter un test dans un système de santé public, même d'une façon non-directive, pourrait par exemple être compris comme une directive médicale plutôt qu'un choix (Vanstone et al., 2012) (Anderson, 1999).

De plus, certains auteurs sont très critiques envers l'idée d'un conseil non-directif. Premièrement, le fait que le terme n'ait pas de définition universellement acceptée implique que plusieurs nuances peuvent exister selon les professionnels, les professions et les différents milieux de pratique (Smets et al., 2007). Deuxièmement, le conseil non-directif implique aussi une certaine part de subjectivité. Un terme, ou simplement une forme de discours pouvant être subjectif sans d'emblée le paraître (Bartels et al., 1997). Finalement, certains professionnels de la santé doivent procéder à un conseil directif dans certaines circonstances, et donc procéder à un mauvais conseil non-directif lorsqu'imposé. Ainsi, un médecin omnipraticien prescrivant habituellement des tests sanguins pour la pression sanguine ou le cholestérol, pourrait potentiellement avoir un certain inconfort à l'idée de devoir donner un conseil non-directif à une personne enceinte ou à un couple (Vanstone et al., 2012).

L'idée n'est pas de retourner à un certain type de paternalisme médical. Cependant, il semblait important de noter que le conseil non-directif représente un certain idéal pour plusieurs, il ne fait peut-être pas autant partie de la pratique actuelle que l'on pourrait le penser.

Temps

Comme mentionné précédemment, la notion de temporalité et de temps est intimement liée au TGPNI. Le fait que le TGPNI peut être réalisé plus tôt dans la grossesse lui confère un avantage important face aux autres tests disponibles présentement. Par contre, le fait qu'il ne s'agisse pas d'un test diagnostique peut mener à une grande période d'incertitude pour les personnes enceintes, qui se voient devoir attendre plusieurs jours voire plusieurs semaines avant d'obtenir des réponses aux questions issues des résultats du TGPNI.

Par contre, le temps est aussi important lors de la prise de décision et lors des rencontres suivant un résultat de TGPNI. Dans une optique d'offre étendue du TGPNI pour des conditions où la valeur prédictive positive du test est plus faible et où les résultats peuvent nécessiter plus d'explications, il est important de ne pas perdre de vue un aspect essentiel; en plus de l'explication du test et de ses résultats, il est important de laisser assez de temps aux personnes enceintes pour prendre une décision éclairée. Par exemple, l'American College of Obstetricians and Gynecologists et le Society for Maternal-Fetal Medicine ont publié en 2016 un document qui expliquait qu'afin de favoriser un consentement éclairé, le conseil prénatal devrait donner des informations générales concernant les anomalies chromosomiques, les risques d'aneuploïdie fœtale propres à chaque personne enceinte, des informations sur les différentes options de tests de dépistage disponibles (« Practice Bulletin No. 163 », 2016). Par contre, une étude a ensuite déterminé qu'uniquement 1,5% des conversations entre les professionnels et les personnes enceintes couvraient tous les points ci-dessus et duraient, en moyenne, seulement 2 minutes (Gammon et al., 2018).

Accorder le temps nécessaire lors des rencontres pour permettre aux personnes enceintes et à leurs partenaires de comprendre les résultats possibles du TGPNI, de donner des informations sur les conditions et de poser leurs questions fait partie de l'offre éthique non seulement d'un TGPNI étendu, mais de l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et de l'offre étendue du TGPNI (Scully et al., 2007) (Liehr, 2021).

2.5.2. Discours relatifs aux droits des personnes handicapées

La seconde grande catégorie d'enjeux éthiques soulevés par le TGPNI font références aux impacts sociaux du test sur les personnes avec des conditions génétiques et sur la société dans son ensemble. À eux seuls, les impacts sociaux des tests de dépistage sont l'objet d'une grande portion de la littérature entourant le TGPNI. L'idée est ici de faire un court portrait du type d'enjeux que l'on peut retrouver et de comment ces enjeux peuvent s'interpréter à la lumière de l'offre du TGPNI et 1^{ère} intention et de l'expansion des conditions dépistées.

Discrimination, stigmatisation et attitudes eugéniques

Les personnes avec des conditions génétiques peuvent être négativement touchées par différents aspects de l'offre du TGPNI. Premièrement, l'utilisation du mot « risque » pour parler de grossesses peut être extrêmement problématique. Elle ramène à des termes associés de « grossesse

saine » ou, encore plus problématique, de fœtus « sûr ». Les associations, qui ont comme mission la défense des personnes avec des conditions génétiques, ont de grandes craintes non seulement par rapport au type de discours qui est présenté aux personnes enceintes et à leurs partenaires, mais aussi sur l'impact des mots. Le terme risque peut aussi se rapporter à un danger, ou à quelque chose à éviter. Un certain cadrage négatif d'une condition peut alors être implicitement présent avant même que les personnes enceintes n'aient décidé de procéder au dépistage. Deuxièmement, les décisions de faire un TGPNI et les décisions suivant le test (test invasif, IMG) peuvent, selon autant les personnes avec des conditions génétiques, leurs parents et les associations, provenir des craintes associées au fait d'avoir un enfant avec une condition (Barter & Hastings, 2017) (Zerres et al., 2021) (Owen et al., 2020).

Un stigmatisme représente une caractéristique non désirée ayant le potentiel de mener au rejet d'un individu. Dans un contexte de dépistage prénatal, un stigmatisme peut transformer une grossesse désirée et planifiée en une grossesse non désirée (Kaposy, 2013). En cela, le dépistage prénatal est particulier. Pour certains auteurs, la seule notion de rendre disponible un test de dépistage pour une condition génétique peut avoir un impact sur la vision d'une personne enceinte ou d'un couple sur cette condition (Thomas & Rothman, 2016). Comme le dit Christopher Kaposy, il y a quelque chose de contradictoire dans le fait d'admettre qu'il existe des biais envers certaines conditions génétiques (Gould, 2020), mais ensuite de prétendre que les décisions en contexte prénatal soient libres de tous biais (Kaposy, 2013).

Enjeux reliés à l'offre étendue

L'expansion du nombre de conditions dépistées par le TGPNI suscite aussi certains enjeux éthiques et des inquiétudes de plus en plus croissantes (Dupras et al., 2020). Une offre responsable du TGPNI dépendrait donc, entre autres, des conditions dépistées. En effet, le potentiel eugénique du test est encore plus important plus on augmente le nombre de conditions génétiques dépistées (Thomas & Rothman, 2016). De plus, les progrès dans les technologies de séquençage pourraient potentiellement mener à un dépistage de conditions dont la signification clinique est de plus en plus incertaine, et rendre difficile le conseil réalisé par les professionnels de la santé aux personnes enceintes (Agatista et al., 2018).

2.6. Les différentes parties prenantes à l'offre du TGPNI

Le concept de partie prenante a été initialement défini dans un contexte de gestion d'entreprise, mais est maintenant utilisé plus largement. Une partie prenante peut être définie comme étant un groupe, ou un individu qui est touché présentement ou sera touché dans le futur par un objectif ou une politique (Friedman & Miles, 2006).

Qu'est-ce qu'une partie prenante relativement à l'offre du TGPNI

Le TGPNI, en tant que problème de santé publique, est très complexe et les enjeux que posent son offre en 1^{ère} intention et une offre étendue ont un impact sur plusieurs parties prenantes. Faire participer ces différentes parties prenantes à la réflexion sur la question permet de tirer avantage de leurs connaissances essentielles durant le processus de recherche, dans l'espoir de parvenir à une réponse prenant en considération différents points de vue (Schiller et al., 2013).

Ce qui peut être considéré ou non comme partie prenante peut bien entendu différer selon les études. Dans le cadre du projet PEGASE 2, les parties prenantes interrogées sont : les professionnels de la santé, les parents de personne avec des conditions génétiques, les décideurs, les professionnels de la santé et les associations de patients avec des conditions génétiques.

Les associations de patients en tant que partie prenante de l'offre du TGPNI

Comme mentionné précédemment, les organisations de défense des patients fournissent des informations relatives à une condition, un soutien aux personnes et à leurs proches et fournissent aussi un espace de communauté important (Meredith et al., 2016) (Kaposy, 2018).

Cependant, malgré le fait que certaines associations ont déjà rapporté certaines conséquences de l'offre du TGPNI sur leurs activités (Ravitsky et al., 2021) (Meredith et al., 2016), aucune recherche n'a cherché à déterminer spécifiquement l'opinion des associations de patients quant aux enjeux éthiques soulevés par l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et par rapport à l'offre étendue du TGPNI. La nécessité de sonder l'opinion des associations de patients sur le sujet ainsi que des groupes de défense des droits des personnes handicapées ont aussi été soulevées dans les conclusions de précédents travaux issus du projet PÉGASE (Haidar, 2017).

La distinction entre une association de patients et des personnes vivant avec des conditions génétiques

Il est important de clarifier la différence entre une association de patients en tant que partie prenante et les personnes vivant avec des conditions génétiques et leurs parents/familles en tant que parties prenantes, du moins dans le cadre de ce mémoire. Les associations sont considérées comme étant des représentants des gens avec des conditions génétiques. Il s'agit d'une entité structurée autant que d'un espace communautaire.

Il arrive que des parents de personnes avec des conditions génétiques décident de s'impliquer, ou même de démarrer une association. Par contre, il existe une différence au niveau de la portée des discussions. Il est difficile de demander à une personne s'identifiant uniquement comme parent de discuter des enjeux vécus ou de la vision plus globale de toute une communauté. À ce sens, en se référant au terme anglais *advocacy*, une personne avec une condition génétique ou un parent d'une personne avec une condition génétique pourrait faire du *self advocacy*. Cela se référerait à une défense de ses droits individuels, mais qui n'équivaut peut-être pas à une défense d'une communauté. On peut le voir dans cette citation de Bari Talente, vice-président directeur de la National Multiple Sclerosis Society (Ribbink, 2018):

« Personal-based patient advocacy is when individuals advocate for what they personally need to live their best lives, while community-based patient advocacy is about making sure the voices of people with a particular illness of need are heard in larger scale decisions – by a healthcare stakeholder or an agency of a legislative body. »

De plus, les associations ont aussi une structure hiérarchique impliquant un conseil d'administration, une direction, du personnel administratif. Toute cette structure leur permet parfois d'avoir soit émis des avis sur des questions complexes (comme le TGPNI), ou à avoir une façon différente d'aborder la question, basée sur une vision de présenter des enjeux dans une visée plus complète.

2.7. Conclusion de l'introduction et retour au but

Dans ce mémoire sont présentés les résultats issus des consultations avec des associations de patients canadiennes représentant des conditions dépistées par le TGPNI, afin de connaître leur perspective face aux enjeux éthiques soulevés par l'utilisation du TGPNI comme test de première intention et par le TGPNI étendu à un plus grand nombre de conditions génétiques. Les associations de patients, impliquées tant avec les personnes avec des conditions ainsi qu'avec leurs familles, sont de plus en plus sollicitées par des personnes enceintes et des couples se posant des questions en cours de grossesse. De plus, comme elles n'ont jamais été sondées directement sur le sujet, leur perspective paraît essentielle afin d'émettre des recommandations sur une implantation éthiquement responsable du TGPNI en 1ère intention et du TGPNI étendu. La prochaine section de ce travail présentera la méthodologie employée dans le cadre des entretiens qualitatifs réalisés avec ces associations.

Chapitre 3 – Méthodologie

Dans cette prochaine section, je présente la méthodologie utilisée lors de mon projet de recherche, en commençant par la recension des écrits, puis par les étapes ayant mené à ma collecte de données et finalement à l'analyse.

3.1. Collecte du corpus de données

La méthode de collecte de données utilisée dans le cadre de ma recherche fut l'entretien semi-dirigé. Les entretiens semi-dirigés m'ont permis de partir de certains thèmes déterminés dans une revue de littérature précédente, tout en me permettant d'avoir une plus grande marge de manœuvre lorsque les personnes passées en entrevues amenaient l'entretien vers des thématiques ou des enjeux nouveaux et potentiellement uniques à leur situation (Brinkmann, 2018) (Green & Thorogood, 2018). Le cadre des entretiens a été guidé par la grille d'entretien (retrouvé en annexe 2). Cette grille d'entretien a été développée à partir des thèmes et des enjeux retrouvés lors de la revue initiale de la littérature. Elle a été révisée par les membres de l'équipe de recherche, dont certains impliqués auprès d'associations de patients. Par contre, à cause du petit nombre d'associations présentes au Canada, et pour s'assurer de pouvoir avoir le plus d'entretiens possible, elle n'a pas été testée auprès d'associations préalablement au début des entretiens. Comme je l'ai déjà mentionné précédemment, malgré le fait que certaines thématiques étaient déjà déterminées, les entretiens pouvaient aussi incorporer d'autres thématiques et d'autres enjeux qui étaient abordés directement par les personnes participant. Chaque entretien a été enregistré et transcrit afin de faciliter l'analyse des verbatim, et s'est fait attribuer un code numérique afin d'assurer la dé-identification entre les données et les personnes participantes.

3.1.1. Récolte des données

3.1.1.1. Identification et recrutement des associations

Types d'associations contactées

Tel que mentionné dans la section 1.1.3., le terme association de patients est extrêmement difficile à définir. Afin d'orienter le choix des associations que j'allais contacter, je me suis penché sur trois

piliers qui peuvent sous-tendre la défense des droits de patients, soit la représentation, la mobilisation et l'autonomisation des gens avec des conditions génétiques (Sienkiewicz & van Lingen, 2017). De plus, je me suis intéressée aux associations qui semblaient répondre aux besoins des gens avec des conditions génétiques par la défense de leurs droits auprès des organismes décideurs, qui disaient prôner le soutien des gens avec des conditions génétiques et de leurs familles, et qui visaient une éducation du public plus large sur les conditions génétiques et les enjeux vécus par la communauté (P. C. Edwards, 2016).

Dans le cadre de mon projet de recherche, j'ai pu rencontrer des associations régionales, provinciales et canadiennes pour les différentes conditions génétiques pouvant être dépistées par le TGPNI. Plus spécifiquement, afin de correctement répondre à ma question de recherche, il était nécessaire de pouvoir rencontrer des gens pouvant parler au nom de l'association, et non simplement des gens se considérant comme membres de l'association ou parlant en leur nom personnel. C'est pour cette raison que les gens participant à l'étude ont été sélectionnés parmi les responsables de l'organisation. Ils pouvaient comprendre : un membre du conseil exécutif de l'association, un membre du conseil d'administration de l'association si l'association possède un conseil d'administration ou un membre de l'association ayant un rôle de communication au sein de cette association ou un autre rôle de leadership.

Recrutement des associations

Suite à des recherches sur internet, 46 associations potentielles ont été identifiées comme répondants aux critères d'éligibilité énoncés plus haut. Les 46 associations ont été contactées afin de les inviter à participer à l'étude. Le premier contact s'est produit par courriel : soit au travers du courriel général de l'association, avec un courriel servant à déterminer la meilleure personne pouvant répondre à mes questions, ou directement à une des personnes impliquées dans la direction de l'association, si les informations étaient disponibles. Suite à 3 rappels sans réponses, j'ai tenté d'établir un contact par téléphone. Sur les 46 associations contactées, 21 associations ont répondu à ma demande. Huit ont décliné ma demande d'entrevue, pour différentes raisons. Certaines sentaient que leur rôle en tant qu'association ne leur permettait pas de commenter sur l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et sur l'expansion des conditions testées avec la technologie. Une autre raison invoquée était le fait que les associations ne désiraient pas se risquer à discuter d'un

programme gouvernemental. Finalement, une dernière raison invoquée fut le fait que les associations ne désiraient pas discuter du dépistage prénatal, un sujet si sensible pour les personnes membres de l'association.

Les entrevues ont été réalisées entre le 8 avril 2021 et le 3 janvier 2022 par visioconférence ou par téléphone, à la demande des gens passés en entretien.

3.2. Analyse des données

L'analyse de données s'est déroulée en trois parties. La première étape fut la création de la grille de codage. Après la validation de cette grille de codage sur une partie des données, l'analyse de tout le corpus de données a pu être réalisée.

3.2.1. Transcription des entretiens

Les entretiens réalisés ont été transcrits à l'aide du logiciel Trint. Il s'agit d'un logiciel utilisant un programme d'intelligence artificielle pour réaliser des transcriptions automatiques. Les fichiers audios ont été téléchargés sur la plateforme, puis transcrits à l'aide de la reconnaissance vocale automatique. Une revue de la transcription a ensuite permis de corriger des erreurs ayant pu se glisser lors de cette transcription.

3.2.2. Création de la grille de codage

Ce mémoire présente une exploration empirique de comment les associations entrevoient l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention ainsi que l'augmentation des conditions génétiques qui sont dépistées par le test. En cela, il s'agit d'une approche qualitative inductive. Par contre, la création de la grille de codage, utilisée pour interpréter et analyser les données provenant des entretiens, a nécessité de combiner l'approche inductive avec une approche déductive. En cela, j'ai réalisé des allers-retours entre les thèmes provenant de la littérature et ceux provenant des données empiriques (Green & Thorogood, 2018). Une première version de la grille de codage pour les entretiens a ainsi été réalisée. Suite à la création de cette grille, deux entretiens ont été analysés par un autre membre de l'équipe de recherche.

3.2.3. Validation de la grille de codage

Suite à cette comparaison, la grille de codage a pu être modifiée pour assurer une meilleure compréhension. Cette rencontre a pu montrer que les définitions des codes devraient être revues afin de permettre une meilleure compréhension de la nature exacte des codes. L'annexe 3 présente la grille de codage qui a été créée suite à cet aller-retour entre le cadre théorique et les données récoltées lors des entretiens, et qui a servi à coder les discours des personnes participantes.

3.2.4. Codage et analyse du corpus de données

Suite aux étapes mentionnées précédemment, la grille a permis de coder le reste du corpus de données à l'aide du logiciel de codage NVivo (QSR International). La présentation subséquente des données aux deux directrices de recherche a permis de commencer à réfléchir aux thèmes importants ayant émergé, ainsi qu'à permettre de faire des liens entre différents thèmes ayant émergé au fil de la recherche.

3.2.5. Analyse future du corpus de données

Comme mentionné précédemment, ce projet fait partie du projet PÉGASE-2. Au travers de ce projet, d'autres personnes questionnent différentes parties prenantes sur les enjeux de l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et sur l'expansion des conditions dépistées par le TGPNI : notamment les professionnels de la santé, les décideurs et les parents de personnes avec des conditions génétiques. Au travers de nos questionnaires, différentes questions similaires ont été posées afin de pouvoir faire une analyse transversale de toutes les parties prenantes sur différents enjeux spécifiques. Cette analyse aura lieu lorsque tous les autres membres de l'équipe auront réalisé leurs entretiens.

Chapitre 4 – Présentation des résultats

4.1. Portrait des associations rencontrées

Durant le projet, douze entrevues ont été réalisées avec des personnes représentant onze associations au travers du Canada. Deux associations étaient des associations nationales, deux étaient des associations provinciales et sept étaient des associations régionales. Les associations provinciales et régionales étaient présentes dans 3 provinces canadiennes, les associations nationales représentant les personnes avec des conditions génétiques dans tout le pays. Chacune des associations représentait une seule condition. Le tableau 4 présente le portrait sociodémographique des associations ayant participé à l'étude.

Tableau 4. – Portrait sociodémographique des associations ayant participé à l'étude

| Portrait sociodémographique des associations rencontrées | N=12 (%) |
|---|-----------------|
| Nombre de conditions génétiques représentées par l'association | |
| 1 | 12 (100) |
| Rôle et missions de l'association | |
| Représentation politique des gens avec une condition génétique | 4 (33) |
| Aide aux gens avec une condition génétique | 12 (100) |
| Aide à la famille de gens avec une condition génétique | 12 (100) |
| Aide aux personnes enceintes et à leurs partenaires suite à un diagnostic | 12 (100) |
| Approximation du nombre de personnes avec des conditions génétiques avec lesquelles l'association est en contact | |
| 0-99 | 2 (16) |
| 100-199 | 2 (16) |
| 200-299 | 4 (33) |
| 300-399 | 2 (16) |
| 400-499 | 2 (16) |
| Province ou territoire où se trouve l'association | |
| Alberta | 2 (16) |
| Colombie-Britannique | 4 (16) |
| Québec | 2 (16) |
| Ontario | 2 (16) |
| Toutes les provinces et territoires canadiens | 2 (16) |
| Province ou territoire où se trouvent les gens représentés par l'association | |
| Alberta | 2 (16) |
| Colombie-Britannique | 4 (33) |
| Québec | 2 (16) |

| | |
|---|--------|
| Ontario | 2 (16) |
| Toutes les provinces et territoires canadiens | 2 (16) |

4.2. Portraits des personnes ayant participé à l'étude

Bien que le but de la recherche ne fût pas de faire une étude spécifiquement sur les personnes œuvrant au sein des associations rencontrées, il semblait intéressant de prendre certaines données sur les personnes rencontrées et leur réalité en tant que responsables des organisations. Les caractéristiques des personnes ayant participé à l'étude se retrouvent dans le tableau 5.

Tableau 5. – Portrait des personnes ayant participé à l'étude

| Caractéristiques des personnes rencontrées | N=12 (%) |
|--|-----------------|
| Genre auto-identifié | |
| Femmes/Hommes | 9/3 (75/25) |
| Langue maternelle | |
| Français/Anglais | 4/8 (33/66) |
| Tranche d'âge | |
| 35-39 ans | 1 (8) |
| 40-44 ans | 4 (33) |
| 45-49 ans | 2 (16) |
| 50-54 ans | 1 (8) |
| 55-59 ans | 2 (16) |
| 65-69 ans | 2 (16) |
| Province ou territoire de résidence | |
| Alberta | 2 (16) |
| Colombie-Britannique | 4 (16) |
| Québec | 3 (35) |
| Ontario | 3 (35) |
| Plus haut niveau de formation complété | |
| Diplôme d'études secondaires | 1 (8) |
| Diplôme d'études collégiales (DEC) | 1 (8) |
| Diplôme universitaire de premier cycle (Baccalauréat) | 8 (66) |
| Maîtrise | 2 (16) |
| Statut d'emploi | |
| Travail à temps plein à l'extérieur de l'association | 10 (83) |
| Retraité | 1 (8) |
| Sans emploi | 1 (8) |
| Si à l'emploi, type d'employeur | |
| Organisme à but non lucratif (OBNL) | 10 (83) |
| Heures par semaine travaillées pour l'association | |
| 10-14 | 1 (8) |
| 25-29 | 1 (8) |
| 35-40 | 2 (16) |
| 40 - + | 8 (66) |

4.3. Résultats de l'étude

4.3.1. Le rôle des associations de patients, présent et futur

Les associations de patients ont chacune différents rôles qui sont présentés dans le tableau 4 précédent. Par contre, elles ont aussi discuté de limites à leurs rôles qui pourraient être entrevues suite à l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention ou à l'expansion des conditions visées par le test.

4.3.1.1. Les différents rôles des associations de patients

La prise de contact avec l'association

Les associations de patients ont comme mission de donner de l'information, majoritairement basée sur leur propre expérience en tant que parents d'enfants avec une condition génétique, ou découlant de l'information reçue par la communauté. L'information donnée diffère, bien entendu, selon le moment où le ou les parents contactent l'association. Ce contact peut se faire parfois durant la grossesse suite à un diagnostic ou après la naissance d'un enfant.

« So a lot of times we're one of the first agencies that families who have a child with Down syndrome and sometimes even prior to that, if they have found out that they have a child with Down's syndrome, someone will connect to those families as well and make that connection. » (PAG6)

« Les gens nous arrivent de différentes façons. Des fois, les gens vont nous écrire directement puis ils sont à un stade, que ce soit tsé comme je te dis ils ont reçu un diagnostic durant la grossesse, soit qu'ils ont donné naissance. Habituellement, c'est après la naissance. » (PAG11)

Peu importe le moment où le contact est fait, un des buts principaux des associations rencontrées face aux personnes venant d'avoir un diagnostic pour leur fœtus ou leur enfant est de donner de l'information sur la condition génétique de leurs membres, dans l'espoir d'aider les personnes enceintes à prendre une décision plus éclairée sur la continuité de leur grossesse.

« we can provide a lot of information. We can make it not seem quite so daunting knowing that there's a community and that there's resources that we have and that it's not all doom and gloom and one size fits all, like any pregnancy, like any child that's born. » (PAG7)

« On va parler de nos expériences, répondre à leurs questions dans la mesure du possible, on n'est pas des spécialistes scientifiques, mais on est là pour les appuyer, des fois dans leur prise de décision, à savoir s'ils veulent continuer avec une grossesse. » (PAG11)

Ces informations peuvent parfois les aider à prendre une décision ou les conforter dans leur idée à laquelle ils ont déjà réfléchi. Les associations sont tout de même très réalistes sur le fait que, bien souvent, les gens qui, à la suite d'un diagnostic de condition génétique chez un fœtus, décident de ne pas poursuivre une grossesse ne contactent pas nécessairement les associations pour avoir de l'information sur cette condition génétique.

« Je te dirais que ceux qui penchent déjà vers l'avortement viennent pas vers nous. Parce que c'est pas ça qu'ils veulent entendre. Ceux qui viennent vers nous, c'est parce que soit qu'ils ont déjà pris leur, leur décision, puis ils veulent mieux se préparer, ou alors ils cherchent à confirmer ce qu'ils pensent déjà. » (PAG11)

Cette réalité n'est pas celle que certaines associations souhaiteraient. En effet, certains regroupements à qui j'ai pu parler aimeraient pouvoir discuter de la réalité d'une condition génétique avec toutes les personnes ayant reçu un diagnostic durant la grossesse.

« I think I think it's important to reach out and. So, so I would prefer that people reach out before they make a decision than not reach out, and even if it doesn't change their decision, I think it's still important that they make an informed decision rather than a decision based on fear and not knowing. » (PAG8)

4.3.1.2. Rôle des associations après l'implantation du TGPNI

Suite à l'implantation du TGPNI dans quelques systèmes de santé provinciaux, certaines des associations croient que cela pourrait entraîner une augmentation du nombre de personnes s'adressant aux associations afin d'obtenir de l'information. En effet, certaines associations ont vu une augmentation du nombre de personnes prenant contact avec elles, après avoir eu un diagnostic plus précoce dans la grossesse.

« We definitely received a lot more questions from families who got the diagnosis early and just want more information about what is it like to have a child with Down's syndrome and kind of in that information gathering stage. I would say we certainly, certainly saw an increase in there from the feedback. I know from, from staff who've been with the agency longer you know that, that, that's going to raise a lot more questions from families who have those early diagnosis. » (PAG6)

Cependant, cette réalité n'est pas la même pour toutes les associations, même celles qui anticipaient une augmentation dans les demandes.

« There was, I guess, some, some, I guess, trepidation that that this would lead to a lot more individuals questioning. Availability or accessibility or, you know, issues around Down syndrome, but that hasn't materialized in my experience. » (PAG4)

Organisme pro-information

Dans le débat pro-vie et pro-choix de société, les associations s'identifient plutôt à une position « pro-information ». Ce concept est basé sur l'idée qu'elles souhaitent que les personnes enceintes et leurs partenaires reçoivent les informations nécessaires pour pouvoir prendre une décision éclairée avant de prendre la décision de faire un TGPNI, ou après avoir reçu un résultat de dépistage, alors que des choix se posent sur la poursuite de la grossesse.

« On n'est pas un organisme pro-vie ou pro-choix, on est proinformation parce qu'on représente une communauté qui l'avoir su avant peut être qu'il y en a qui aurait fait une interruption de grossesse.[...] On n'est pas une gang de pro-vies pis qu'on va pas les encourager à garder le bébé. C'est pas notre objectif. On est pas là pour décider. Nous notre position c'est vraiment au couple à décider de ce qu'ils veulent faire avec les enfants, poursuivre la grossesse, mais de donner de l'information. Et c'est pas tout noir et c'est pas tout rose. Il y a des zones dans les endroits des familles que ça va super bien et il y en a d'autres où ça, ça va pas bien. C'est très relatif à chacun. » (2021-04-06-01)

« We are fairly strong in our position in that it is our position is mainly more on the fair and balanced information and the provision of that information. [...] Our job isn't to steer them one way or the other. And that's, that's pretty, pretty clear in our mandate is just to make sure that they have access to information that many of us didn't when we got that diagnosis.» (PAG4)

« We've always approached it as an agency from an information kind of angle where information and preparation for families is often a good thing for families who kind of have as much of the information and data resources that they can have during that stage. The more information, the better. » (PAG6)

4.3.1.3. Rôle suite à l'implantation du TGPNI en 1^{ère} intention

Lorsque questionnées sur l'impact qu'elles entrevoyaient si le TGPNI venait à être implanté en 1^{ère} intention et si elles croyaient que leur rôle serait modifié, certaines des associations questionnées admettent que cela amènerait à des interrogations.

« Il va falloir qu'on se pose sérieusement la question en tant qu'organisation, mais en même temps, tout ce qu'on a mis en place on espère, dans le sens que les feuillets d'information, les contacts qu'on a réussi à faire dans le système médical on espère que ça va rester. » (PAG1)

Par contre, malgré ces nouveaux éléments, les associations mentionneront aussi que leur rôle ne sera pas profondément différent.

« [...] Notre rôle va rester de donner de l'information aux familles qui vont nous appeler, de parler de la trisomie 21. » (PAG1)

4.3.1.3. Rôle des associations après l'expansion des conditions dépistées avec le TGPNI

Par rapport à l'expansion des conditions dépistées par le TGPNI. Les associations rencontrées ne semblaient pas être au courant que le TGPNI pourrait potentiellement être offert dans le cadre du dépistage prénatal.

« Because this is kind of new and I hadn't even really it wasn't even on our radar to kind of think about. » (PAG2)

Les associations représentant des gens avec des conditions qui ne sont pas présentement dépistées par le TGPNI pourraient avoir à voir leur rôle s'élargir, une réalité qu'elles n'avaient pas nécessairement envisagée et qui crée présentement beaucoup d'incertitude par rapport aux rôles qu'elles auraient à jouer. En effet, puisque présentement elles ne reçoivent pas de questions de personnes enceintes et de couples ayant fait un test de dépistage prénatal, elles craignent ne pas posséder l'information nécessaire pour leur permettre de répondre aux questions qui peuvent être posées suite à un résultat de TGPNI.

« we'd have to, as an association, really have some materials around the valid up-to-date research like what that, what that can mean in the life outcomes as well as we would want the medical, we would want to make sure we're giving them a 360 view. » (PAG2)

«It's a scary thought that if that is a test that would be for Prader-Willi is how do I even support a family would come to our organization when they had a child in in vitro and finding out that news and coming into our association and trying to seek advice and support about the decision. Of to keep that child or not to keep that child. » (PAG2)

4.3.1.3. Limites des associations de patients

Malgré un rôle et des responsabilités multiples des associations auprès autant des personnes avec des conditions génétiques, de leurs familles, des professionnels de la santé et du gouvernement, elles énoncent quand même certaines limites à leurs rôles et à leurs capacités en tant qu'association par rapport à l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et à l'expansion des conditions dépistées avec le test.

Premièrement, bien que la grande majorité des associations rencontrées mentionnent qu'un de leurs rôles est de répondre aux questions et d'accompagner les personnes enceintes suite à un diagnostic de leur fœtus, les associations avec lesquelles j'ai discuté semblent ressentir un léger malaise à l'idée d'être la source de conseil à un plus grand nombre de personnes qui auraient passé un TGPNI.

« Q : Donc la personne qui devrait être là pour l'accompagnement [...] R : C'est pas nous. » (PAG10)

Cette idée est d'autant plus présente pour les associations représentant des conditions visées par l'élargissement du TGPNI.

« I don't think our association would be able to comment. I would feel it would be we'd almost be a conflict of interest because we are parents, we're not professionals, right? We're all all of our members and all of our... everybody that's on our board it's all parents. For us to support the decision to abort a child before they're born means that we don't even value our own children. » (PAG2)

Deuxièmement, en plus de ne penser qu'elles ne sont pas nécessairement la meilleure ressource pour guider des personnes enceintes et des couples suite à leurs résultats de TGPNI, les associations rencontrées sentent aussi qu'elles ne sont pas la ressource adéquate pour guider des personnes enceintes et des couples à travers les émotions et les questionnements suivant un résultat de dépistage positif.

« De l'accompagnement psycho psychologique, ça serait un grand grand plus dans ces moment-là et dans ces cas-là quand ils nous appellent ben nous, on n'est pas des psychologues, on est vraiment des intervenants communautaires, des éducatrices spécialisée, des travailleurs sociaux. Mais ce n'est pas notre métier à la base de faire cet accompagnement-là. » (PAG1)

« And there's there's so much emotional stuff that's beyond our scope to provide that kind of counseling. » (PAG3)

Puisque le TGPNI en 1^{ère} intention pourra être demandé par tout professionnel de la santé qui effectue un suivi de grossesse, cet élargissement de l'offre devient un enjeu pour les associations. Cela pourrait rendre leur rendre tâche encore plus difficile si elles désirent prendre contact avec tous les professionnels pouvant prescrire le TGPNI aux personnes enceintes. Connaître et bâtir une relation valable avec tous les médecins omnipraticiens, les sages-femmes, les infirmières praticiennes en plus des spécialistes demanderait un effort que les associations de patients ne peuvent simplement pas se permettre.

« So I mean, if we're doing it with the people now and it's still not working properly, I can't imagine allowing every single thing. At least it's only, you know, the specialists. It's not GP's where there's millions of them, like I just it's just not. I think that would be a disaster » (PAG12)

« What if we send a little package, you know, to to every doctor in every province? Well, first of all, the numbers are outrageous, right? » (PAG3)

Troisièmement, les dernières limites auxquelles font face les associations de patients sont plutôt leurs limites administratives en tant qu'association. Cet autre enjeu fait référence à deux considérations très précises : le manque de personnel et le manque de financement. En effet, dans un contexte où plus de personnes pourraient prendre contact avec les associations, les discours que j'ai entendus semblent démontrer une certaine peur évidente de se retrouver confrontés à cette limite organisationnelle et de ne pas pouvoir remplir adéquatement la mission d'aide et d'information auxquelles elles se dévouent.

« On n'a pas cette capacité-là, on n'a même pas de personnel à temps plein. » (PAG11)

« Like, we can't do it all. » (PAG12)

« Je ne dis pas que ça ne pourrait pas se faire. Mais là, on parle de financement du gouvernement pour venir appuyer les efforts. » (PAG11)

4.3.2. Les bénéfiques et les enjeux de l'offre du TGPNI vus par les associations de patients

Les discussions que j'ai réalisées auprès des associations m'ont aussi fait entrevoir les enjeux qu'elles voient à l'offre du TGPNI en tant que test de dépistage.

4.3.2.1. Les bénéfiques du TGPNI

Malgré les enjeux discutés précédemment, j'ai discuté avec les associations de deux bénéfiques qu'elles voient à l'offre du TGPNI.

Temps de préparation

L'offre du TGPNI aux personnes enceintes permet d'offrir des tests de dépistage plus tôt dans la grossesse. Ce temps supplémentaire, de l'avis des associations, est bénéfique, car il permet aux personnes enceintes et à leurs partenaires de s'informer sur la possible condition génétique de leur fœtus, et de se préparer à l'arrivée d'un enfant avec une condition génétique.

« they could start preparing. Absolutely, yes. I mean, because when we were so in our diagnosis journey, we were in the hospital and our we were receiving tests after tests to find out what was wrong. » (PAG2)

« I am a fan of having a diagnosis as early as possible so that you get to, you can, you can learn about the syndrome. It's not a shock when you, when you've got a newborn or a younger child but like, baby, and I think if if you're if you are going to have that test, that that is a big, you know, the big advantage that you got the time and the space to

figure it out, to have your emotions calmed down. Before the child arrives. Or to learn about the condition. » (PAG5)

« Que le parent peut commencer tout de suite à se préparer, parler à d'autres parents, communiquer pour savoir c'est quoi cette maladie. » (PAG9)

Grossesse mieux informée

Un autre avantage du TGPNI, rapporté par les associations de patients interviewées, serait que le TGPNI permettrait d'obtenir une meilleure information durant la grossesse. Cette réflexion rejoint des buts ayant mené à l'offre du TGPNI dans le système de santé publique : mieux informer les gens durant leur grossesse (Cernat et al., 2019).

« this is another source of information about what type of pregnancy can they expect and what potential challenges might they expect afterwards. » (2021-06-26-01)

« There are people that will need to know and will still continue with the pregnancy and just be that much better informed. » (PAG7)

Cet avantage semble d'autant plus important pour les associations considérant le fait que le TGPNI est un test de dépistage non invasif et donc qu'il ne comporte aucun risque pour la personne enceinte.

« If a woman had decided she wanted to know more about the baby she was carrying, then a noninvasive test would be better than an invasive test. » (PAG3)

« Si les gens veulent le faire, puis ça peut les aider dans leur cheminement, écoute, comme tu dis, c'est non-invasif. En autant que ça, en autant que c'est pas négatif comme expérience pour les gens. Il y en a qui veulent vraiment le savoir et il y en a qui s'en fout. » (PAG11)

Temps dans la prise de décision suite aux résultats

Comme mentionné précédemment, le TGPNI peut être fait à partir de la 10^e semaine de grossesse (Zaami et al., 2021). Selon les associations avec lesquelles j'ai discuté, le fait que le résultat du TGPNI soit disponible plus tôt dans la grossesse donne aux personnes enceintes et à leurs partenaires une période de temps pour discuter de leur désir de faire un test diagnostique, ou de commencer à s'adresser à des associations pour obtenir des informations sur les conditions.

« There's a certain time window for CVS and there's a certain time window for for amnio, both invasive. But, you know, could the could the noninvasive testing be done sooner with a result more quickly to allow the pregnant person to enter this time of decision making? Because if they are deciding to terminate the pregnancy, there is only a certain window to to do that in. » (PAG3)

« There's a lot more room for discussion and a lot more time, you know, to to have those discussions that things aren't being decided in the 11th hour and forcing people to make decisions overnight or in a week or so, without any due time to to think on it and and all of that. » (PAG7)

4.3.2.2. Enjeux importants pour les associations liés à l'offre du TGPNI

Peu importe leur opinion par rapport à l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention, les associations de patients énoncent certains enjeux à prendre en compte dans l'offre de test prénatale, mais qui sont aussi importants à prendre en compte par rapport à l'offre du TGPNI.

Le TGPNI en tant que test de dépistage

Le TGPNI n'est pas un test diagnostique, pour différentes raisons explicitées dans la section 2.2.1. Cette caractéristique inhérente à la technologie peut par contre aussi représenter un de ses principaux défauts, du moins selon certaines des associations rencontrées.

« I think it has value added, possibly a lot of value added, it's just that that's one kind of big downside, if you will. » (PAG5)

Le fait que le TGPNI soit uniquement un test de dépistage signifie qu'un test diagnostique est nécessaire afin de confirmer la présence d'une condition chez un fœtus. Selon les associations, cette période entre le résultat du TGPNI et le résultat du test diagnostique (soit l'amniocentèse ou le prélèvement des villosités chorioniques), peut s'accompagner d'un grand stress pour les personnes enceintes et leurs partenaires.

« The scenario could happen where there's this period of stress and uncertainty, where they're, before they find out for sure one way or the other. » (PAG5)

« I think I would say in a lot of ways that's not necessarily a bad thing. I think there definitely needs to be caution when using it in that regard. Just from the sense of like I kind of was saying for all the pregnancies that it can potentially cause unnecessary panic and a situation that doesn't necessarily need that unnecessary panic where it isn't a diagnosis, it isn't sort of a guarantee. » (PAG6)

Pour tenter de limiter au maximum cette période de stress et d'incertitude, il est primordial, selon les associations de patients, que les gens qui s'appêtent à faire un TGPNI comprennent bien le fait que le test n'est pas un test diagnostique, et qu'un test de dépistage devra être fait pour confirmer ou infirmer les résultats du TGPNI.

« Making sure that it is clearly communicated that it isn't a diagnosis, that this is just the initial screening and making sure that the likelihoods and are clearly outlined for the patient. » (PAG6)

« It's about how it's messaged and just making sure that the messaging is clear on what it is and how it works and what what the what the what the risk is or what the good of it is. » (PAG8)

Bien comprendre les implications qui peuvent découler du TGPNI

Par conséquent, il semblait aussi important pour les associations que les gens décidant de faire un TGPNI soient bien informés des implications pouvant découler du test. Les résultats issus d'un TGPNI peuvent amener des personnes enceintes et des couples à vivre des moments de détresse, on l'a vu précédemment, mais aussi à aborder une réflexion profonde sur leur famille, leur futur et le futur de leur fœtus, toutes des questions qui font du TGPNI beaucoup plus qu'« un autre test sanguin ».

« But even if it is the noninvasive NIPS, then consent even just around the emotional piece of it as well. I mean, yes, there's no medical medical risk to taking a test like that, it is noninvasive, but it does carry some pretty heavy emotional implications as well. So I think that needs to be taken into consideration too. »

Plus d'information n'est pas nécessairement une bonne chose

Comme il a déjà été mentionné, l'offre du TGPNI est en partie motivée par le fait que ce test permet aux personnes enceintes d'obtenir précocement plus d'information sur leur grossesse. Par contre, certaines associations de patients rencontrées émettent un doute sur le fait que plus d'information est toujours nécessaire ou profitable aux personnes enceintes et à leurs partenaires.

« C'est peut-être un, quelque chose que les gens aimeraient savoir, mais ça veut pas dire qu'ils doivent savoir. » (PAG11)

« I kind of think when you dangle things in people's faces, they think they want things. So to me, it's just better not to dangle. » (PAG12)

Plus on teste, plus on fait peur

Parlant de détresse, les associations rencontrées ont aussi abordé la détresse qui peut être amenée par l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et par l'expansion des conditions pouvant être dépistées.

Les associations mentionnent que d'offrir le test à plus de personnes enceintes, même celles qui ne font pas partie d'une catégorie de personnes initialement identifiées comme étant à risque

pourraient amener une période de stress intense entre le moment d'un dépistage positif et le résultat d'un test diagnostique invasif, stress qui n'aurait pas été vécu si jamais ces personnes n'avaient pas eu accès au test en premier lieu.

« I'm not sure how useful that would be in terms of scaring parents. » (PAG5)

« I think can cause maybe unnecessary panic or worry to parents who maybe don't need to be panicked and worried as they think they need to be. » (PAG6)

De plus, par rapport à l'offre étendue du TGPNI, certaines associations mentionnent aussi que le fait de tester pour certaines conditions peut représenter une vision encore plus négative des conditions dépistées, et augmenter la peur de ces conditions, l'idée étant que les tests offerts en contexte prénatal servent à dépister ou à diagnostiquer des conditions non désirables.

« On dépiste pas ce qu'on veut garder. » (PAG10)

« Plus qu'on teste pour des affaires plus qu'on fait peur au monde. « Ah tu testes pour ça, ça veut dire que ce n'est pas bon. » [...] on teste jamais pour des choses positives, on teste juste pour des affaires négatives. » (PAG11)

Finalement, certaines associations sont aussi d'avis qu'il n'est pas nécessaire de tester pour certaines conditions, comme la trisomie 21, et que d'offrir un type de test de dépistage prénatal supplémentaire pour cette condition ne fait que renforcer des stéréotypes envers la communauté.

« Our association believes that the testing for Down syndrome, is not, not necessary. » (PAG7)

« Il y a beaucoup, beaucoup de discussions au Royaume-Uni et dans d'autres pays, y compris ici, à savoir c'est quoi la validité de ces tests là pour, pour discriminer contre une population. Parce que là tsé, on cherche pas 50 mille choses. On ne peut pas dépister l'autisme. Il y a plein d'autres situations médicales potentielles qui sont pas ressorties. Donc, je pense que dans notre communauté, je peux dire qu'il y a beaucoup de préoccupations à utiliser un test, un test de dépistage comme ça. [...] Mais sachant ce qu'on sait aujourd'hui avec toutes les, la science qui est disponible, le soutien médical qui est disponible, la qualité de vie que nos gens peuvent avoir. Est ce qu'on a vraiment besoin de dépister pour des personnes qui vivent avec une trisomie? » (PAG11)

Crainte de la routinisation

La routinisation est un enjeu important de l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention. Les associations pensent aussi qu'il s'agit d'un risque très important.

« But not to just say, "oh, you're eight weeks pregnant, you have to have bloodwork, NIPS, ultrasound just because you're pregnant." » (PAG3)

« It should be available and an, and but not promoted or not automatic, right, like not being. We're going to do all of these tests right at the very beginning. » (PAG7)

Afin d'éviter la routinisation du TGPNI, et en particulier si le TGPNI est offert en 1^{ère} intention aux personnes enceintes canadiennes, les associations de patients rencontrées jugent que le plus important est de conserver et de prioriser le libre-choix de faire ou non un TGPNI.

« On ne peut pas empêcher les femmes de vouloir savoir ou les familles de vouloir savoir si leur enfant qu'ils ont va avoir la trisomie ou pas, on ne peut pas obliger non plus les familles à faire ce test-là. [...] Le libre-choix, ça devrait être là-dessus que le corps médical devrait s'unir, surtout en cours de grossesse. » (PAG1)

« It's pretty important that the families do have that choice and they're making that it is an intentional choice that they're making for looking for that additional piece of information and that it's not something that's maybe necessary or pressured into. » (PAG6)

« Chaque parent doit faire sa décision et ça c'est dans tout, pas juste dans les tests. Mais oui, le consentement parental est absolument nécessaire, c'est sûr. C'est quand même quelque chose qu'on fait qui pourrait avoir un impact sur la grossesse, donc oui, le consentement est absolument nécessaire. » (PAG9)

Un aspect important lié au consentement éclairé est, selon les associations, de présenter de l'information sur le TGPNI ainsi que sur les conditions dépistées par le test, surtout dans un contexte où il y aurait une offre étendue du TGPNI, ou dans un contexte où plus de personnes feraient un TGPNI.

« You go to the doctor: "I think I'm pregnant." And the doctor says, "oh, congratulations. That's great. You know, how far along are you?" "Four weeks. Eight weeks." You know, how many usually you wouldn't go till you've missed two periods. So you're, you're already potentially eight weeks along, right? "You know, there are certain things you have to consider. You have to look after yourself. And here's some information we can test. If you're interested, we can test your baby in a non-invasive way to see if they might have these conditions. Here are some information about these conditions and you can let me know whether you want to have testing or not. You know, if, if you decide to have testing, there's more information that, that we can give you." [...] when we, when we prepared this position statement, we had, we had a lot of interesting discussion about when do you get the information? Do you get it before you even have the test or do you get it after you've had the test and you've got a particular result? And, and we, we think people should have it before they get the test and. So imagine that you know would people than agree to have the testing? More people? I don't, I don't know, maybe? Maybe younger women, because they hadn't considered that somebody younger could have a baby with Down's syndrome. » (PAG3)

« When people are offered their test or as access becomes easier, the test, I think it's perhaps even more important that people understand the limitations as well as what you know, what information you will get out of the test. [...] needs to be the full, full spectrum of information about that test and, and not just say, you know, this is popping a pill.

Don't worry about it. You know, you don't need to know what the pluses and minuses are and then we'll tell you the results at the back end. » (PAG4)

« C'est dès le début une bonne occasion pour dire. "Ok bon, on vous présente cette option-là comme test. Qu'est-ce que c'est? Voici pourquoi vous pourriez choisir de procéder. Ça peut vous permettre d'identifier xyz. Parlons un peu, justement, de ces différentes conditions-là puis ce qui pourrait arriver." Puis tu le fais d'une façon calme, d'une façon équilibrée pour dire: "OK. Bon. Si jamais il y avait un résultat qui pousse vers une chance de trisomie, il existe aujourd'hui plein d'informations sur le sujet, il y a beaucoup de personnes dans notre communauté qui vivent de belles vies actives et qui ont une espérance de vie beaucoup plus longue. Et il y a plein d'informations de soutien qui existent." Tsé tu plantes déjà chez la personne pour pas dire. "Bon là écoute. Voici toutes les conditions médicales qui pourraient sortir. Si c'est une trisomie, on peut définitivement considérer l'avortement. Si c'est telle affaire, écoute les chances de survie sont basses." Si c'est déjà tout dans le négatif, ça fait peur au monde. » (PAG11)

Interruptions médicales de grossesse ciblées pour des conditions génétiques

Les associations ont aussi exprimé des craintes par rapport au fait que l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention pourrait augmenter le nombre d'IMG faites en raison d'un diagnostic d'une condition génétique, ce qui diminuerait le nombre de personnes avec ces conditions génétiques dans la société.

« So we know that we will if this becomes more prevalent and even more for some families, that there is a very strong likelihood that we would see fewer individuals with Down syndrome born. » (PAG6)

« The unfortunate part is there are people that will know and then decide to, to terminate. [...] fear that there would be more terminations. I mean, I guess that's the, that's the overall concern. » (PAG7)

« I think that we might see an increase in, in terms of terminating pregnancies. Because more, if it's just broadly, if there's broad screening, which may lead to more and more people doing invasive testing it, it could potentially lead to fewer people being born with Down syndrome. » (PAG8)

Ces craintes proviennent souvent de pays où l'offre du TGPNI se fait déjà en 1^{ère} intention et où on a déjà vu une diminution des naissances des gens avec ces conditions génétiques.

« We know globally the trend for lives with Down syndrome is less because we look at that model in the U.K., increased prenatal testing, increased abortion, less people with Down syndrome. » (PAG3)

« We've seen through other countries families who have gotten those early diagnosis of Down syndrome and making the choice to abort. We've seen through other countries where that choice has been quite prevalent. » (2021-06-21-01)

« On peut carrément voir une corrélation entre les résultats puis le taux d'avortement par la suite. Dans tous les pays qui le font. » (PAG11)

En plus d'être un enjeu pour les associations elles-mêmes, les associations, qui parlent aussi au nom des gens avec des conditions génétiques, ont aussi relaté l'effet psychologique que peuvent avoir les IMG ciblées sur les personnes vivant avec des conditions génétiques et ont mentionné certaines opinions personnelles qu'ont émises des gens vivant avec des conditions au sujet des IMG ciblées.

« Les gens qui ont particulièrement la déficience d'un niveau légère comprennent qu'on élimine avant la naissance des enfants parce qu'ils sont comme, comme elles. Alors comment voulez-vous qu'ils se sentent eux autres à l'intérieur d'eux-mêmes, est-ce qu'ils peuvent se sentir en sécurité dans une société où on élimine les gens parce ce qu'ils ont une trisomie comme eux? Ils le comprennent. Alors ça l'a comme un impact psychologique énorme sur ces, sur ces personnes-là. » (PAG10)

« Ceux que c'est plus léger, il y en qui m'ont déjà dit que ça leur faisait de la peine de savoir qu'il y a des mamans qui gardaient pas leur bébé comme eux. » (PAG1)

Conséquences de l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention ou sur l'expansion des conditions dépistées sur les enfants qui naîtront avec des conditions

Selon les associations rencontrées, l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et l'expansion des conditions dépistées auront certainement des effets sur les enfants qui naîtront avec des conditions génétiques suite aux changements de la couverture publique du test. Ces différentes conséquences anticipées font aussi directement échos aux craintes de voir la taille de la communauté diminuer.

« It's just a matter of how then, will they, will they, in becoming more rare, could that actually mean that issues affecting them would be more like, I don't know if silenced is the right word, not as pervasive because there's fewer people out there to connect with, to understand where the commonalities are and potentially support improvements to their, to their ability to live healthy lives. » (PAG8)

Si le TGPNI a comme effet de diminuer le nombre de naissances de gens avec des conditions génétiques, une première conséquence pour les enfants qui naîtront sera de limiter les contacts entre des gens avec des conditions génétiques.

« It wouldn't be good, I don't think, because they have far less chance of knowing either another child or an adult with Turner's, which we found to be vital to, to the psychosocial help of a Turner's girl. Yeah, so on that level, it would be problematical. » (PAG5)

« There would be fewer families coming into our organization, therefore fewer connections among families, so to learn from one another and create that community of support around the individuals. » (PAG8)

Une seconde conséquence anticipée par les associations questionnées est la diminution des services publics pour les personnes ayant des conditions génétiques. Selon elles, si moins de personnes avec des conditions génétiques sont présentes dans une société, cela aura un impact direct sur l'offre et la qualité des services publics offerts.

« Je pense qu'on va aller voir de moins en moins de services publics, puis je serais prête à mettre ma main au feu que c'est ce qui va arriver parce que c'est ce qui est arrivé quand ils ont commencé. On voit la nette diminution des services publics. » (PAG1)

« En Islande il y a presque plus personne qui a des trisomies dans la société. Ça, ça veut dire qu'il y a moins de services. » (PAG11)

Une autre conséquence pressentie est la diminution de la recherche faite sur une condition.

« If there are fewer individuals with Down syndrome, then, then there's probably going to be less research. » (PAG8)

Par contre, surtout pour les conditions qui ne sont pas encore largement dépistées avec le TGPNI, l'offre étendue du TGPNI aurait des conséquences positives sur les personnes qui naîtront avec des conditions; en permettant un diagnostic en cours de grossesse, et donc beaucoup plus tôt qu'il est fait présentement.

« Ça changerait beaucoup d'enfants. Il y a des enfants qui reçoivent pas de diagnostic avant l'âge de 2-3 ans, déjà ils sont obèses, déjà les parents, il y a des comportements qui ont été mis en, qui sont là que ça va être difficile de changer. Donc, le savoir quand le bébé est bébé et d'être prêt, ben oui, ça change la qualité de la vie de l'enfant. » (PAG9)

Vision sociétale des conditions génétiques

L'offre du TGPNI dans un système de santé publique, et surtout son offre en 1^{ère} intention et pour plus de conditions génétiques, mène, selon les associations rencontrées, à une vision d'une condition génétique par la société.

« On revient au fait que c'est aux parents de décider ce qu'ils voudront bien mettre au monde. Mais est-ce que comme société, c'est correct de vouloir aller là? Parce que là ça appartient aux parents, mais quand qu'on arrive à des sphères de pureté, d'atteinte à la dignité, des accents des gens qui sont déjà là, je pense que là, ça devient la, la réflexion de la société dans son ensemble. » (PAG10)

Une première présentation de cette vision est le jugement dont peuvent être victimes les personnes qui décident de poursuivre une grossesse d'un fœtus avec une trisomie 21 après avoir passé par les étapes de dépistage et de diagnostic.

« Le jugement du corps médical, quand la famille poursuit la grossesse, est tellement terrible. Si je ferais un sondage auprès de mes familles en ce moment, je pense que la majorité se font au moins demander dans la première année de vie par au moins trois, quatre personnes: "vous ne l'avez pas su en cours de grossesse?" Mais sur le ton d'un jugement, pourquoi vous avez poursuivi la grossesse? [...] Et là, ça amène un questionnement sociétal en disant si la famille décide de poursuivre la grossesse, elle va être jugée elle va être mal perçue. » (PAG1)

« They're still in 2021 being faced with the doctor saying, "why would you want to do that? Why would you want to have a baby who has a genetic anomaly?" » (PAG3)

De plus, pour les associations de patients, la société a tendance à sous-estimer la vie des gens avec une condition génétique, et ajouter plus de tests de dépistage viendrait décupler cette vision négative.

« It's discarding the work of the person as a person, you know, and and whatever good they're going to bring to the world their families, whatever. » (PAG5)

« It has a bearing on them emotionally to think that. People don't recognize their child as being worthy of being born. » (PAG12)

Les questions sur l'offre TGPNI en 1^{ère} intention et sur l'expansion du nombre de conditions testées mènent aussi à des réflexions sur le lien entre les tests de dépistages général et l'eugénisme.

« C'est sûr que d'un côté, c'est très eugéniste, d'un côté philosophique. [...] Savoir que la différence est moins bien perçue dans notre société, que tout le monde doit être pareil, qu'on va devenir peut-être une société moins tolérante axée sur la performance, c'est que des questions très philosophiques. » (PAG1)

4.3.3. Les opinions des associations sur le TGPNI : opinions sur le test et vision de l'offre en 1^{ère} intention comparativement à l'offre en 2^e intention

4.3.3.1. Opinions des associations sur l'offre du TGPNI dans le programme de dépistage prénatal

En discutant avec les associations, j'ai réalisé que les associations avaient des opinions assez divergentes par rapport à l'offre du TGPNI.

Dans un premier temps, certaines associations, sous certaines réserves, n'ont pas nécessairement d'objection à l'offre du TGPNI.

« Nous on n'est pas contre qu'il y ait un programme de dépistage. On n'est pas contre le programme [...]. » (PAG10)

« *We, the organization, don't have any objections.* » (PAG4)

Pour l'autre partie des associations rencontrées, l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention mène à des enjeux et des conséquences trop importantes pour que l'on considère de l'offrir à toutes les personnes enceintes.

« *We don't believe everybody should be tested. [...] just draw a line and say, OK, you're a year older than 35, you should have this or but we also know that maybe that's a misconception because younger women can have babies with Down syndrome, too. [...] But, but can you sweep it with a broad stroke so that the same rules apply to everybody? I don't know. [...] with increased testing, testing more people than just people who have risk factors would result in less babies being born with Down's syndrome because more people would say, oh, I don't want to do that. And then end the pregnancy.* » [PAG3]

« *If there's some other reason that would steer you towards the testing, it should be available. But, you know. I don't know that it should be done just automatically or just be part of that first panel screen, let's see what your iron levels of that check, check, check and we'll also check you for these things that I don't know.* » (PAG7)

« *Il devrait avoir des lignes directrices très claires, à savoir pourquoi les gens devraient faire ce test-là.* » (PAG11)

« *It's hard when you give somebody something and then say you can choose to or not to, and a lot of people, if they can find certain things out, they want to. If they didn't have that opportunity, they wouldn't do it. So. I do think that if you are told that you have a high probability of having a child with Down syndrome or any other disability, that you should have the choice to do the test. But I'm not sure that I think that every pregnant person should have the choice to do it.* » (PAG12)

À l'opposé de ce spectre, certaines associations reconnaissent ne pas avoir d'opinion ou de position par rapport à l'offre du TGPNI.

« *On n'a pas de position officielle sur ce test-là comme telle.* » (PAG1)

Cette position était d'autant plus présente chez les associations pour des conditions visées par l'expansion du TGPNI. Le test étant offert uniquement dans le système privé, certaines n'ont pas encore pensé aux enjeux pouvant découler de l'offre de ce test aux personnes enceintes et à leurs partenaires.

« *Because this is kind of new and I hadn't even really it wasn't even on our radar to kind of think about.* » (PAG2)

Par contre, lorsque questionnées sur leur opinion face à l'offre du TGPNI, une des choses les plus discutées fut la difficulté pour l'association de prendre position sur le test. Comme elles le mentionnent, la plupart des membres de la direction des associations ou des conseils

d'administration sont des parents de personnes avec des conditions. Cette situation rend la prise de position très délicate et aussi très difficile pour la plupart d'entre elles.

« C'est une question très difficile pour un conseil d'administration à prendre une position, c'est des parents à la base, qui sont sur notre conseil d'administration. Il y a des émotions, c'est très très difficile de prendre position. » (PAG1)

« It's, it's a difficult answer. I believe in women's rights, I believe in the ability to choose. [...] So it's, it's, I, I'm, I'm not really a fence sitter, but I'm also not, I don't want to be judge and jury on everybody because every situation is different. » (PAG7)

4.3.3.2. Opinions sur l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention ou en 2^e intention

Un des buts de ma recherche était de connaître l'opinion des associations de patients sur l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention, soit à toutes les personnes enceintes canadiennes.

Comparativement aux multiples opinions sur l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention énoncées dans la section précédente, les opinions par rapport à l'offre du TGPNI en 2^e intention étaient beaucoup moins divisées.

Pour une partie des associations rencontrées, le fait d'offrir le TGPNI en 2^e intention, et donc uniquement à des personnes considérées à risque, ne leur apparaît pas vraiment équitable. Elles émettent l'opinion que le test devrait être offert à toutes les personnes enceintes, peu importe si elles possèdent ou non des facteurs de risque.

« Ce devrait être pour moi la même chose, les mêmes règles, les mêmes standards, les mêmes informations possibles données aux familles. Ça devrait être identique, ne devrait pas avoir de différence parce que tu as 40 ou 30 ans 55. Ça reste les mêmes étapes, ça reste le même processus, ça reste les mêmes les discussions, décisions, réflexions. » (PAG1)

« I think it should be offered to everybody. » (PAG2)

« If the science supports it, it should be, should be offered. [...] I don't think there's any need to restrict it based on, on risk factors. » (PAG4)

« Je ferais ça à tout le monde parce que moi j'étais pas à risque. 'Et la majorité des parents ne sont pas à risque. C'est une erreur génétique, ça peut arriver, c'est comme la 6\49, donc ça arrive comme ça. Donc oui c'est nécessaire pour tout le monde parce qu'on pourrait être surpris. » (PAG9)

4.3.4. Opinions des associations sur l'offre étendue du TGPNI

Un autre objectif de mon projet était de questionner les associations sur leur opinion face à l'offre étendue du TGPNI.

4.3.4.1. Opinions des associations sur l'offre étendue du TGPNI

Les associations rencontrées présentent deux opinions contraires. Dans la première, les associations considèrent que l'offre du TGPNI dans le système public devrait couvrir plus de conditions. Une des raisons le justifiant est que le nombre de conditions dépistées semble trop restreint.

« When you read out the [X] criteria, that it did seem pretty narrow if you got this test and you, you might as well, you know, have more conditions to test. » (PAG5)

L'autre raison mentionnée est que le bénéfice d'avoir un dépistage en cours de grossesse peut permettre de minimiser un stress immense sur les futurs parents. Dépister la présence d'une condition génétique en cours de grossesse diminuerait grandement la période avant d'avoir un diagnostic.

« Q : Donc en fait le TGPNI permettrait de paver la voie vers un diagnostic en prénatal pour empêcher justement ces allers-retours-là chez les médecins. R : Absolument. Q : Et puis effort-là qui est pris de la part des parents. R : Exactement. » PAG9)

Par ailleurs, les associations pensent que l'expansion des conditions dépistées par le TGPNI n'est pas impérative. D'un côté, les associations se questionnent sur les motifs derrière l'expansion des conditions dépistées.

« Is the intent and the focus to kind of make a laundry list of all the things that could potentially go wrong with the pregnancy? And is that an important list to create or does that potentially create undue fear and concern and worry for a family just going through pregnancy? » (PAG6)

Des associations trouvent aussi que l'offre actuelle du TGPNI est suffisante, et qu'il n'est pas nécessaire de dépister davantage de conditions génétiques.

« You can't really take it away now because it is there. So that's that's that's like there's no we can't say anything about that. I just don't know if I think that we need to bring more on. » (PAG12)

4.3.4.2. Y a-t-il une limite aux conditions qui devraient être dépistées par le TGPNI

La question de la limite au nombre de conditions qui devraient être dépistées par le TGPNI a encore mené à des opinions divergentes de la part des associations de patients.

Pour certaines associations, le fait de mettre une limite aux conditions dépistées par le TGPNI équivaut à discriminer des personnes enceintes d'avoir plus d'informations sur leur grossesse. Cela signifie donc qu'il n'y aurait pas de limite à mettre aux conditions dépistées par le test de dépistage.

« We don't have any objections to the testing. And we, we are very much in favour of having full and balanced information. I don't think, in my view, the government should, you know, dictate what can and can't be tested for if science supports it. » (PAG4)

« Non parce que je vous dirais tout le monde compte et chaque maladie a un impact immense sur une famille. Donc, même si c'est une maladie très rare. Le fait qu'elle est sur papier et qu'elle existe, elle impacte une famille. » (PAG9)

Un argument en faveur de placer une certaine limite aux conditions dépistées par le TGPNI est le prix du test. Certaines associations rencontrées se questionnaient sur l'intérêt de dépister une condition rare si cela augmentait le coût du test, surtout si le TGPNI est fait en 1^{ère} intention et offert à toutes les personnes enceintes.

« I would presume that you have a certain limit because the more you, the more conditions you test for, the more expensive the test is. Maybe I'm wrong on that, but that would be my presumption. So, you know, there's the fiscal cost to, to expanding how much you test for. And yeah, I do. And if that's the case with this test, then, do you, do you want to spend the money testing for a rare condition. » (PAG5)

Une opinion émise allait dans le sens qu'on devrait ne dépister que les conditions reliées à un problème de santé grave. .

« Somehow I feel like there shouldn't be screening for conditions that are not health related, like some like you know what I mean, that they, they're not just screening. Because their child's going to have a slight learning disability or, you know, that kind of thing, but that they'll be perfectly healthy, but, you know, because then, we, I don't know, do we go on to colour blindness or, you know, other, other things? I'd like to see that it's not done for unless it would, it's health related if it's, if it's a possible. You know, serious health conditions that could be attached to. » (PAG5)

Bien que plusieurs associations mentionnent l'importance de mettre une limite, elles sont aussi d'accord que cette limite est difficile à déterminer, et que même elles ne sauraient pas vraiment par où commencer pour savoir où mettre cette limite.

« Is it possible to make a finite list of diagnoses? You know, we don't really know. » (PAG3)

« There are lines to be drawn, but where those lines are, I, I don't know how anyone could determine that, honestly. I mean, there's going to be some conditions that are obviously on one end of the line, one side of the line and conditions that are on the other

side, but the ones that are, if you will, in the middle. How you figure that out? Almost want to say fool's errand. » (PAG5)

4.3.4.3. Utilisation de critères pour déterminer quelles conditions dépistées par le TGPNI

L'utilisation de critères pour déterminer quelles conditions génétiques dépister par le TGPNI ou non est une solution possible à la question du choix, et certaines associations étaient intéressées par cette façon de faire.

« I think, criteria. Would be needed. » (PAG8)

« Ça c'est intéressant. » (PAG11)

Lorsque questionnées sur quels critères elles considéreraient comme importants pour déterminer les conditions dépistées par le TGPNI, les associations offrent quelques idées, premièrement la qualité de vie.

« The only fair way you can do it is by, how the condition is impacted. Especially the quality of life. » (PAG5)

Par rapport à l'utilisation de la qualité de vie comme critère, par contre, les associations sont d'accord qu'il est difficile de déterminer et de quantifier la qualité de vie.

« Who's to say what quality of life is? Who's to say that 10 years worth the child is better than no years? Like that's just you. That's, I don't think you can quantify that at all. I just don't think that's. I don't think that's a way that you can do it at all. » (PAG12)

Par contre, en tant que représentants de personnes avec des conditions génétiques, les associations savent aussi qu'elles sont dans une position toute particulière pour pouvoir aider à naviguer autour de la difficile question de la qualité de vie.

« The doctors don't deal with quality of life. That's not part of their jurisdiction, if you will, where it is with, with advocacy groups or information groups or whatever their role is. » (PAG5)

« Ces définitions-là devront probablement être consultées avec les communautés impliquées. » (PAG11)

Plus globalement, les associations semblent penser qu'elles ont aussi un rôle à jouer pour déterminer les conditions qui devraient être dépistées par le TGPNI.

« I do think associations or like parents or or advocate self-advocates should be in that conversation, right, to have the individual perspective of someone that has a disability be part of that conversation. » (PAG2)

« Ça prend des professionnels de la santé, des généticiens, autant que des représentants des communautés aussi. » (PAG11)

« I think parents for sure of all those different chromosomal abnormalities and geneticists, and I think, I think, it's, it's definitely a conversation. Different associations that you're now coming to. I think it's a very big conversation. » (PAG12)

4.3.4.4. Préoccupations reliées à l'offre étendue du TGPNI

Outre les enjeux liés à quelles conditions dépister et à comment les déterminer, les associations émettent certaines préoccupations par rapport à une offre étendue du TGPNI.

En premier lieu, les associations ont des préoccupations reliées au test lui-même. Comme mentionné précédemment, la valeur prédictive positive pour le dépistage de certaines conditions peut être très faible. Cela représente un grand inconvénient pour les associations rencontrées.

« Having looked into some of the so many studies as well, you know, some of these very rare ones would be very difficult, I would think, for the medical research community to have the level of evidence to back it, that, you know, the accuracy of the test when, when it happens so infrequently. » (PAG4)

« I would be concerned if the test isn't very effective or has a low positivity of detecting some sort of genetic and an anomaly, I'm not sure how valuable that would be. » (PAG6)

En second lieu, l'argument de la pente glissante fut souvent amené par les associations de patients, qui se questionnent sur l'avenir de notre société et de la vision de « l'enfant parfait » si le système de santé publique offre plus de conditions dépistées par le TGPNI, surtout si on n'encadre pas correctement le type de conditions dépistées par le test.

« Je pense qu'un coup rentre dans la machine, dans 30 ans on va pouvoir choisir le type d'enfant qu'on va vouloir. Et on va faire "he, on est parti de loin." Mais ça se peut. Ça se peut qu'on s'en aille vers ça. » (PAG1)

« I mean, that's like people are trying to find the perfect, a perfect child, right? I mean. To me, it comes down to eugenics, right? Someone's choosing a list of people or a list of attributes that are so bad that you should know ahead of time. So that you can have the choice of aborting that, that fetus. Right, and, and so who's making those choices, if those attributes are, are not a valued person or, or citizen? » (PAG2)

« Je trouve qu'on en est presque rendu là. On veut justement aller chercher tout ce qu'on peut qui n'est pas parfait et on veut l'éliminer. » (PAG11)

Cette vision de l'enfant parfait et une liste étendue de conditions pouvant être dépistées par le TGPNI dans le système public peuvent aussi, selon les associations contactées, mener à une vision

teintée d'une condition dans la société, surtout comparée à des programmes déjà établis de dépistage et de diagnostic, tels que celui de la trisomie-21.

« But there are people out there that believe the diagnosis of Prader-Willi syndrome is so horrible that you should find out before the child is born so you can make a decision to abort that child if you want. That's how I look at it, right? And to me, that just. That that's a game changer, right? That's the perception of so that's going to be the perception of how she's viewed by the public. With that diagnosis, because people already know now you can get tested free in vitro for Down syndrome and people can choose to abort that baby, right? So people view that, oh, my gosh, I can't have a child that has Down syndrome because that life is so, going to be so horrible that I have the choice to end, not life before that life is even born, right? And so that's that's a. That's the scary sight. » (PAG2)

« En faisant ça comme ça, on entretient des préjugés dans la société. On entretient des préjugés, on dépiste pas ce qu'on veut garder, on dépiste ce qu'on ne veut pas avoir. [...] ça va alimenter des préjugés envers toutes les situations qui peuvent, qui peuvent arriver. » (PAG10)

En dernier lieu, cette vision d'une condition dans la société peut mener à une augmentation des IMG pour les conditions dépistées par le TGPNI, ce qui est très problématique pour les associations.

« La médecine prédictive va nous donner beaucoup de renseignements. Mais va faire en sorte que ça va favoriser plus qu'autrement les cessations de grossesse. » (PAG10)

« Je serais curieuse de voir c'est quoi les données justement sur, au privé, avec toutes les conditions supplémentaires pour lesquelles on teste, c'est quoi le taux d'avortement qui vient avec aussi là. » (PAG11)

4.3.5. Le rôle d'autres acteurs dans l'offre du TGPNI

Cette prochaine section rapportera les propos des associations de patients sur le rôle d'autres parties prenantes dans l'offre du TGPNI; soit les professionnels de la santé, le gouvernement et les compagnies offrant le TGPNI.

4.3.5.1. Le rôle des professionnels de la santé dans l'offre du TGPNI selon les associations de patients

Rôle des professionnels de la santé

Selon les associations abordées, le rôle premier des professionnels de la santé est de fournir de l'information sur le TGPNI et sur les conditions dépistées par le test.

« General information, you know, even beyond NIPS, you know, the job of the medical community is to provide the information for parents to make informed decisions. »
(PAG4)

« The medical field is really well positioned to talk about the test itself. » (PAG6)

Information fournie par les professionnels de la santé

En revanche, les associations sont d'avis que l'information donnée par les professionnels de la santé n'est pas à jour et ne représentent pas la vraie réalité avec laquelle vivent les gens avec des conditions et leurs familles.

« Maybe many of the doctors are not up to date on what the current research is around where the web of research, which stages of the race, where researchers in what stages. »
(PAG2)

« Most medical professionals, I don't think are in a position to provide that level of information and that fully rounded detail and explanation of that side of the equation. »
(PAG6)

Plus précisément, les associations parlent avec véhémence du fait que les professionnels de la santé ne présentent pas une vue globale et à 360° des conditions génétiques, et qu'ils se concentrent, plus souvent qu'autrement sur l'aspect médical uniquement. Cela représente un grave manquement selon les associations de patients, surtout qu'il s'avère souvent être la première et la seule description d'une condition sur laquelle les personnes enceintes peuvent se baser pour déterminer de la suite de la grossesse.

« Just look at the medical model and the medical model says this is going to be really bad. You should abort your child, right? And so is that true, a true representation? I don't know. [...] a lot of times the medical model gets in the way of the true-life model. »
(PAG2)

« Those of us who, who live with Down syndrome might understand Down syndrome feel that mothers are not told the whole story about Down syndrome. » (PAG3)

« So the people in the medical field also have to present a, present the whole picture of what a life with disability could look like, and that's where I think that they are falling short, or at least some people are falling short. » (PAG8)

Les associations sont aussi d'avis que le modèle médical présenté par les professionnels de la santé, et aussi les professionnels de la santé plus souvent qu'autrement, manquerait de neutralité par rapport aux conditions génétiques dépistées.

« If the medical professional doesn't value these, these children as individuals and as citizens of our country like, that's the, that's the, that's what parents are hearing, right?

They're hearing that their child is not valuable. So I better not go through with this pregnancy. » (PAG2)

« It's, it's sad that a lot of doctors still feel that it's, you know, it's termination worthy, right. Like the diagnosis of Down syndrome is, you know, you're going to have an abortion. So that's we're not there yet, it's not we're not on a level playing field, you know. » (PAG7)

« Je pense que les médecins se voient comme étant quasiment plus neutres. Tsé ils veulent présenter des faits médicaux puis, mais en même temps, il manque un petit côté humain. » (PAG11)

Si le TGPNI était offert en 1^{ère} intention, il serait alors offert aux personnes enceintes par n'importe quel professionnel offrant du suivi de grossesse (obstétricien, omnipraticien, infirmière praticienne spécialisée, sage-femme, etc). Les associations considèrent cela comme un grave problème, car elles considèrent que la plupart des professionnels de la santé qui n'ont jamais eu à avoir des discussions sur le TGPNI, sur les résultats de TGPNI ou sur les conditions génétiques ciblées par le TGPNI, ou qui n'ont jamais suivi de personne avec une de ces conditions génétiques, auront encore plus de difficulté à expliquer la vue globale d'une condition.

« Si à l'annonce de diagnostic le médecin qui est là...je ne sais même pas si les médecins sont formés pour annoncer tout le temps les choses correctement. » (PAG1)

« I wouldn't want a GP to do that anyway because they don't know about a lot of these conditions. They might not. Well, might not have seen any of these conditions, for instance. » (PAG5)

« Do you think it's a problem if general practitioners or family doctors who may have never seen a children with Down syndrome are the ones to give out the information. R : I do think it's a problem. (PAG12)

Une solution à ce problème serait, selon les associations, de renforcer et de diversifier l'information donnée lors de la formation médicale. Et les associations sentent qu'elles peuvent jouer un rôle dans l'éducation des futurs professionnels de la santé, et de leur donner cette information sur la vie avec une condition génétique.

« We could seed professionals with resources that would be useful to pregnant women. » (PAG3)

« We want them to be able to provide them knowledge that there are groups like ours that are available and accessible to the families to have discussions. And we want them also to cover more than just the medical aspects of Down syndrome, but vocational, educational, employment, all the other aspects of what individuals with Down syndrome are likely to experience in their lives to make that informed decision. » (PAG4)

« We're, we're trying to find ways to, to navigate into the medical side of things, we haven't we don't have a perfect solution. What I would love to do is have opportunities to train medical, medical professionals, whether it's different, whatever the field is. But, yeah, I think that if our organizations could or have an opportunity to, to get in there and do some training with those professionals, that would be, that would be great. » (PAG8)

Par contre, cette solution a le potentiel de devenir très difficile pour les associations si elles doivent entrer en contact avec tous les professionnels de la santé pouvant offrir le TGPNI en 1^{ère} intention aux personnes enceintes.

« C'est pas l'hôpital pour enfants où les gens accouchent, c'est dans les hôpitaux, les autres hôpitaux. C'est là qu'on veut les rejoindre les médecins, puis vraiment les sensibiliser à la réalité-là. [...] je pense qu'il y a énormément de partenariats qui peuvent être faits dans l'ensemble du pays. Comme je dis nous autres pour notre région, on coordonne avec tous les hôpitaux, puis les travailleurs sociaux dans les hôpitaux. Mais de là à dire qu'on va pouvoir coordonner avec tous les cabinets de médecins, ça, ça devient plus compliqué par exemple. » (PAG11)

« I mean, that's a whole new practice that they need to learn, and we're just not ready for that yet. I absolutely don't think we're ready for that. [...] it's just not part of the curriculum. It's not part of learning, it's not part of what they're taught. So I mean, if we're doing it with the people now and it's still not working properly, I can't imagine allowing every single thing. At least it's only, you know, the specialists. It's not GP's where there are millions of them. » (PAG12)

4.3.5.2. Le rôle du gouvernement dans l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et dans l'offre du TGPNI étendu

Rôle du gouvernement

Certaines associations semblent d'avis que le gouvernement a définitivement un rôle à jouer dans le fait d'étendre le TGPNI : soit en l'offrant à toutes les personnes enceintes ou en étendant le nombre de conditions pouvant être dépistées par le test.

« Le système de santé revient du point de vue du provincial à décider. » (PAG11)

Pour d'autres, le gouvernement a même un devoir d'offrir les tests disponibles sur le marché aux personnes enceintes dans le cadre d'un système de santé provincial.

« The government shouldn't put restrictions in place for known viable scientific methods for getting medical information for families. » (PAG4)

« I can see it definitely being a part of public healthcare. I don't have an issue and I think it would probably be seen as a good thing as being part of the overall public healthcare system. » (PAG6)

En lien avec ce rôle à jouer dans l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et dans l'expansion des conditions dépistées, ce serait le devoir du gouvernement de fournir aux personnes enceintes et à leurs partenaires les informations sur les conditions génétiques dépistées par le TGPNI, ou du moins à eux leur responsabilité de former les professionnels de la santé pour qu'ils puissent les informer adéquatement sur le test et ses implications futures.

« Que au moins ça vienne du Gouvernement puis que ça leur dise: "écoutez votre enfant à une maladie rare, voici la maladie rare, voici l'explication de la maladie, au lieu que ce soit eux-autres qui aient à aller chercher. » (PAG9)

Dans le dernier type d'opinion, le gouvernement n'aurait aucun rôle à jouer, et pas que sur l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et sur l'étendue des conditions dépistées, mais aussi sur l'offre de tests et de dépistage pour les personnes enceintes en général.

« I don't think the government should have a role in pregnancy and women's health at all. I, I think, you know, realistically, I don't, I don't think they should have a role. » (PAG12)

Enjeux par rapport au rôle du gouvernement

L'offre gouvernementale du TGPNI en 1^{ère} intention et l'offre étendue des conditions dépistées amènent quand même quelques enjeux selon les associations de patients.

D'abord, les associations entrevoient la possibilité que le TGPNI et les enjeux reliés à son offre deviennent des questions politiques, et que les gouvernements s'en servent pour atteindre des buts électoraux, plutôt qu'en faire des questions de société comme il se devrait.

« I'm not sure what role the government would play, I would see this as more a decision that would come from the medical field rather than a political field, I think the politics definitely makes things a little bit more complicated and a different layer to things. » (PAG6)

« De plus en plus, ils vont rendre ces questions-là des questions électorales, des questions politiques pour jouer les émotions des gens les uns contre les autres. » (PAG11)

Un autre enjeu que voient les associations de patients concerne les parties prenantes et leur influence sur le gouvernement. Les associations ne sentent pas qu'elles ont un réel levier pour influencer les décisions du gouvernement, surtout comparé à l'influence que peuvent avoir les personnes enceintes, les professionnels de la santé ou même les compagnies vendant le TGPNI.

« Un coup que tu as mis la main dans le tordeur faut que tu embarques. Ils auront pas le choix d'y aller, les femmes vont vouloir. Le système deux vitesses, ça marchera pas longtemps. » (PAG1)

« Il y a un lobby, un lobby qui est fort, qui est plus fort que des associations comme la nôtre, comme des organismes comme la nôtre, alors quand les médecins spécialistes en obstétrique et en gynécologie parlent, et bien au ministère de la Santé et bien ça a un effet. » (PAG10)

« Il y a beaucoup de lobbying qui se fait à plein de niveaux, autant dans le milieu des sciences, les compagnies de drogues, les communautés trisomie, autisme. Il va avoir du lobbying de tous bords, tous côtés. C'est sûr qu'il va y avoir une influence politique, qui va essayer de s'infiltrer aussi. C'est toujours à qui veut parler le plus fort. » (PAG11)

Ensuite, bien que j'aie rencontré des associations provenant de plusieurs provinces canadiennes, les différentes associations sont d'avis que le fait que l'offre du TGPNI ne soit pas la même partout au pays, et que différentes provinces pourraient décider d'implanter le TGPNI en 1^{ère} intention et d'autres non, ou d'offrir le dépistage pour des conditions que d'autres provinces n'offriraient pas, constitue un enjeu de justice envers les personnes enceintes canadiennes.

« Ça serait bon dans le fond qu'on ait la même approche dans l'ensemble du pays, mais ce n'est pas la réalité. [...] Je pense que ça va vraiment varier d'une province à l'autre pour que les gouvernements puissent prendre des décisions vraiment non influencées par la politique, je ne pense pas que ça va se faire du jour au lendemain, et je ne crois pas que ça va être équitable partout. Un peu comme, écoute on le voit aux États-Unis constamment sur ce genre de questions là. » (PAG11)

Enfin, un dernier enjeu relié à l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et à une offre étendue de conditions dépistées a été soulevé. Les associations se questionnent sur l'effet que cela aurait sur certaines ressources financées par le gouvernement, notamment sur les services offerts aux personnes avec des conditions génétiques. Les associations rencontrées semblent redouter que ces services, qu'elles considèrent déjà comme insuffisants, soient encore plus appauvris par une augmentation des dépistages.

« Si on le sait et que ça ne nous aide pas à avoir accès aux services parce que quand l'enfant arrive, tu es quand même un an et demi en attente, ou tu dois faire 18 téléphones pour avoir accès à des services publics. C'est un peu décourageant. C'est vraiment décourageant, même, parce que je vous dirais tout ce qui est rendez-vous médical, cardiologues, pneumologues. Ça, ça va super bien. Tout ce qui est réadaptation ou service de suivi, là, c'est là que ça dérape. C'est là que ça va pas bien. C'est là que l'attente est. [...] Les parents magasinent des endroits. C'est fou parce qu'on pense qu'au Québec, on est une société qui est ouverte à la différence, qui va offrir des bons services, mais pas tout à fait le cas. » (PAG1)

« I'm sure at least some people in government who are total bean counters and nothing else would be thinking, well, if more abortions happen with this, then there's less kids

who have some form of disability or some form of extra costs as they, as they grow up and whatnot, whether it be the school or the health system or whatever the case may be. You know hey, we're saving money that way. I would really hope that, that wouldn't be a consideration, but, you know, I'm not naive enough to say that at least for some people, it wouldn't be part of the fact of whether to offer the test or not. » (PAG5)

« Il y a une culture qui s'est installée comme si de rien n'était: ça sert à quoi d'investir dans cette cause-là, puisqu'il n'y en aura plus de personnes qui vivent avec une trisomie dans un avenir proche. [...] Alors de l'argent pour éliminer les enfants à naître avec une trisomie ça il y en a, puis c'est un puit sans fond. Mais pour les personnes qui sont là présentement, parmi nous, au nombre de 10 500, ben il y en a pas d'argent. » (PAG10)

L'idée de recensement des gens avec des conditions génétiques

En rencontrant les associations de patients, une grande partie d'entre elles m'ont fait part du fait qu'il n'y avait pas de chiffres connus sur les gens vivant avec une condition génétique au Canada.

« In relationship with stats, Canada has and particularly on this side of the border, there are no particular statistics about who has Down syndrome and who doesn't have Down syndrome. » (2021- 05-26-01)

« We have no way to track, you know, there's no census. It's not something that's documented. Honestly, I don't know how many people are living in Down syndrome in the greater Victoria area. We have estimates and even in Canada, we don't know how many people are living with Down syndrome. » (2021- 05-28-01)

« Au Québec, les statistiques dont nous détenons seraient à l'effet qu'il y aurait environ 10 500 personnes qui vivent avec une trisomie 21 tous âges confondus, mais cette estimation de la population vivant avec une trisomie elle est rendue incertaine depuis 2010. » (PAG10)

Pour les associations, cela représente un grave manquement. Un premier bénéficiaire entrevu d'avoir un certain type de recensement des personnes avec des conditions génétiques au Canada serait de pouvoir déterminer un tableau global et comparatif du type de soutien offert à ces personnes, selon leur région géographique et leur tranche d'âge.

« But for social programs, so not only from, from the government delivering social programs, but also from organizations like ours providing guidance for family support, we would we would like to know, well, what are we talking about here? » (PAG3)

« The numbers is, is really well, first of all, knowing where they're located, how they're being supported, what, what access they have to medical care, et cetera, can help frame some of the studies geared towards supporting and issues or concerns that may appear late in life. So that's that's one aspect. I'd like to see that information. » (PAG4)

« Si on savait au moins c'était quoi la grosseur de la communauté puis si on savait qui était dedans, on pourrait s'assurer que ces gens-là reçoivent le soutien et l'appui nécessaire, que ça soit quelque chose que nous on peut offrir comme association ou qu'on puisse les mettre en contact avec les personnes nécessaires. » (PAG11)

Comme second bénéficiaire escompté, les associations sont d'avis que de connaître le nombre de personnes avec des conditions génétiques pourrait avoir un important impact sur les programmes gouvernementaux et sur la recherche faite sur ces conditions.

« Most recently it was around vaccine prioritization for, for COVID well are we talking about four thousand people out of four hundred thousand, are we how many are we talking about here? Like what? Nobody really knew. Nobody could say, you know, it's a small population who appears to be at risk. You know, what's the vaccine prioritization? And that was a question that I was asked repeatedly by government: how, what's the population you're talking about? How many people are there at that time who were, you know, age 16 or over? » (PAG3)

« Having numbers and fully understanding how many people there are in Canada living with Down syndrome I think is important because it helps justify the need for research. [...] And then I think I mentioned for the easy thing is like I find it the same, whether you're going out for fundraising or you're going out for research dollars, you have to be able to actually represent the community that you're looking at. And you can't say that, hey, I want to do some research on this area, but I have no idea how many people this is actually impacting. So it's to support access to funding, to do research or government support, to do research. We need to have a better understanding of the community that we're supporting, which right now we don't. » (PAG4)

« Surtout les conditions génétiques rares, malheureusement, on n'a pas le, les chiffres exacts et donc quand qu'on vient à une nouvelle médication par exemple, ou un nouveau traitement, ben c'est très difficile d'aller auprès des gouvernements ou de Santé Canada ou même du gouvernement du Québec de dire: "bon, voici le nombre de personnes que cette médication-là va aider." Donc, oui, c'est important d'avoir ces statistiques-là. C'est des statistiques extrêmement utiles, surtout pour les maladies rares. » (PAG9)

Être au courant du nombre de personnes avec des conditions génétiques permettrait aussi, finalement, de connaître la tendance au niveau des naissances.

« People with Down syndrome that appears to be on a downward trend. Is it on a downward trend because less women are getting pregnant or is it on a downward trend because more women are being tested and then terminate the pregnancy? » (PAG3)

« I actually think that we measure what, what we value. And we are better able to make informed decisions and make change, through data driven decision making. So if there is more information on, on the stats, so, you know, so that you can actually see, OK, so where are we now? Are we really at seven hundred and twenty or is it something less and is it declining and what are the reasons for that. » (PAG8)

« Là, on sait elle est comment grosse notre communauté. On peut voir si elle grossit ou elle diminue à chaque année. Mais ça serait bon aussi d'avoir un chiffre exact en termes de taux d'avortement pour justement les cas où le fœtus a une trisomie qui est viable. Tsé il y en a qui sont vraiment pas viables. Mais pour celles qui sont viables comme trisomie 21, ben c'est quoi le taux exact au Canada? On a une idée, mais on ne sait pas. » (PAG11)

Les personnes rencontrées ne pensent pas, par contre, que ce soit aux associations d'aller chercher ce nombre, mais plutôt au gouvernement.

« Faudrait que ça aille au niveau du gouvernement. Les associations, je veux dire nous on est juste des parents, honnêtement-là. On fait ce qu'on peut, mais pour nous on aurait besoin du support des professionnels de la santé de 1 et 2 oui, du gouvernement absolument. [...] non c'est pas aux associations d'aller chercher ça. C'est vraiment au gouvernement à regarder vraiment au niveau de cette population-là. » (PAG9)

« Quand il y a des naissances, il devrait être enregistrées quelque part. Je ne dis pas avec le nom, mais au moins le chiffre. Il devrait exister dans les bases médicales, quelque part que ce soit même peut-être Statistique Canada, dans leur sondage de base, ils posent plein de questions, mais pas ça. » (PAG11)

4.3.5.3. Le rôle des compagnies dans l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et dans l'offre du TGPNI étendu

Rôle des compagnies offrant le TGPNI

Selon les associations contactées, le rôle des compagnies offrant le TGPNI devrait être d'offrir de l'information sur les conditions dépistées par le TGPNI. Cette information pourrait être donnée soit aux personnes enceintes, soit aux professionnels de la santé pour qu'ensuite l'information soit transmise aux personnes enceintes.

« The actual manufacturers of the tests. The ... If you're considering if if a family wants these tests, that the GP, I mean, I guess at least has access to this to some form of kit from the manufacturers, but, curated with genetic counselors. » (PAG5)

Enjeux par rapport au rôle des compagnies qui offrent le test

Par contre, les associations sont d'avis que les compagnies qui offrent le test ont quand même certains enjeux qui leur sont propres.

Un premier enjeu est le biais des compagnies par rapport aux profits réalisés avec le TGPNI. Selon les associations rencontrées, cela pourrait amener les manufacturiers à présenter le test d'une façon non neutre.

« Slanted polls, well, they have a vested interest in selling their test, they get money off it. » (PAG5)

« Les tests seront surs à 100%. C'est exprimé comme une avancée technologique, c'est exposé comme une avancée, une prouesse scientifique. » (PAG10)

Ces enjeux prendraient aussi de plus en plus d'importance si le TGPNI était offert en 1^{ère} intention.

« Of course, we have to sell the test. Somebody's selling the test here. Like, that's the other side of it. You know, imagine, imagine the, the impact that it would have on the manufacturer if it became ... but this is every, every pregnant person got a test like this just because no matter no matter what. » (PAG3)

Tableau 6. – Synthèse des thématiques et sous-thématiques abordées dans le cadre des entrevues qualitatives

| |
|---|
| <p>Le rôle des associations de patients, présent et futur</p> <ul style="list-style-type: none"> Les différents rôles des associations de patients <ul style="list-style-type: none"> La prise de contact avec l'association Le rôle des associations après l'implantation du TGPNI Organisme pro-information Rôle suite à l'implantation du TGPNI en 1^{ère} intention Rôle des associations après l'expansion des conditions dépistées avec le TGPNI Limite des associations de patients |
| <p>Les bénéfices et les enjeux de l'offre du TGPNI vus par les associations de patients</p> <ul style="list-style-type: none"> Les bénéfices du TGPNI <ul style="list-style-type: none"> Temps de préparation Grossesse mieux informée Temps dans la prise de décision suite aux résultats Enjeux importants pour les associations liées à l'offre du TGPNI <ul style="list-style-type: none"> Le TGPNI en tant que test de dépistage Bien comprendre les implications qui peuvent découler du TGPNI Plus d'information n'est pas nécessairement une bonne chose Plus on teste, plus on fait peur Crainte de la routinisation Interruptions médicales de grossesse ciblées pour des conditions génétiques Conséquences de l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention ou sur l'expansion des conditions dépistées sur les enfants qui naîtront avec des conditions Vision sociétale des conditions génétiques |
| <p>Les opinions des associations sur le TGPNI : opinion sur le test et vision de l'offre en 1^{ère} intention comparativement à l'offre en 2^e intention</p> <ul style="list-style-type: none"> Opinion des associations sur l'offre du TGPNI dans le programme de dépistage prénatal Opinion sur l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention ou en 2^e intention |
| <p>Opinion des associations sur l'offre étendue du TGPNI</p> <ul style="list-style-type: none"> Opinion des associations sur l'offre étendue du TGPNI Y a-t-il une limite aux conditions qui devraient être dépistées par le TGPNI Utilisation de critères pour déterminer quelles conditions dépistées par le TGPNI Préoccupations liées à l'offre étendue du TGPNI |
| <p>Le rôle d'autres acteurs dans l'offre du TGPNI</p> <ul style="list-style-type: none"> Le rôle des professionnels de la santé dans l'offre du TGPNI selon les associations de patients <ul style="list-style-type: none"> Rôle des professionnels de la santé Information fournie par les professionnels de la santé |

Le rôle du gouvernement dans l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et dans l'offre du TGPNI étendu

Rôle du gouvernement

Enjeux par rapport au rôle du gouvernement

L'idée de recensement des gens avec des conditions génétiques

Le rôle des compagnies dans l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et dans l'offre du TGPNI étendu

Rôle des compagnies offrant le TGPNI

Enjeux par rapport au rôle des compagnies qui offrent le test

Chapitre 5 – Analyse des résultats

Le principal but de mon projet était de déterminer quels enjeux entrent en jeu pour les associations de patients par rapport à l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention au Canada et à une offre étendue des conditions dépistées par le test. Cette prochaine section comportera dans un premier temps une discussion sur les énoncés faits par les associations face à ces enjeux lors des rencontres. Comme mentionnés à la section précédente, une des principales observations faites par les associations rencontrées fut que l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et l'offre étendue du TGPNI viendraient principalement exacerber des enjeux déjà présents dans l'offre du TGPNI tel que fait actuellement dans différentes provinces canadiennes. Dans un deuxième temps, je viendrai discuter de ces enjeux relevés durant mes entrevues, et aussi discuter des solutions proposées par les associations pour tenter de remédier à ces enjeux. Bien que le but de PÉGASE-2 soit d'émettre des recommandations au sujet de l'offre en 1^{ère} intention et de l'offre étendue du TGPNI au Canada, mon projet, à ce stade, se concentrera uniquement sur une description des réponses des associations rencontrées et des enjeux soulevés dans le cadre des entretiens, et non sur la présentation de recommandations précises basées sur les entrevues réalisées.

5.1. Offre du TGPNI en 1^{ère} intention

La première conclusion issue de ma recherche est qu'il ne semble pas y avoir de consensus par rapport à l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention; on retrouve des associations qui sont favorables à l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention, d'autres qui s'y opposent et certaines qui sont plutôt mitigées. Une chose importante à mentionner ici est que le positionnement des associations de patients n'ont pas toutes la même mission et les mêmes valeurs et, en cela, il aurait été surprenant de trouver un mouvement associatif assemblé sous la même opinion.

De plus contrairement à des associations de patients d'autres pays qui ont vu le nombre de demandes d'information augmenter de la part de personnes enceintes suite à l'introduction du TGPNI (Meredith et al., 2016; Owen et al., 2020), les associations canadiennes ne semblent pas avoir nécessairement observé de conséquences tangibles sur le nombre et le type de demandes faites depuis l'introduction du TGPNI en 2^e intention dans certaines provinces. Les associations autres

que pour la trisomie-21 n'ont aussi pas remarqué de questions reliées au TGPNI. Pourquoi les associations canadiennes ne rapportent-elles pas avoir vu une augmentation des demandes reliées à des résultats de TGPNI comme ailleurs? Selon les participants, les personnes enceintes prennent contact avec leurs associations suite à un diagnostic en cours de grossesse ou à une naissance. Il est possible que la discussion sur le type de tests ayant mené au diagnostic ne fasse donc pas partie des informations qui sont partagées par les personnes prenant contact avec l'association. Il est aussi possible que les personnes se faisant offrir le TGPNI présentement, soit les personnes considérées à risque, soient plus sensibilisées à des questions concernant leur grossesse. En effet, certains des critères utilisés pour offrir le TGPNI en 2^e intention (notamment l'âge avancé et une grossesse précédente avec une trisomie 13, 18 ou 21) peuvent amener des discussions dès le début d'une grossesse, et ainsi favoriser une réflexion préalable à l'offre du TGPNI. Cela peut, dans certains cas, permettre aux personnes enceintes de réfléchir et donc créer moins de stress au moment de décider de faire le test ou au moment des résultats (Lewis et al., 2016b). Selon cette idée, il se pourrait donc qu'en offrant le TGPNI en 1^{ère} intention, et donc à une population ne se définissant pas comme à risque d'avoir un fœtus avec une condition génétique, on augmente aussi le stress généré chez les personnes enceintes et donc les demandes faites aux associations de patients, dans une recherche parfois effrénée de réponses à des questions imprévues (Agatista et al., 2018). Donc même si présentement peu de personnes enceintes contactent des associations spécifiquement suite à un résultat de TGPNI, il n'est pas impossible de penser que, si jamais le TGPNI était offert en 1^{ère} intention, que cela ne serait pas le cas. En offrant le TGPNI en 1^{ère} intention, il est aussi fort probable que plus de personnes prennent la décision d'y procéder. Cette augmentation du nombre de tests pourrait aussi faire en sorte que plus de personnes décident de s'adresser aux associations directement, et que les associations se retrouveraient devant les mêmes problèmes que les associations d'autres pays (Owen et al., 2020).

Pour les associations qui ne considèrent pas que le TGPNI devrait être offert en 1^{ère} intention, on peut voir qu'elles associent beaucoup l'offre en 1^{ère} intention à une augmentation du nombre d'IMG ciblées. Cet argument suit la tendance voulant que les plus une personne enceinte est jeune et plus grande est la tendance à avoir une IMG suite à un diagnostic de trisomie-21 (Kaposy, 2013). L'introduction du TGPNI en 1^{ère} intention a comme but, notamment, de promouvoir l'autonomie des personnes enceintes et de limiter les iniquités d'accès au test entre le système privé et le système

public (de Groot-van der Mooren et al., 2021) (Vanstone et al., 2014). Dans aucun cas les associations n'ont mentionné l'idée de remettre en question le choix individuel des personnes enceintes à prendre une décision sur leur grossesse. Par contre, un choix individuel peut rarement être sorti du contexte social dans lequel quelqu'un évolue (Rubeis & Steger, 2019). Les prochaines sections discuteront de ces facteurs qui peuvent être des freins à l'atteinte de l'autonomie reproductive espérée.

Les associations rencontrées n'ont par contre pas discuté des enjeux reliés aux personnes enceintes qui auraient une IMG après un TGPNI sans procéder à test invasif pour confirmer ou infirmer un résultat (Griffin et al., 2018) (Cernat et al., 2019). Il est possible que les associations qui sont beaucoup plus en contact avec des parents d'enfants avec une condition génétique qu'avec des personnes enceintes n'anticipent pas cet enjeu.

Cependant, bien que selon certaines associations, l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention est vue comme étant éthiquement justifiable, il n'en reste pas moins que pour elles aussi, il existe de sérieuses lacunes dans le système actuel qu'il est nécessaire de régler. Par contre, un changement de mentalité et de façon de faire drastique est peu probable de se produire au même moment que l'augmentation du nombre de personnes qui ont accès au TGPNI. L'expression « *it's not that we shouldn't, it's that we're not ready yet* » (Vanstone et al., 2018) démontre bien cette dualité. Selon les associations rencontrées, il est difficile de penser qu'il est éthique d'introduire un test à toutes les personnes enceintes et de s'attaquer ensuite aux enjeux découlant de son implantation.

5.2. Offre étendue du TGPNI

Un des résultats intéressants provenant de ma recherche est que les associations pour la trisomie 21 et les associations pour des conditions visées par l'expansion du TGPNI semblent avoir des opinions différentes face aux bénéfices d'une offre étendue du TGPNI.

En effet, les associations pour des conditions visées par l'expansion possible du TGPNI émettent moins de réserves et soutiennent que, la technologie existant, qu'il n'est pas justifié d'empêcher certaines personnes enceintes d'avoir accès à cette information. Cela fait écho à cet argument que le TGPNI permet de donner plus d'information sur une grossesse et qu'en cela, il favorise

l'autonomie reproductive des personnes enceintes (Christiaens et al., 2021). Ainsi, les associations sont d'avis qu'en n'offrant le TGPNI que pour les trisomies 13, 18 et 21, on coupe une partie de la population de tous les avantages perçus du TGPNI, comme le temps de préparation, le temps de poser des questions et de se renseigner sur une condition, le temps de se bâtir un réseau de soutien, le suivi médical dès la naissance et, surtout, de s'éviter un diagnostic tardif pour une condition qui aurait nécessité une attention médicale plus tôt (Griffin et al., 2018) (Christiaens et al., 2021) (Thomas, 2017).

Cependant, les associations pour la trisomie-21 reconnaissent certains de ces avantages au TGPNI; elles discutent même amplement de ces avantages lors des rencontres. Leur réserve face à une offre étendue du TGPNI semble être beaucoup plus liée au fait qu'elles perçoivent de sérieuses lacunes par rapport à l'offre actuelle du TGPNI, notamment le manque d'information balancée donnée aux personnes enceintes concernant les conditions génétiques déjà dépistées. Selon elles, augmenter le nombre de conditions dépistées ne ferait que transposer ces lacunes aux autres conditions dépistées. Dans une étude de Kater-Kuipers et al., certains parents d'enfants avec une trisomie-21 étaient favorables à une offre étendue du TGPNI, sentant que cela pourrait diminuer le message social envoyé par un programme de dépistage uniquement centré sur certaines trisomies (Kater-Kuipers, Bunnik, et al., 2018). Peut-être qu'en tant qu'associations, et sans spécifiquement avoir comme mandat de défendre toutes les personnes avec des conditions génétiques, qu'elles sentent qu'il est de leur devoir de pousser pour des enjeux qui affecteront, au final, toutes les associations. Peut-être se considèrent-elles aussi comme les sonneurs d'alerte, ou comme ayant une responsabilité en tant que porte-parole d'une condition faisant partie de l'offre des tests prénataux depuis longtemps. Une des grandes préoccupations de l'offre du TGPNI reste toujours l'impact que cette offre peut avoir sur la vision d'une condition dans la société et sur la discrimination envers les personnes avec ces conditions (Dupras et al., 2018). En cela, les associations pour les conditions visées par l'expansion du TGPNI sont très sensibles à l'idée que ce test pourrait favoriser ou augmenter la stigmatisation d'une condition par la société.

L'enjeu de la justice, soit la question que l'offre étendue du TGPNI dans le système de santé privé affecte de façon disproportionnée les gens avec un statut socio-économique moins élevé (Dupras et al., 2020) (Cernat et al., 2019) (Barrett et al., 2017), n'a pas été soulevé dans le cadre des

entrevues afin de justifier une offre étendue dans le système de santé publique. Il est possible que les associations rencontrent les personnes enceintes à un moment où l'enjeu de la justice et de l'accès équitable au TGPNI ne soit plus un facteur important, surtout considérant que les associations rencontrent majoritairement les personnes suite à la naissance de leur enfant.

5.2.1. Limite à mettre sur les conditions dépistées

La question de la limite à mettre sur les conditions dépistées dans le présent ou dans le futur du TGPNI est plus épineuse et amène des idées dissonantes entre les associations rencontrées, discordance qui peut être expliquée par les opinions sur l'offre étendue. Il peut en effet être difficile de penser à une limite pour une association qui ne considère pas l'offre étendue du TGPNI comme éthiquement acceptable. Il est aussi intéressant de voir que le fait qu'un test pour davantage de conditions ait un coût plus élevé soit un facteur important à considérer pour les associations dans l'offre étendue du TGPNI. Cette idée que le coût du TGPNI favorise ou non son acceptabilité sociale n'est pas nouvelle et a déjà été rapportée ailleurs qu'auprès d'associations de patients (Dupras et al., 2020) (Barrett et al., 2017). Il est possible, comme mentionné par une des associations qu'elles évaluent que le PPV faible du TGPNI pour certaines conditions, et donc la nécessité de réaliser un test invasif suite aux résultats du TGPNI, est un coût qui ne devrait pas être assumé par le système de santé publique (Christiaens et al., 2021).

Au final, ce que démontrent les résultats obtenus est plutôt que les associations veulent être incluses dans le développement de ces critères, ou du moins dans la caractérisation des critères. Surtout si, comme on peut le voir dans plusieurs politiques de santé, ces critères sont basés sur des définitions subjectives de qualité de vie et de sévérité de condition (Kleiderman et al., 2019) (Kleiderman et al., 2022), quand même plus de 1200 professionnels de la génétique ne peuvent pas s'entendre sur une définition du mot « condition sévère » (Wertz & Knoppers, 2002). Les associations rencontrées ne sentent pas, par contre, que la tâche leur revient, mais désirent faire partie des discussions ou de la création d'une liste de critères.

5.3. Difficulté d'obtenir de l'information juste et balancée sur une condition génétique

Les associations rencontrées dans le cadre de mon projet ont toutes mentionné l'importance de donner de l'information juste et balancée sur une condition génétique pré- ou post-TGPNI. Par contre, l'opinion sur le meilleur acteur pour donner ces informations pouvait, comme on l'a vu, diverger.

5.3.1. Manque de formation des professionnels de la santé

Les associations sont d'avis que les professionnels de la santé sont mal outillés pour discuter avec les personnes enceintes des conditions génétiques. Durant les entretiens que j'ai réalisés, les associations ont pu témoigner des histoires de parents qu'elles reçoivent et qui ne peignent pas un très bon portrait des discussions suivant les résultats de TGPNI. Pour venir appuyer ce vécu des associations, des études réalisées auprès de professionnels ont aussi déterminé qu'ils se sentent aussi mal outillés pour mener des discussions sur des conditions génétiques suite à un résultat de dépistage prénatal (Gould, 2020) (Orzechowski et al., 2021).

Bien entendu, avoir une meilleure formation médicale ne réglera pas tout. Une fois les professionnels seuls avec les personnes enceintes et les couples, une partie du travail reste encore à faire. Le conseil non directif, ou *non directive counseling*, est un concept développé par Carl Rogers et dans laquelle, par une discussion entre deux partis, les receveurs de soins médicaux, par une discussion sur leurs objectifs de vie et sur comment leurs choix médicaux viennent s'insérer dans cet objectif, parviennent à une décision par rapport à un problème ou à une décision médicale (Wolff & Jung, 1995).

De plus, une fois que la porte est refermée sur le bureau du professionnel de la santé, il est difficile, voire impossible, de savoir comment les choses sont présentées (Agatista et al., 2018). Le but n'est pas ici de dire que l'on doit venir s'immiscer dans les rendez-vous entre une personne enceinte et un professionnel de la santé. Par contre, considérant que, comme démontré par mes résultats, plusieurs personnes prennent contact avec les associations pour tenter de combler des lacunes qu'elles voient à l'information présentée, il semble être clair que certains professionnels ne parviennent pas à promouvoir le type de conseil désiré pour permettre d'atteindre une réelle

autonomie reproductive (Cernat et al., 2019) (Owen et al., 2020) (Meredith et al., 2016) (Thomas et al., 2021). Et cela ne concerne pas que les professionnels moins habitués à discuter de conditions génétiques. Les professionnels qui prodiguent du conseil génétique se sentent aussi parfois mal formés pour discuter des enjeux sociaux des conditions génétiques (Kellogg et al., 2014) (Farrelly et al., 2012).

Cet enjeu, déjà présent avec une offre réduite du TGPNI et une offre en 2^e intention, pourrait devenir encore plus présent si le nombre de professionnels pouvant offrir le TGPNI venait à augmenter (Ohnhaeuser & Schmitz, 2016). Dans différentes études déjà réalisées, les personnes enceintes considéraient recevoir des informations différentes suite à des rencontres entre des professionnels spécialisés en génétiques et d'autres faisant plutôt du suivi de grossesse (Vanstone et al., 2018). Si le but d'offrir le TGPNI en 1^{ère} intention et d'étendre le nombre de conditions dépistées est de réellement permettre aux personnes enceintes d'avoir une meilleure autonomie reproductive, il est essentiel que tous les professionnels touchés soient mieux outillés. Les associations ne sont pas les seuls à se questionner sur cet enjeu. Selon certaines études, le milieu du conseil génétique se questionne aussi sur les compétences de certains professionnels à prodiguer certains conseils aux personnes enceintes (Agatista et al., 2018). Le problème étant donc déjà présent, il serait juste de penser qu'il le sera encore ans le futur (Ravitsky et al., 2021).

5.3.2. Neutralité des associations de patients

Un des aspects démontrés dans mes résultats est que les associations considèrent qu'aucune source n'est totalement neutre en ce qui a trait à l'offre du TGPNI. Elles discutent elles-mêmes du fait qu'il est parfois difficile de mettre de côté leurs sentiments face à leurs enfants ou aux membres de l'association pour aider des personnes enceintes et des couples dans la décision à prendre. Ce sentiment, que l'on retrouve aussi dans la littérature (Meredith et al., 2016) (S. L. Rose, 2013), n'est pas problématique en soi. En effet, les associations ont d'abord et avant tout un rôle auprès de support et de représentation des personnes avec des conditions génétiques (Brems & McCoy, 2019).

Aucune des associations rencontrées n'a explicité le fait qu'en tant que groupe de représentation, elles se sentaient mal à l'aise de pouvoir être mis en position d'influence par rapport à des futurs parents, ou ont discuté de l'influence indue que leur discours pourrait avoir sur eux. Cela peut être

dû à l'idée que les organisations rencontrées se considèrent comment pro-information et perçoivent qu'elles ne font que répondre à des questions que les personnes enceintes se posent déjà. De plus, bien que les associations soient déjà très sensibles à, par exemple, l'utilisation de mots sensibles comme « grossesse normale » « fœtus normal » « grossesse à risque » (Hodgson et al., 2005) (Grant & Flint, 2007), il serait faux de penser qu'elles soient formées à donner, par exemple, un conseil non-directif complet. Surtout quand on considère que, comme mentionné dans la section 2.5.1., le conseil non-directif tant prôné par les soins prénataux est aussi une pratique qui peut manquer d'encadrement même chez les gens sensés le préférer. L'idée que les associations, en plus d'être non-neutres, puissent exercer une influence indue chez les personnes enceintes et leurs partenaires est donc possible. Considérant que différentes études ont déjà été réalisées auprès de personnes enceintes et de leurs partenaires par rapport à l'influence que leurs professionnels de la santé avaient eue sur leurs décisions (Montgomery & Thayer, 2020) (Martin et al., 2021) (Molina et al., 2019), il serait intéressant d'explorer cette question auprès de personnes ayant rencontré des associations.

De plus, même si les associations sont une excellente source d'information sur la vie avec une condition génétique, elles ne possèdent pas les qualifications nécessaires pour expliquer certains résultats, par exemple la valeur prédictive positive du test, très importante dans l'interprétation du résultat du TGPNI, et encore plus importante dans l'offre élargie du TGPNI.

Les associations n'ont pas les mêmes accès à des ressources et à des fonds, et non plus les mêmes expériences et capacités de conseil. Certaines associations peuvent donc sentir que de donner de l'information à des personnes enceintes peut faire partie de leurs rôles et décider de l'endosser. Cependant, il semble assez inconcevable de s'attendre à ce que les personnes enceintes soient au courant de ces distinctions lorsqu'elles cherchent des informations sur une condition. Cela peut avoir un effet sur le type et la qualité du soutien reçu (Hodgson et al., 2005).

La collaboration entre les associations et d'autres parties prenantes est déjà bien implantée dans d'autres aspects des soins, par exemple à différentes étapes de la recherche clinique sur des conditions (Roennow et al., 2020). Les associations semblent ouvertes à de telles collaborations

avec d'autres parties prenantes pour créer, par exemple, des feuillets d'information sur une condition génétique, ou une documentation pour bonifier la formation médicale.

5.3.3. Création d'une documentation/feuilleter d'information/ressource informative

Certains types de documentation existe déjà. Le Québec, par exemple, s'est doté, suite au début de l'offre du TGPNI en 2^e intention, d'un document de références pour les professionnels de la santé (Gouvernement du Québec, 2020b). Les instances gouvernementales pourraient être mandatées de fournir de l'information aux professionnels de la santé. Toutefois, comme l'ont mentionné certaines associations, le TGPNI a le potentiel de devenir un enjeu électoral et politique. Aux États-Unis, six compagnies offrant le TGPNI se sont regroupées pour former la *Coalition for Access to Prenatal Screening* (CAPS), une organisation de lobbying ayant pour but de sensibiliser les législateurs et d'encourager le remboursement du TGPNI (National Council on Disability, 2019). Selon certains auteurs, l'offre du TGPNI dans un pays où l'accès à l'avortement est très régulé pourrait pousser encore plus des réglementations antiavortement (King, 2012).

Les organismes gouvernementaux (fonctionnaires, administrateurs, spécialistes de santé publique) sont aussi impliqués dans la gestion d'un programme de dépistage et influencent et les facteurs organisationnels influencent la mise en œuvre des services d'obstétriques et de consultation entourant le TGPNI (Ngan et al., 2018). Ce sont majoritairement ces acteurs qui sont chargés de prendre les décisions concernant la meilleure façon d'intégrer le TGPNI dans le système de santé (Vanstone et al., 2018). Il est donc important que ces acteurs aillent offrir de l'information concernant le TGPNI provenant de différents acteurs, sans quoi cette information risque d'être biaisée (Nuffield Council on Bioethics, 2017).

Selon les associations rencontrées dans le cadre de mon projet, une autre option serait que les compagnies qui offrent le TGPNI participent aussi à la création d'information sur les conditions. Cependant, les compagnies peuvent quand même présenter certains biais. Premièrement, le fait que les compagnies vendent le TGPNI est une énorme source de biais possible. Des tests réalisés sur les moteurs de recherche les plus connus montrent que lorsque le terme « *non-invasive prenatal testing* » est recherché, les trois premières pages de recherches renferment des liens vers les

principales compagnies offrant le test (Farrell et al., 2015). De plus, les informations, tant sur les conditions, que sur la VPP du test et que sur des concepts comme le libre-choix de faire un TGPNI sont aussi soit absents ou soit défaillant sur plusieurs de ces sites (Farrell et al., 2015) (Minear, Alessi, et al., 2015) (Meredith et al., 2016).

Les associations pensent par ailleurs qu'il est important et même primordial qu'elles soient intégrées en tant que parties prenantes dans le développement de tout outil de formation. Premièrement, elles possèdent une expertise sur les conditions visées, leur permettant de donner des informations aux professionnels sur le côté humain d'une condition. De plus, elles possèdent déjà un statut dans la communauté et sont souvent déjà reconnues comme pouvant parler au nom des gens avec des conditions et de leurs familles. Finalement, elles ont souvent déjà créé du matériel informatif qui pourrait être modifié ou bonifié pour former le personnel médical. Cela permettrait d'éviter la création de nouveau matériel. D'un côté, l'idée d'intégrer les associations de patients dans la formation du personnel de la santé permettrait d'établir un contact entre les professionnels et les associations. Cela leur permettrait de se faire connaître, et pourrait augmenter la probabilité que les personnes enceintes soient référées aux associations locales suite à un résultat de dépistage. Par contre, les associations avec qui j'ai discuté ont longuement parlé des limites auxquelles elles sont confrontées. Dans le cas de la formation de médecin, cela signifierait des limites imposées par le manque de personnel et de bénévoles, et qui les empêcheraient de contacter tous les professionnels de leur région.

Peut-être serait-il nécessaire alors d'avoir une ressource tierce, ou de faire contribuer diverses parties prenantes à la création d'un document, tant pour les personnes enceintes que pour les professionnels de la santé.

5.3.3.1. Besoin de supporter la formation continue

Finalement, un dernier aspect essentiel pour s'assurer que les personnes enceintes reçoivent de l'information juste et équilibrée sur une condition génétique avant de prendre la décision de faire un TGPNI ou après avoir reçu les résultats d'un TGPNI est de favoriser une formation continue du personnel médical. Les biais, soit les préférences, prédispositions ou préférences individuelles qui peuvent empêcher la neutralité et l'objectivité (Schwandt, 2015) peuvent représenter un frein à la

communication entre un professionnel et une personne enceinte. Il serait faux de penser que simplement offrir de l'information au personnel médical permet d'invalider tous les biais que peuvent avoir le personnel de la santé envers certaines conditions génétiques. James B. Gould (Gould, 2020) donne quelques exemples de ces biais, répertoriés dans le tableau 6 ci-dessous.

Tableau 7. – Différents biais possibles pour les travailleurs de la santé selon James B. Gould (Gould, 2020)

| Type de biais | Définition selon James B. Gould |
|----------------------------------|--|
| Stereotyping and oversimplifying | Clinicians may categorize people with intellectual disabilities into a homogenous group and reduce the complexities of intellectual disabilities to simple medical features. Prenatal testing picks out a single fact—the child will be disabled—and makes a sweeping generalization that ignores everything else about who they could be. |
| Confirmation bias | Clinicians may search for and interpret information about intellectual disabilities and quality of life in a way that reinforces their existing assumptions, while ignoring data that challenges and does not fit their preconceptions. |
| Conservatism bias | Clinicians may fail to revise their beliefs about intellectual disabilities harm when presented with evidence (like the positive testimony of people with intellectual disabilities that goes against what they believe to be true. |
| Anchoring effect | Clinicians may be overly influenced by their initial beliefs about intellectual disabilities. The impression that it is correlated with poor quality of life becomes a starting point which is resistant to empirical data about the well-being of people with intellectual disabilities. |
| Availability error | Clinicians may evaluate the traits of a future child by how easily instances of intellectual disabilities come to mind. Medical attitudes are pessimistic partly because doctors see the most severely disabled children, which skews their perspective about life with intellectual disabilities. |
| False consensus effect | Clinicians lack regular contact with families successfully raising children with intellectual disabilities and spend most of their time with colleagues who |

| | |
|-----------------|---|
| | share negative attitudes about ID—and so they may conclude that the tragedy view of ID is common sense. |
| Blind spot bias | Clinicians may not recognize the limits of their knowledge and be overconfident in the truth of their beliefs. Because they are better informed medically about ID, they may find it difficult to think about quality of life from the perspective of those who are better informed experientially. |

5.4. Tension entre autonomie reproductive et choix éclairé

L'introduction du TGPNI dans le système de santé a été motivée par cette idée que le test permettrait aux personnes enceintes d'atteindre une meilleure autonomie reproductive et qu'il représente, en cela, une avancée positive (Griffin et al., 2018). Les personnes enceintes peuvent aussi avoir une conviction que le TGPNI leur permettra de recevoir ces informations sur la grossesse dans le but d'avoir une grossesse plus éclairée (Floyd et al., 2016) (O'Brien et al., 2017). Cependant, le TGPNI, tout comme d'autres technologies de dépistages ou de diagnostic, tendra à devenir de moins en moins dispendieux, de plus en plus précis et de plus en plus sophistiqué avec le temps. Cette poussée technologique viendra mettre encore plus de pression sur les enjeux déjà présents, notamment la routinisation du TGPNI, l'impact du personnel de la santé sur la décision des personnes enceintes et la gestion des informations liées aux résultats de tests de dépistage; trois enjeux qui, en eux-mêmes, ont déjà un impact significatif sur les personnes enceintes.

5.4.1. Routinisation

Un des avantages perçus du TGPNI face à d'autres tests prénataux, tant par les associations rencontrées que par les témoignages retrouvés dans la littérature, est sans contexte le fait que le test ne comporte aucun risque pour le fœtus.

Ici, on se trouve selon moi devant un enjeu amené par, notamment, les risques que présentent les tests prénataux invasifs pour le fœtus et la grossesse. Lors de la discussion entre une personne enceinte et son professionnel de la santé avant un test prénatal invasif, l'emphasis était davantage mise sur les risques associés au test, et moins sur les résultats ou sur les conditions génétiques qui pouvaient être diagnostiquées chez le fœtus. Cela peut être en raison, premièrement, du manque de temps disponible lors des rencontres médicales. Deuxièmement, cela peut être dû au fait qu'un test

invasif, comme une amniocentèse ou une BVC, se faisait une fois que la grossesse était déjà identifiée comme étant à risque. En changeant de catégorie de risque, peut-être que certains professionnels assumaient que le consentement éclairé le plus important à obtenir était plutôt par rapport au test lui-même, et moins au niveau de la question sur ce que les personnes enceintes désiraient savoir sur leur fœtus. Cette hypothèse peut, en elle-même, être problématique.

Cependant, la sécurité du TGPNI, tant pour la personne enceinte que pour le fœtus, rend désuète tout un pan des conversations pré-tests, en la remplaçant par une conversation sur les spécificités et les limites du test. Cependant, avec une offre élargie du TGPNI, ces conversations peuvent devenir lourdes et difficiles à comprendre pour les personnes enceintes et leurs partenaires, rendant un consentement éclairé plus difficile à obtenir (van der Steen et al., 2019), et favorisant aussi une routinisation du TGPNI, vu alors comme simplement un test sanguin comme tous les autres réalisé au cours d'une grossesse, et dont les implications seront discutées uniquement après avoir reçu les résultats (Zaami et al., 2021).

Les associations sont conscientes du risque de routinisation du TGPNI, et, comme le démontrent les résultats obtenus, sont particulièrement sensibles aux risques de routinisation de l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et d'une offre étendue. En revenant sur le point préalablement discuté, en offrant le TGPNI en 1^{ère} intention, soit à toutes les personnes enceintes plutôt qu'uniquement à celles considérées comme à risque, les professionnels font davantage face à des personnes n'étant pas considérées comme ayant une grossesse à risque et n'ayant pas débuté à se questionner sur ce que le terme « à risque » peut signifier tant pour leur grossesse que pour leur futur. Cependant, dans l'optique de valoriser l'autonomie reproductive, recommander le TGPNI et ensuite proposer un test invasif avec un conseil non directif après avoir reçu des résultats est en soi problématique d'un point de vue éthique (Ravitsky et al., 2022). Cela ramène à l'idée que la réflexion importante à avoir est relative aux risques du test et non à la condition. Plus le TGPNI est offert de façon routinière dans l'offre de soins prénataux, plus les personnes enceintes risquent de ne pas avoir l'opportunité de refuser le test. Au lieu de se sentir autonomisées dans leur choix, les personnes enceintes peuvent en fin de compte se sentir déresponsabilisées par le TGPNI.

5.4.3. Les obstacles à l'autonomie reproductive

Il est intéressant de se questionner sur la notion de pouvoir par rapport au TGPNI. Dans l'idéal d'une grossesse éclairée, une personne enceinte profiterait d'une pleine autonomie reproductive et parviendrait à ses décisions seule, dénuée de toute pression induite par son partenaire, la société, la politique et les professionnels de la santé. L'idée étant alors de leur donner toute l'information possible afin de leur permettre d'éclairer leurs choix reproductifs. Cependant, comme l'ont mentionné plusieurs personnes rencontrées dans le cadre de mes entretiens, trop d'information n'est pas nécessairement une bonne chose. Cette idée que plus d'information sur une grossesse n'équivaut pas à plus de pouvoir a déjà été démontrée (Hunt et al., 2005) (Ravitsky et al., 2017) (Farrell et al., 2014). Les notions complexes entourant non seulement le TGPNI, mais encore plus l'offre étendue du TGPNI (surtout en prenant en compte les différentes VPP pour chaque condition pouvant être dépistée), peuvent rendre encore plus irréalisables cette notion d'autonomie reproductive. D'autant plus importante que, bien souvent, le discours est associé à la notion de pouvoir, mais aussi de devoir. Cela peut laisser les personnes enceintes dans une situation extrêmement difficile, et aussi les laisser à court de ressources vers lesquelles se tourner dans l'espoir d'obtenir des réponses (Dupras et al., 2020).

On peut argumenter que la question de l'autonomie reproductive des femmes n'a servi que de vernis utilisé pour rendre des technologies comme le TGPNI acceptables et acceptés. Cela ne signifie pas que le TGPNI ne serve pas l'autonomie reproductive des femmes, loin de là. Mais on ne doit pas perdre de vue que c'est dans l'interaction avec les professionnels de la santé que se joue l'autonomisation des personnes enceintes, et non uniquement dans la décision d'offrir ou non un test (Ravitsky, 2017).

L'autonomie reproductive des personnes enceintes n'est pas un droit qui devrait être enlevé. Il est plutôt question, pour les professionnels de la santé, d'être conscients du contexte dans lequel ces choix seront faits. L'autonomie qui vaut la peine d'avoir (*autonomy worth having*), une théorie développée par Josephine Johnston et Rachel Zacharia (Johnston & Zacharias, 2017) est un principe qui tente de répondre aux limites de la conception classique de l'autonomie reproductive. Elles prônent qu'il est important d'arrêter de voir l'autonomie comme signifiant uniquement être libre de toute intervention médicale non désirée. Selon cette théorie, l'autonomie reproductive

devient donc comme la fin d'un processus qui a permis de mettre en lumière et d'éliminer les contraintes sociales qui peuvent influencer la capacité d'une personne enceinte de prendre des décisions sur sa grossesse (Begović, 2019). Dans le cadre de mes entrevues, les associations ont largement discuté de l'importance du consentement éclairé dans l'offre du TGPNI, et du fait que les professionnels de la santé se devaient d'être les gardiens de ce consentement. Cependant, les décisions individuelles ne peuvent être prises séparément du contexte sociétal dans lequel les personnes enceintes et les professionnels de la santé évoluent, mais bien dans un contexte bien particulier de valeurs, d'attitudes et de perceptions face, notamment, aux personnes avec des conditions génétiques (Rubeis & Steger, 2019). La promotion de cette vision de l'autonomie ne viendrait donc pas remettre en doute les bénéfices de l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention ni de son offre étendue, mais viendrait plutôt redéfinir ce que signifie de décider pour soi-même. Finalement, un aspect qui n'a pas été discuté dans le cadre de mes entrevues, mais qui est important à prendre en compte quant à une offre en 1^{ère} intention du TGPNI est que le niveau d'éducation, de littératie et l'origine ethnique d'une personne peut aussi grandement changer la façon dont elle utilisera l'information présentée par un professionnel de la santé (Molina et al., 2019).

5.5. Impact sociétal du TGPNI

Les associations rencontrées sont claires sur un point : elles ne désirent pas remettre en cause le choix individuel des personnes enceintes ou des couples à décider de l'avenir d'une grossesse. Par contre, elles sont très soucieuses de l'impact sociétal que peuvent avoir des politiques de santé comme l'introduction du TGPNI en 1^{ère} intention et l'expansion des conditions dépistées sur les personnes avec des conditions génétiques en tant que communauté, et de comment l'environnement politique peut influencer la manière dont les personnes enceintes procéderont à leurs choix reproductifs (Nuffield Council on Bioethics, 2017).

Ici, les associations pour la trisomie 21 et les associations pour des conditions visées par l'expansion sont sensiblement du même avis concernant les impacts de l'offre du TGPNI en 1^{ère} intention et par l'expansion des conditions sur la communauté. Pour les associations pour la trisomie 21, elles voient déjà des impacts de l'offre de technologies de dépistage et de diagnostic prénataux sur les gens et les familles faisant partie de leur communauté. Les tests prénataux comme le TGPNI ont un impact sur les personnes avec des conditions génétiques. Les individus peuvent

être affectés par le concept de « soi non désiré » dans le regard des autres, et se questionner sur leur propre existence au travers des décisions reproductives d'autres personnes (Barter & Hastings, 2017). De plus, les associations sont aussi très sensibles aux impacts que pourrait avoir une diminution des gens avec des conditions génétiques sur leur communauté à différents niveaux. Un de ces enjeux, aussi mentionné dans le cadre des entrevues réalisées, est la diminution du contact entre les gens avec des conditions génétiques (Griffin et al., 2018). Cet enjeu vient directement impacter le rôle de communauté sociale rempli par les associations.

Comme mentionné précédemment, les associations représentant des gens avec une condition autre que la trisomie 21 se posent les mêmes questions. Malgré le fait que ces conditions ne sont pas présentement dépistées à grande échelle par le TGPNI, elles semblent grandement se baser le dépistage de la trisomie 21 pour anticiper les impacts sur leur communauté.

Dans son livre *Choosing Down Syndrome : Ethics and New Prenatal Testing Technologies*, Chris Kaposy dit ceci par rapport aux biais sur la trisomie-21 et au choix de faire ou non un test de dépistage :

« Biased attitudes toward Down Syndrome are not caused by the availability of prenatal testing and selective termination, or at least there is no intuitive causal link. Rather, it is the other way around: biased attitudes are themselves a cause of the uptake of prenatal testing and selective termination. Actions that arise out of biased motivations also perpetuate attitudes that are harmful to people with Down syndrome. » (Kaposy, 2018)

Encore une fois, ici, on se retrouve avec deux idées qui semblent inconciliables : étendre l'offre du TGPNI pour permettre à toutes les personnes enceintes d'y avoir accès et étendre le nombre de conditions dépistées, sans toutefois rendre compte des biais conscients et inconscients présents dans la société envers les gens avec ces conditions génétiques (Thomas et al., 2021). Il serait peut-être irréaliste de chercher à éliminer toute source de biais envers une condition génétique avant de penser étendre le TGPNI. Cependant, il existe des solutions pouvant tenter de minimiser ces sources de biais et qui devraient accompagner une offre éthique du TGPNI en 1^{ère} intention et une offre étendue à plus de conditions. Dans ce contexte, il ne faut pas minimiser l'impact d'une offre d'information portant sur le vécu expérientiel des gens avec des conditions génétiques et de leurs proches (Ravitsky et al., 2021). Les associations que j'ai pu rencontrer en entrevues favorisent le

jumelage entre les personnes ayant des interrogations sur une condition et les gens qui vivent avec cette condition tous les jours. Cette approche permet une immersion dans la vie de quelqu'un d'autre et peut être plus efficace pour éliminer des sources de biais implicites et explicites. Bien entendu, cette pratique peut difficilement être implantée à grande échelle. Par contre, en laissant plus de place et en favorisant l'implication des personnes avec des conditions génétiques à la création de culture et à la vie en société, cela pourrait être un bon pas vers l'avant.

5.6. Besoin de recensement des gens avec des conditions génétiques

Un des enjeux amenés par les associations de patients dans le cadre de mon projet fut le manque de données sur combien de personnes vivent avec des conditions génétiques au Canada, un enjeu qui est aussi présent ailleurs dans le monde. Je donnerai l'exemple de la trisomie 21, mais la situation est similaire et les données encore moins présentes lorsque l'on parle des autres conditions dépistées par la trisomie 21.

La nécessité de connaître le nombre de personnes avec des conditions génétiques est déjà quelque chose qui a été demandé par différentes parties prenantes dans le milieu (Oster-Granite et al., 2011).

Les gens ayant déjà travaillé ou lu sur la trisomie 21 sont peut-être au courant que le nombre de personnes vivant actuellement avec une trisomie 21 au Canada est présentement estimé à 45 000 personnes (Canadian Down Syndrome Society, s. d.). Cette donnée n'est pourtant qu'une estimation, basée sur en grande partie sur la prévalence estimée des naissances. Cette estimation semble reposer sur une taille fixe de la population, une espérance de vie similaire entre les gens avec une trisomie 21 et le reste de la population, et une prévalence constante de la trisomie 21 dans le temps (Presson et al., 2013). Le Canada possède quand même certaines informations sur le nombre de personnes vivant avec une trisomie 21 au pays, mais les derniers résultats publics, peu nombreux, sont issus d'un recensement réalisé entre 2005 et 2013 et ont été publiés en 2017 (Agence de la santé publique du Canada, 2017). Au Québec, le Ministère de la Santé et des Services Sociaux possède aussi certaines données, publiées en 2011, démontrent le nombre de naissances de personnes avec une trisomie 21 entre 1991 et 2008 dans les différentes régions de la province (Ministère de la santé et des services sociaux, 2011).

En juin 2022, le Gouvernement du Québec a déployé la première politique nationale sur les maladies rares (Ministère de la santé et des services sociaux, 2022), une politique qui « *vise à optimiser l'accessibilité des soins et des services de santé de qualité, sécuritaires, équitables, inclusifs et adaptés aux besoins particuliers des patients atteints de maladies rares et de leur famille. »* (Cabinet du ministre de la Santé et des Services sociaux, 2022). Bien que la trisomie 21 ne soit pas considérée comme une maladie rare, plusieurs des conditions pouvant être dépistées par le TGPNI sont considérées comme étant des maladies rares. Pour cette raison, l'offre étendue TGPNI dans le cadre du Programme québécois de dépistage prénatal fait partie de cette politique.

Dans le cadre de cette politique, le Ministère de la Santé et des Services Sociaux vise à appuyer la création d'un registre québécois des patients atteints de maladies rares. Principalement, selon la politique, un registre permettrait de faciliter le recrutement pour des projets de recherche sur certaines conditions (Ministère de la santé et des services sociaux, 2022). Cela aurait un impact sur la recherche sur la trisomie 21, où les connaissances sur certains aspects de la condition présentent encore de sérieuses lacunes (Rasmussen et al., 2008), mais, comme l'ont mentionné certaines des personnes rencontrées dans le cadre de mon projet, cela pourrait avoir un très grand impact sur la recherche pour des conditions plus rares, où un des freins à la recherche est souvent le manque de personnes participantes.

Bien que le principal intérêt de ce registre soit par rapport à la recherche, ce registre permettra aussi d'obtenir des données démographiques. Au niveau gouvernemental, l'évaluation démographique d'une population permet de faire des choix et d'élaborer des politiques liées à la protection sociale, aux soins de santé et à d'autres politiques publiques (Huete-García & Otaola-Barranquero, 2021). Mieux connaître non seulement le nombre de personnes avec des conditions génétiques, mais connaître leur âge, pouvoir savoir où ils se trouvent dans le pays permettrait de s'assurer que les ressources soient présentes, mais aussi qu'elles soient bien distribuées et que l'on puisse offrir des services adéquats pour la population, peu importe leur âge et leur étape de vie. Le manque de disponibilité de certaines ressources dans certaines régions fait d'ailleurs partie des constats émis suite à des consultations avec des organismes québécois représentant des gens avec des maladies rares dans le cadre du développement de la *Politique québécoise pour les maladies rares* (Ministère de la santé et des services sociaux, 2022). Idéalement, un recensement des services auxquelles ses

personnes ont accès dans leur communauté, et aussi du type de services utilisés est nécessaire, et c'est probablement pourquoi l'accès amélioré et facilité aux soins et aux services fait aussi partie de la *Politique québécoise pour les maladies rares* (Ministère de la santé et des services sociaux, 2022).

Finalement, un recensement permettrait aussi d'évaluer le nombre de naissances avec une trisomie 21, ou toute autre condition génétique. Encore une fois, l'idée est ici de ne pas venir s'insérer dans le choix individuel des personnes enceintes à prendre des décisions sur leurs grossesses en évaluant, par exemple, le nombre de personnes qui reçoivent un TGPNI positif et le nombre de personnes accouchant ensuite d'un enfant avec une condition. Par contre, on entend souvent que le nombre de personnes avec une trisomie-21 est en déclin de manière générale (de Graaf et al., 2021), malgré le fait que plusieurs études suggèrent le contraire (Loane et al., 2013) (Wu & Morris, 2013). Un autre sujet très sensible pour le milieu des associations de patients, semble être les pays qui enregistrent 0 naissance de personnes avec cette condition génétique (Zhang, 2020). Bien qu'aucun pays, même ceux avec peu ou pas de naissance, ne soient activement en train d'empêcher la naissance de personnes avec une trisomie-21 (Government of Iceland, 2018), avoir un recensement annuel, mais aussi s'étendant sur plusieurs années, permettrait d'obtenir un portrait du nombre de naissances au fil du temps. Bien qu'une tendance en elle-même ne donne pas beaucoup d'information, elle permettrait tout de même de stimuler des réflexions ou des questionnements face à certains modèles qui pourraient émerger.

Comme les associations rencontrées le mentionnent, selon elles, le gouvernement serait la meilleure ressource pour obtenir les informations, mais aussi pour les présenter et les faire parvenir aux diverses parties prenantes. De plus, considérant que les instances qui gagneraient le plus à connaître le nombre de personnes avec des conditions et leurs caractéristiques démographiques soient diverses branches du gouvernement (santé, santé publique, éducation, travail), il serait logique que le gouvernement soit aussi l'instance qui se charge de les collecter.

Il est clair que le recensement des gens avec des conditions génétiques au Canada est une question qui peut comporter plusieurs enjeux éthiques. Cette étude n'ayant pas comme but de s'y pencher spécifiquement, je n'aborderai pas ces enjeux. Davantage de recherche est nécessaire pour

développer une méthode de recensement éthique, mais semble être un désir tant de la part du Gouvernement du Québec que d'organismes communautaires en maladies rares.

5.7. Limites de l'étude

L'étude possède certaines limites. Premièrement, le TGPNI peut dépister un nombre grandissant de conditions. Dans le cadre du projet PEGASE 2, nous avons visé 11 conditions susceptibles d'être ajoutées lors d'une éventuelle expansion (e.g. microdélétion 22q11.2, syndrome de Prader Willi et Angelman, voir section 2.2.3.). Par contre, j'ai pu réaliser des entrevues avec des associations qui ne représentaient que trois conditions génétiques. Il aurait été intéressant d'obtenir la participation d'associations représentant un plus grand nombre de conditions génétiques, surtout de la part d'associations représentant des conditions visées par l'expansion du TGPNI. Il est important de noter que ce sont des conditions rares et que pour certaines d'entre elles il y a peu ou pas d'associations au Canada.

Deuxièmement, les associations rencontrées étaient présentes dans uniquement cinq provinces canadiennes. Chaque province et territoire possède des enjeux et des réalités qui leur sont propres, et des entrevues avec des représentants d'associations dans les provinces non couvertes aurait pu amener des enjeux qui n'ont pas été discutés dans les entrevues réalisées. Malgré cela, deux associations étaient des associations nationales, et donc représentaient des gens vivant dans l'ensemble du pays.

Finalement, bien que l'idée fût d'obtenir les perspectives des associations, cela pouvait devenir difficile lorsque l'association n'avait pas émis d'avis sur la question. Nous avons anticipé ce problème, et c'est une des raisons qui a motivé le fait de ne recruter que des gens parlant au nom de l'association. Lorsque la question se posait durant l'entrevue, je répondais que l'important était répondre en fonction des valeurs portées par l'association. Par contre, il arrivait que les lignes soient floues entre l'opinion personnelle de la personne en entrevue et l'opinion de la personne comme représentant de l'association. Cela a compliqué quelque peu l'analyse et a pu ajouter à la subjectivité déjà présente dans toute analyse qualitative. La tenue d'un journal de bord a permis, suite à chaque entretien, de tenir des réflexions et une analyse concomitante à l'entrevue de ce qui se disait dans le cadre de la rencontre. Lors de l'analyse thématique, la revue de ce journal de bord

a permis de remettre en mémoire des impressions eues lors des entretiens et a permis de mieux faire le tri entre les propres pensées de la personne rencontrée et leurs opinions en tant que représentants d'associations.

Chapitre 6 – Conclusion

En conclusion, la grande majorité des associations de patients rencontrées ne se positionnent pas pour l'élimination du TGPNI ni pour empêcher son offre en 1^{ère} intention ou l'expansion du nombre de conditions dépistées. Les associations avec lesquelles j'ai eu la chance de discuter semblent plutôt penser que le système de santé ne semble pas prêt à ces changements dans l'offre du TGPNI. En effet, selon les associations, il ne semble pas éthiquement justifiable de souhaiter offrir le TGPNI à toutes les personnes enceintes et étendre le nombre de conditions dépistées sans s'être préalablement attaqué aux enjeux découlant de ces implantations, comme les lacunes dans la formation des professionnels de la santé et les biais qui existent face au diagnostic de conditions génétiques. Elles plaident plutôt qu'une offre éthique du TGPNI en 1^{ère} intention et du TGPNI étendu doit passer par un changement dans la manière dont l'information est présentée aux personnes enceintes et à leurs partenaires.

Ce changement, les associations désirent en faire partie. Elles considèrent que leur position toute particulière auprès de la communauté et des gens qui ont des conditions génétiques leur permettent d'avoir une expertise essentielle à prendre en compte pour fournir une vision plus complète des conditions. Par contre, les associations disposent de moyens réduits et qui ne leur permettent pas de fournir du soutien directement à tous les professionnels de la santé pouvant offrir et discuter du TGPNI et des conditions dépistées. Les associations qui parviennent à communiquer avec tous les professionnels de la santé de leur région y parviennent à peine, et il est donc difficile d'imaginer comment elles y parviendraient si le nombre de professionnels de la santé qui sont en mesure d'offrir le TGPNI venait à augmenter. Une des conclusions de mon travail est donc qu'il serait impératif que les différentes parties prenantes relatives à l'offre du TGPNI puissent travailler ensemble pour déterminer quelles informations devraient être intégrées aux rencontres pré et post test. Selon les associations, une revisite complète du type et de la nature des informations données est essentielle pour que le TGPNI permette réellement de promouvoir l'autonomie reproductive des personnes enceintes.

Enfin, la question du recensement des gens avec des conditions génétiques semble une avenue à ne pas perdre de vue. Du point de vue des associations, il s'agit d'un outil qui pourrait bénéficier autant à leur rôle qu'à celui d'autres parties prenantes comme les professionnels de la santé et le gouvernement.

Références bibliographiques

Agatista, P. K., Mercer, M. B., Coleridge, M., & Farrell, R. M. (2018). Genetic Counselors' Perspectives About Cell-Free DNA : Experiences, Challenges, and Expectations for Obstetricians. *Journal of Genetic Counseling*, 27(6), 1374-1385. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0268-y>

Agence de la santé publique du Canada. (2017). *Down Syndrome Surveillance in Canada, 2005-2013*. <https://www.canada.ca/content/dam/phac-aspc/documents/services/publications/healthy-living/down-syndrome-surveillance-2005-2013/pub1-eng.pdf>

Alberta Precision Laboratories. (2020). *Funding Non-Invasive Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy*. <https://www.albertahealthservices.ca/assets/wf/lab/wf-lab-gls-funding-non-invasive-prenatal-screening.pdf>

Alderson, P. (2001). Prenatal screening, ethics and Down's syndrome : A literature review. *Nursing Ethics*, 8(4), 360-374. <https://doi.org/10.1177/096973300100800408>

Alliance, G., & Screening Services, T. N. Y.-M.-A. C. for G. and N. (2009). PRENATAL SCREENING AND TESTING. In *Understanding Genetics : A New York, Mid-Atlantic Guide for Patients and Health Professionals*. Genetic Alliance. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115544/>

Allyse, M., & Chandrasekharan, S. (2015). Too much, too soon? : Commercial provision of noninvasive prenatal screening for subchromosomal abnormalities and beyond. *Genetics in Medicine*, 17(12), 4.

Anderson, G. (1999). Nondirectiveness in prenatal genetics : Patients read between the lines. *Nursing Ethics*, 6(2), 126-136. <https://doi.org/10.1177/096973309900600205>

Asch, A. (2003). Disability equality and prenatal testing : Contradictory or compatible? *Florida State University Law Review*. *Florida State University. College of Law*, 30(2), 315-342.

Asch, A., & Wasserman, D. (2005). Where Is the Sin in Synecdoche? Prenatal Testing and the Parent-Child Relationship. *Quality of Life and Human Difference: Genetic Testing, Health Care, and Disability*, 172-216. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511614590.008>

Aymé, S., Kole, A., & Groft, S. (2008). Empowerment of patients : Lessons from the rare diseases community. *The Lancet*, 371(9629), 2048-2051. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60875-2](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60875-2)

Baggott, R., & Forster, R. (2008). Health consumer and patients' organizations in Europe : Towards a comparative analysis. *Health Expectations : An International Journal of Public Participation in Health Care and Health Policy*, 11(1), 85-94. <https://doi.org/10.1111/j.1369->

Barrett, A. N., Advani, H. V., Chitty, L. S., Su, L. L., Biswas, A., Tan, W. C., Hill, M., & Choolani, M. (2017). Evaluation of preferences of women and healthcare professionals in Singapore for implementation of noninvasive prenatal testing for Down syndrome. *Singapore Medical Journal*, 58(6), 298-310. <https://doi.org/10.11622/smedj.2016114>

Bartels, D. M., LeRoy, B. S., McCarthy, P., & Caplan, A. L. (1997). Nondirectiveness in genetic counseling : A survey of practitioners. *American Journal of Medical Genetics*, 72(2), 172-179.
Barter, B., & Hastings, R. (2017). *Consultation with Individuals with Down syndrome about Non Invasive Prenatal Testing (NIPT)*. 51.

Begović, D. (2019). Prenatal testing : Does reproductive autonomy succeed in dispelling eugenic concerns? *Bioethics*, 33(8), 958-964. <https://doi.org/10.1111/bioe.12602>

Birko, S., Ravitsky, V., Dupras, C., Le Clerc-Blain, J., Lemoine, M.-E., Affdal, A. O., Haidar, H., & Laberge, A.-M. (2019). The value of non-invasive prenatal testing : Preferences of Canadian pregnant women, their partners, and health professionals regarding NIPT use and access. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 19(1), 22. <https://doi.org/10.1186/s12884-018-2153-y>

Blumberg, L. (1994). The politics of prenatal testing and selective abortion. *Sexuality and Disability*, 12(2), 135-153. <https://doi.org/10.1007/BF02547888>

Boardman, F. K. (2014). The expressivist objection to prenatal testing : The experiences of families living with genetic disease. *Social Science & Medicine (1982)*, 107, 18-25. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2014.02.025>

Bowman-Smart, H., Savulescu, J., Mand, C., Gyngell, C., Pertile, M. D., Lewis, S., & Delatycki, M. B. (2019). 'Is it better not to know certain things?' : Views of women who have undergone non-invasive prenatal testing on its possible future applications. *Journal of Medical Ethics*, 45(4), 231-238. <https://doi.org/10.1136/medethics-2018-105167>

Brems, J. H., & McCoy, M. S. (2019). A Content Analysis of Patient Advocacy Organization Policies Addressing Institutional Conflicts of Interest. *AJOB Empirical Bioethics*, 10(4), 215-221. <https://doi.org/10.1080/23294515.2019.1670278>

Brewer, J., Demers, L., & Musci, T. (2017). Survey of US obstetrician opinions regarding NIPT use in general practice : Implementation and barrie. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medecine*, 30(15), 1793-1796. <https://doi.org/10.1080/14767058.2016.1225035>

Brinkmann, S. (2018). The Interview. In *The SAGE Handbook of Qualitative Research* (5th éd., p. 576-599). SAGE Publications Ltd.

Bunnik, E. M., Kater, A., Galjaard, J. H., & de Beaufort, I. D. (2020). Should pregnant women be charged for non-invasive prenatal screening ? Implications for reproductive autonomy and equal access. *Journal of Medical Ethics*, 46, 194-198.

Burgess, R., Cernat, A., Little, L., & Vanstone, M. (2020). Implementing Publicly Funded Noninvasive Prenatal Testing for Fetal Aneuploidy in Ontario, Canada : Clinician Experiences With a Disruptive Technology. *Qualitative Health Research*, 30(12), 1941-1952. <https://doi.org/10.1177/1049732320945303>

Cabinet du ministre de la Santé et des Services sociaux. (2022, juin 6). *Déploiement de la première politique nationale sur les maladies rares*. <https://www.quebec.ca/nouvelles/actualites/details/deploiement-de-la-premiere-politique-nationale-sur-les-maladies-rares-41022>

Cambridge Dictionary. (s. d.). *THE VANGUARD* | signification, définition dans le dictionnaire Anglais de Cambridge. Consulté 21 juillet 2022, à l'adresse <https://dictionary.cambridge.org/fr/dictionnaire/anglais/vanguard>

Canadian Down Syndrome Society. (s. d.). *FAQ* | Canadian Down Syndrome Society. Canadian Down Syndrome Society. Consulté 11 mars 2022, à l'adresse <https://cdss.ca/resources/general-information/faq/>

Carlson, L. M., & Vora, N. L. (2017). Prenatal Diagnosis. *Obstetrics and gynecology clinics of North America*, 44(2), 245-256. <https://doi.org/10.1016/j.ogc.2017.02.004>

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, 27. <https://doi.org/10.1186/s12884-018-2168-4>

Chan, W. V., Johnson, J.-A., Wilson, R. D., & Metcalfe, A. (2018). Obstetrical provider knowledge and attitudes towards cell-free DNA screening : Results of a cross-sectional national survey. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 18(1), 40. <https://doi.org/10.1186/s12884-018-1662-z>

Chen, E. A., & Schiffman, J. F. (2000). Attitudes Toward Genetic Counseling and Prenatal Diagnosis Among a Group of Individuals with Physical Disabilities. *Journal of Genetic Counseling*, 9(2), 137-152. <https://doi.org/10.1023/A:1009412025722>

Chen, K. M., White, K., Shabbeer, J., & Schmid, M. (2019). Maternal age trends support uptake of non-invasive prenatal testing (NIPT) in the low-risk population. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*, 32(23), 4039-4042. <https://doi.org/10.1080/14767058.2018.1481033>

Christiaens, L., Chitty, L. S., & Langlois, S. (2021). Current controversies in prenatal diagnosis : Expanded NIPT that includes conditions other than trisomies 13, 18, and 21 should be offered. *Prenatal Diagnosis*, 41(10), 1316-1323. <https://doi.org/10.1002/pd.5943>

Daley, R., Hill, M., & Chitty, L. S. (2014). Non-invasive prenatal diagnosis : Progress and potential. *Archives of Disease in Childhood - Fetal and Neonatal Edition*, 99(5), F426-F430. <https://doi.org/10.1136/archdischild-2013-304828>

Deans, Z., Clarke, A. J., & Newson, A. J. (2014). *For Your Interest ? The Ethical Acceptability of*

Using NonInvasive Prenatal Testing to Test Purely for Information. 7.

de Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. G. (2021). Estimation of the number of people with Down syndrome in Europe. *European Journal of Human Genetics*, 29(3), 402-410. <https://doi.org/10.1038/s41431-020-00748-y>

de Groot-van der Mooren, M., de Graaf, G., Weijerman, M. E., Hoffer, M. J. V., Knijnenburg, J., van der Kevie-Kersemaekers, A. M. F., Kooper, A. J. A., Voorhoeve, E., Sikkema-Raddatz, B., van Zutven, L. J. C. M., Srebniak, M. I., Huijsdens-van Amsterdam, K., Engelen, J. J. M., Smeets, D., van Kaam, A. H., & Cornel, M. C. (2021). Does non-invasive prenatal testing affect the livebirth prevalence of Down syndrome in the Netherlands? A population-based register study. *Prenatal Diagnosis*, 41(10), 1351-1359. <https://doi.org/10.1002/pd.6003>

Dondorp, W., de Wert, G., Bombard, Y., Bianchi, D. W., Bergmann, C., Borry, P., Chitty, L. S., Fellmann, F., Forzano, F., Hall, A., Henneman, L., Howard, H. C., Lucassen, A., Ormond, K., Peterlin, B., Radojkovic, D., Rogowski, W., Soller, M., Tibben, A., ... Cornel, M. C. (2015). Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond : Challenges of responsible innovation in prenatal screening. *European Journal of Human Genetics*, 23(11), 1438-1450. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.57>

Dufner, A. (2021). Non-invasive prenatal testing (NIPT) : Does the practice discriminate against persons with disabilities? *Journal of Perinatal Medicine*, 49(8), 945-948. <https://doi.org/10.1515/jpm-2021-0211>

Dupras, C., Birko, S., Affdal, A., Haidar, H., Lemoine, M.-E., & Ravitsky, V. (2018). Benefits, challenges and ethical principles associated with implementing noninvasive prenatal testing : A Delphi study. *CMAJ Open*, 6(4), E513-E519. <https://doi.org/10.9778/cmajo.20180083>

Dupras, C., Birko, S., Affdal, A. O., Haidar, H., Lemoine, M.-E., & Ravitsky, V. (2020). Governing the futures of non-invasive prenatal testing : An exploration of social acceptability using the Delphi method. *Social Science & Medicine*, 112930. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2020.112930>

Edwards, J. G., & Ferrante, R. R. (2009). *Toward Concurrence : Understanding Prenatal Screening and Diagnosis of Down Syndrome from the Health Professional and Advocacy Community Perspectives*. 10.

Edwards, P. C. (2016). Patient support and advocacy organizations : Partners in promoting awareness and improving the lives of patients with oral and maxillofacial disease. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology and Oral Radiology*, 121(3), 203-204. <https://doi.org/10.1016/j.oooo.2015.12.001>

Fairbrother, G., Johnson, S., Musci, T. J., & Song, K. (2013). Clinical experience of noninvasive prenatal testing with cell-free DNA for fetal trisomies 21, 18, and 13, in a general screening population. *Prenatal Diagnosis*, 33(6), 580-583. <https://doi.org/10.1002/pd.4092>

Farrell, R. M., Agatista, P. K., Mercer, M., & Coleridge, M. B. (2015). Online direct-to-consumer messages about non-invasive prenatal genetic testing. *Reproductive Biomedicine & Society Online*, 1(2), 88-97. <https://doi.org/10.1016/j.rbms.2016.02.002>

Farrell, R. M., Mercer, M. B., Agatista, P. K., Smith, M. B., & Philipson, E. (2014). It's More Than a Blood Test : Patients' Perspectives on Noninvasive Prenatal Testing. *Journal of Clinical Medicine*, 3(2), 614-631. <https://doi.org/10.3390/jcm3020614>

Farrelly, E., Cho, M. K., Erby, L., Roter, D., Stenzel, A., & Ormond, K. (2012). Genetic Counseling for Prenatal Testing : Where is the Discussion About Disability? *Journal of Genetic Counseling*, 21(6), 814-824. <https://doi.org/10.1007/s10897-012-9484-z>

Floyd, E., Allyse, M. A., & Michie, M. (2016). Spanish- and English-speaking pregnant women's views on cfDNA and other prenatal screening : Practical and ethical reflections. *Journal of genetic counseling*, 25(5), 965-977. <https://doi.org/10.1007/s10897-015-9928-3>

Frets, P. G., Duivenvoorden, H. J., Verhage, F., & Niermeijer, M. F. (1992). The reproductive decision-making process after genetic counseling : Psychosocial aspects. *Birth Defects Original Article Series*, 28(1), 21-28.

Friedman, A. L., & Miles, S. (2006). *Stakeholders : Theory and Practice*. OUP Oxford.

Gadsbøll, K., Petersen, O. B., Gatinois, V., Strange, H., Jacobsson, B., Wapner, R., Vermeesch, J. R., The NIPT-map Study Group, & Vogel, I. (2020). Current use of noninvasive prenatal testing in Europe, Australia and the USA : A graphical presentation. *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 99(6), 722-730. <https://doi.org/10.1111/aogs.13841>

Gammon, B. L., Kraft, S. A., Michie, M., & Allyse, M. (2016). « I think we've got too many tests! » : Prenatal providers' reflections on ethical and clinical challenges in the practice integration of cell-free DNA screening. *Ethics, Medicine, and Public Health*, 2(3), 334-342. <https://doi.org/10.1016/j.jemep.2016.07.006>

Gammon, B. L., Otto, L., Wick, M., Borowski, K., & Allyse, M. (2018). Implementing Group Prenatal Counseling for Expanded Noninvasive Screening Options. *Journal of Genetic Counseling*, 27(4), 894-901. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0178-4>

Gould, J. B. (2020). Culpable Ignorance, Professional Counselling, and Selective Abortion of Intellectual Disability. *Journal of Bioethical Inquiry*, 17(3), 369-381. <https://doi.org/10.1007/s11673-020-09984-9>

Gouvernement du Québec. (2020a). *Programme québécois de dépistage prénatal : Introduction du test génomique prénatal non invasif*. https://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/documents/pqdp/Formation_professionnels_COVID_19_2020-06-11.pdf

Gouvernement du Québec. (2020b). *Guide informationnel destiné aux professionnels de la santé—Programme québécois de dépistage prénatal*.

https://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/documents/pqdp/Formation_professionnels_COVID_19_2020-06-11.pdf

Government of Iceland. (2018, mars 26). *Facts about Down's syndrome and pre-natal screening in Iceland*. <https://www.government.is/diplomatic-missions/embassy-article/2018/03/26/Facts-about-Downs-syndrome-and-pre-natal-screening-in-Iceland/>

Government of Yukon. (2021). *Aid to decision making for prenatal screening*. https://yukon.ca/sites/yukon.ca/files/hss/hss-aid-decision-making-prenatal-screening_0.pdf

Grant, R., & Flint, K. (2007). Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy : A Commentary by the Canadian Down Syndrome Society. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 29(7), 580-582. [https://doi.org/10.1016/S1701-2163\(16\)32504-X](https://doi.org/10.1016/S1701-2163(16)32504-X)

Green, J., & Thorogood, N. (2018). Beginning Data Analysis. In *Qualitative Methods for Health Research* (4th éd., p. 248-284). SAGE Publications Ltd.

Griffin, B., Edwards, S., Chitty, L. S., & Lewis, C. (2018). Clinical, social and ethical issues associated with non-invasive prenatal testing for aneuploidy. *Journal of Psychosomatic Obstetrics & Gynecology*, 39(1), 11-18. <https://doi.org/10.1080/0167482X.2017.1286643>

Haidar, H. (2017). *L'autonomie reproductive des femmes et leur prise de décision vis-à-vis du Test Prénatal Non-Invasif: Étude comparative Liban-Québec* [Thèse de doctorat, Université de Montréal]. https://papyrus.bib.umontreal.ca/xmlui/bitstream/handle/1866/20255/Haidar_Hazar_2017_these.pdf?sequence=2&isAllowed=y

Haidar, H., Dupras, C., & Ravitsky, V. (2016). Non-Invasive Prenatal Testing : Review of Ethical, Legal and Social Implications. *BioéthiqueOnline*, 5. <https://doi.org/10.7202/1044264ar>

Haidar, H., Vanstone, M., Laberge, A.-M., Bibeau, G., Ghulmiyyah, L., & Ravitsky, V. (2018). Cross-cultural perspectives on decision making regarding noninvasive prenatal testing : A comparative study of Lebanon and Quebec. *AJOB Empirical Bioethics*, 9(2), 99-111. <https://doi.org/10.1080/23294515.2018.1469551>

Health Quality Ontario, T. (2019). Noninvasive prenatal testing for trisomies 21, 18, and 13, sex chromosome aneuploidies, and microdeletions : A health technology assessment. *Ontario Health Technology Assessment Series*, 19(4), 166.

Heinrichs, B. (2021). Moral ambivalence. A comment on non-invasive prenatal testing from an ethical perspective. *Journal of Perinatal Medicine*, 49(8), 949-952. <https://doi.org/10.1515/jpm-2021-0194>

Higuchi, E. C., Sheldon, J. P., Zikmund-Fisher, B. J., & Yashar, B. M. (2016). Non-invasive prenatal screening for trisomy 21 : Consumers' perspectives. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170(2), 375-385. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37460>

Hodgson, J., Hughes, E., & Lambert, C. (2005). “SLANG”—Sensitive Language and the New Genetics—An Exploratory Study. *Journal of Genetic Counseling*, 14(6), 415-421. <https://doi.org/10.1007/s10897-005-5886-5>

Huete-García, A., & Otaola-Barranquero, M. (2021). Demographic Assessment of Down Syndrome : A Systematic Review. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(1), 352. <https://doi.org/10.3390/ijerph18010352>

Hui, L., & Bianchi, D. W. (2017). Noninvasive Prenatal DNA Testing : The Vanguard of Genomic Medicine. *Annual Review of Medicine*, 68(1), 459-472. <https://doi.org/10.1146/annurev-med-072115-033220>

Hunt, L. M., de Voogd, K. B., & Castañeda, H. (2005). The routine and the traumatic in prenatal genetic diagnosis : Does clinical information inform patient decision-making? *Patient Education and Counseling*, 56(3), 302-312. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2004.03.004>

IWK Health Care. (2022). *Clinical Genomics—NIPT Information for Care Providers*. <https://www.iwk.nshealth.ca/clinical-genomics/testing-catalogue/nipt-information-for-care-providers>

Johnston, J., & Zacharias, R. L. (2017). The Future of Reproductive Autonomy. *Hastings Center Report*, 47, S6-S11. <https://doi.org/10.1002/hast.789>

Kamenova, K., Ravitsky, V., McMullin, S., & Caulfield, T. (2016). Media portrayal of non-invasive prenatal testing : A missing ethical dimension. *Journal of Science Communication*, 15(02), A03. <https://doi.org/10.22323/2.15020203>

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>

Kaposy, C. (2018). *Choosing Down Syndrome : Ethics and New Prenatal Testing Technologies*. MIT Press.

Kater-Kuipers, A., Bunnik, E. M., de Beaufort, I. D., & Galjaard, R. J. H. (2018). Limits to the scope of non-invasive prenatal testing (NIPT) : An analysis of the international ethical framework for prenatal screening and an interview study with Dutch professionals. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 18, 409. <https://doi.org/10.1186/s12884-018-2050-4>

Kater-Kuipers, A., de Beaufort, I. D., Galjaard, R.-J. H., & Bunnik, E. M. (2018). Ethics of routine : A critical analysis of the concept of ‘routinisation’ in prenatal screening. *Journal of Medical Ethics*, 44(9), 626. <https://doi.org/10.1136/medethics-2017-104729>

Kellogg, G., Slattery, L., Hudgins, L., & Ormond, K. (2014). Attitudes of Mothers of Children with Down Syndrome Towards Noninvasive Prenatal Testing. *Journal of Genetic Counseling*, 23(5), 805-813. <https://doi.org/10.1007/s10897-014-9694-7>

Kessler, S. (1992). Psychological aspects of genetic counseling. VII. Thoughts on directiveness.

Journal of Genetic Counseling, 1(1), 9-17. <https://doi.org/10.1007/BF00960080>

King, J. S. (2012). Politics and fetal diagnostics collide. *Nature*, 491(7422), 33-34. <https://doi.org/10.1038/491033a>

Kleiderman, E., Rahimzadeh, V., Knoppers, B., Roy, M.-C., Laberge, A.-M., & Ravitsky, V. (2022). The Serious Factor in Expanded Prenatal Genetic Testing. *The American Journal of Bioethics*, 22(2), 23-25. <https://doi.org/10.1080/15265161.2021.2013991>

Kleiderman, E., Ravitsky, V., & Knoppers, B. M. (2019). The ‘serious’ factor in germline modification. *Journal of Medical Ethics*, 45(8), 508-513. <https://doi.org/10.1136/medethics-2019-105436>

Koay, P. P., & Sharp, R. R. (2013). The Role of Patient Advocacy Organizations in Shaping Genomic Science. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 14(1), 579-595. <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-091212-153525>

Laberge, A.-M., & Burke, W. (2017). Avoiding the Technological Imperative : Criteria for Genetic Screening Programs. *OBM Genetics*, 1(3), 1-1. <https://doi.org/10.21926/obm.genet.1703006>

Le diagnostic prénatal | Vos droits en santé. (s. d.). Consulté 13 avril 2022, à l’adresse <http://www.vosdroitsensante.com/1543/le-diagnostic-prenatal?termes=grossesse>

Leiva Portocarrero, M. E., Garvelink, M. M., Becerra Perez, M. M., Giguère, A., Robitaille, H., Wilson, B. J., Rousseau, F., & Légaré, F. (2015). Decision aids that support decisions about prenatal testing for Down syndrome : An environmental scan. *BMC Medical Informatics and Decision Making*, 15(1), 76. <https://doi.org/10.1186/s12911-015-0199-6>

Lewis, C., Hill, M., & Chitty, L. S. (2016a). A qualitative study looking at informed choice in the context of non-invasive prenatal testing for aneuploidy. *Prenatal Diagnosis*, 36(9), 875-881. <https://doi.org/10.1002/pd.4879>

Lewis, C., Hill, M., & Chitty, L. S. (2016b). Women’s Experiences and Preferences for Service Delivery of Non-Invasive Prenatal Testing for Aneuploidy in a Public Health Setting : A Mixed Methods Study. *PLoS ONE*, 11(4), e0153147. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0153147>

Li, G., Chandrasekharan, S., & Allyse, M. (2017). “The Top Priority Is a Healthy Baby” : Narratives of Health, Disability, and Abortion in Online Pregnancy Forum Discussions in the US and China. *Journal of Genetic Counseling*, 26(1), 32-39. <https://doi.org/10.1007/s10897-016-9976-3>

Liang, D., Cram, D. S., Tan, H., Linpeng, S., Liu, Y., Sun, H., Zhang, Y., Tian, F., Zhu, H., Xu, M., Wang, H., Yu, F., & Wu, L. (2019). Clinical utility of noninvasive prenatal screening for expanded chromosome disease syndromes. *Genetics in Medicine*, 21(9), 1998-2006. <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0467-4>

Liehr, T. (2021). Non-invasive Prenatal Testing, What Patients Do Not Learn, May Be Due to Lack of Specialist Genetic Training by Gynecologists and Obstetricians? *Frontiers in Genetics*, *12*, 682980. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.682980>

Lo, Y. M. D., Corbetta, N., Chamberlain, P. F., Rai, V., Sargent, I. L., Redman, C. W. G., & Wainscoat, J. S. (1997). Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *THE LANCET*, *350*, 3.

Lo, Y. M. D., Tsui, N. B. Y., Chiu, R. W. K., Lau, T. K., Leung, T. N., Heung, M. M. S., Gerovassili, A., Jin, Y., Nicolaides, K. H., Cantor, C. R., & Ding, C. (2007). Plasma placental RNA allelic ratio permits noninvasive prenatal chromosomal aneuploidy detection. *NATURE MEDICINE*, *13*(2), 6.

Loane, M., Morris, J. K., Addor, M.-C., Arriola, L., Budd, J., Doray, B., Garne, E., Gatt, M., Haeusler, M., Khoshnood, B., Klungsoyr Melve, K., Latos-Bielenska, A., McDonnell, B., Mullaney, C., O'Mahony, M., Queißer-Wahrendorf, A., Rankin, J., Rissmann, A., Rounding, C., ... Dolk, H. (2013). Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe : Impact of maternal age and prenatal screening. *European Journal of Human Genetics*, *21*(1), 27-33. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.94>

Mackta, J., & Weiss, J. O. (1994). The role of genetic support groups. *Journal of Obstetric, Gynecologic, and Neonatal Nursing: JOGNN*, *23*(6), 519-523. <https://doi.org/10.1111/j.1552-6909.1994.tb01915.x>

Manegold-Brauer, G., Bellin, A. K., Hahn, S., Geyter, C. D., Buechel, J., Hoesli, I., & Lapaire, O. (2014). A new era in prenatal care : Non-invasive prenatal testing in Switzerland. *Swiss Medical Weekly*, *144*, 5.

Martin, L., Gitsels-van der Wal, J. T., Hitzert, M., & Henrichs, J. (2021). Clients' perspectives on the quality of counseling for prenatal anomaly screening. A comparison between 2011 and 2019. *Patient Education and Counseling*, *104*(7), 1796-1805. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2020.12.012>

McCoy, M. S., Carniol, M., Chockley, K., Urwin, J. W., Emanuel, E. J., & Schmidt, H. (2017). Conflicts of Interest for Patient-Advocacy Organizations. *New England Journal of Medicine*, *376*(9), 880-885. <https://doi.org/10.1056/NEJMSr1610625>

Meredith, S., Kaposy, C., Miller, V. J., Allyse, M., Chandrasekharan, S., Michie, M., & on behalf of the Prenatal Testing PAG Coalition. (2016). Impact of the increased adoption of prenatal cfDNA screening on non-profit patient advocacy organizations in the United States : Impact of prenatal cfDNA screening on non-profit patient organizations. *Prenatal Diagnosis*, *36*(8), 714-719. <https://doi.org/10.1002/pd.4849>

Mersy, E., Die-Smulders, C. E. M. de, Coumans, A. B. C., Smits, L. J. M., Wert, G. M. W. R. de, Frints, S. G. M., & Veltman, J. A. (2015). Advantages and Disadvantages of Different Implementation Strategies of Non-Invasive Prenatal Testing in Down Syndrome Screening Programmes. *Public Health Genomics*, *18*(5), 260-271. <https://doi.org/10.1159/000435780>

Minear, M. A., Alessi, S., Allyse, M., Michie, M., & Chandrasekharan, S. (2015). Noninvasive Prenatal Genetic Testing : Current and Emerging Ethical, Legal, and Social Issues. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 16(1), 369-398. <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-090314-050000>

Minear, M. A., Lewis, C., Pradhan, S., & Chandrasekharan, S. (2015). Global perspectives on clinical adoption of NIPT : Global survey of NIPT use. *Prenatal Diagnosis*, 35(10), 959-967. <https://doi.org/10.1002/pd.4637>

Ministère de la santé et des services sociaux. (2011). *Pour guider l'action portrait de santé du Québec et de ses régions : Les statistiques*. Direction des communications, Ministère de la santé et des services sociaux. <http://collections.banq.qc.ca/ark:/52327/2096749>

Ministère de la santé et des services sociaux. (2022). *Politique québécoise pour les maladies rares*. <https://publications.msss.gouv.qc.ca/msss/fichiers/2022/22-916-01W.pdf>

Molina, F., Dehlendorf, C., Gregorich, S. E., & Kuppermann, M. (2019). Women's preferences for and experiences with prenatal genetic testing decision making : Sociodemographic disparities in preference-concordant decision making. *Patient Education and Counseling*, 102(3), 595-601. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2018.10.019>

Montgomery, S., & Thayer, Z. M. (2020). The influence of experiential knowledge and societal perceptions on decision-making regarding non-invasive prenatal testing (NIPT). *BMC Pregnancy and Childbirth*, 20, 630. <https://doi.org/10.1186/s12884-020-03203-4>

Morain, S., Greene, M. F., & Mello, M. M. (2013). A New Era in Noninvasive Prenatal Testing. *New England Journal of Medicine*, 369(6), 499-501. <https://doi.org/10.1056/NEJMp1304843>

Mozersky, J., Ravitsky, V., Rapp, R., Michie, M., Chandrasekharan, S., & Allyse, M. (2017). Towards an ethically sensitive implementation of non invasive prenatal screening in the global context. *The Hastings Center report*, 47(2), 41-49. <https://doi.org/10.1002/hast.690>

National Council on Disability. (2019). *Genetic Testing and the Rush to Perfection : Part of the Bioethics and Disability Series*. https://ncd.gov/sites/default/files/NCD_Genetic_Testing_Report_508.pdf

Neyt, M., Hulstaert, F., & Gyselaers, W. (2014). Introducing the non-invasive prenatal test for trisomy 21 in Belgium : A cost-consequences analysis. *BMJ Open*, 4(11), e005922. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2014-005922>

Ngan, O. M. Y., Yi, H., & Ahmed, S. (2018). Service provision of non-invasive prenatal testing for Down syndrome in public and private healthcare sectors : A qualitative study with obstetric providers. *BMC Health Services Research*, 18(1), 731. <https://doi.org/10.1186/s12913-018-3540-9>

Norwitz, E. R., & Levy, B. (2013). Noninvasive Prenatal Testing : The Future Is Now. *Reviews in Obstetrics and Gynecology*, 6(2), 48-62.

- Nuffield Council on Bioethics. (2017). *Non-invasive prenatal testing : Ethical issues*.
- Nussbaum, R. L., McInnes, R. R., & Willard, H. F. (2016). *Thompson & Thompson Genetics in Medicine* (8^e éd.). Elsevier.
- O'Brien, D., Butler, M. M., & Casey, M. (2017). A participatory action research study exploring women's understandings of the concept of informed choice during pregnancy and childbirth in Ireland. *Midwifery*, *46*, 1-7. <https://doi.org/10.1016/j.midw.2017.01.002>
- Ohnhaeuser, T., & Schmitz, D. (2016). Non-invasive Prenatal Testing (NIPT) : Better Meet an Expert! *Geburtshilfe und Frauenheilkunde*, *76*(3), 277-279. <https://doi.org/10.1055/s-0042-100209>
- Orzechowski, M., Timmermann, C., Woniak, K., Kosenko, O., Mikirtichan, G. L., Lichtshangof, A. Z., & Steger, F. (2021). Access to Prenatal Testing and Ethically Informed Counselling in Germany, Poland and Russia. *Journal of Personalized Medicine*, *11*(9), 937. <https://doi.org/10.3390/jpm11090937>
- Oster-Granite, M. L., Parisi, M. A., Abbeduto, L., Berlin, D. S., Bodine, C., Bynum, D., Capone, G., Collier, E., Hall, D., Kaeser, L., Kaufmann, P., Krischer, J., Livingston, M., McCabe, L. L., Pace, J., Pfenninger, K., Rasmussen, S. A., Reeves, R. H., Rubinstein, Y., ... Maddox, Y. T. (2011). Down syndrome : National conference on patient registries, research databases, and biobanks. *Molecular Genetics and Metabolism*, *104*(1-2), 13-22. <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2011.07.005>
- Owen, A., Singh, S., & Kirschner, K. L. (2020). Disability activism and non-invasive prenatal testing : A response to Breimer. *Indian Journal of Medical Ethics*, 290-293. <https://doi.org/10.20529/IJME.2020.112>
- Patient organization Definition*. (s. d.). Law Insider. Consulté 18 janvier 2022, à l'adresse <https://www.lawinsider.com/dictionary/patient-organization>
- Pegasus Staff. (s. d.). *Projet Pégasus-Pégase*. Consulté 4 février 2022, à l'adresse <http://pegasus-pegase.ca/fr/a-propos/>
- Perinatal Services BC. (2022). *Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)*. Perinatal Services BC. <http://www.perinatalservicesbc.ca/health-professionals/professional-resources/screening/prenatal-genetic/non-invasive-prenatal-testing-nipt>
- Perrot, A., & Horn, R. (2021). The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany : Findings from a comparative literature review. *European Journal of Human Genetics*, 1-6. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00970-2>
- Perrot, A., & Horn, R. (2022). Preserving women's reproductive autonomy while promoting the rights of people with disabilities? : The case of Heidi Crowter and Maire Lea-Wilson in the light of NIPT debates in England, France and Germany. *Journal of Medical Ethics*, medethics-2021-107912. <https://doi.org/10.1136/medethics-2021-107912>
- Petersen, A. K., Cheung, S. W., Smith, J. L., Bi, W., Ward, P. A., Peacock, S., Braxton, A., Van

Den Veyver, I. B., & Breman, A. M. (2017). Positive predictive value estimates for cell-free noninvasive prenatal screening from data of a large referral genetic diagnostic laboratory. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 217(6), 691.e1-691.e6. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2017.10.005>

Poon, C. F., Tse, W. C., Kou, K. O., & Leung, K. Y. (2015). Uptake of Noninvasive Prenatal Testing in Chinese Women following Positive Down Syndrome Screening. *Fetal Diagnosis and Therapy*, 37(2), 141-147. <https://doi.org/10.1159/000365811>

Practice Bulletin No. 163 : Screening for Fetal Aneuploidy. (2016). *Obstetrics and Gynecology*, 127(5), e123-e137. <https://doi.org/10.1097/AOG.0000000000001406>

Prenatal Screening Ontario. (2021, décembre 22). *NIPT Funding Criteria*. Prenatal Screening Ontario. <https://www.bornontario.ca/en/psa/about-prenatal-screening/nipt-funding-criteria.aspx>

Presson, A. P., Partyka, G., Jensen, K. M., Devine, O. J., Rasmussen, S. A., McCabe, L. L., & McCabe, E. R. B. (2013). Current Estimate of Down Syndrome Population Prevalence in the United States. *The Journal of Pediatrics*, 163(4), 1163-1168. <https://doi.org/10.1016/j.jpeds.2013.06.013>

Quinlan, M. P. (2008). Amniocentesis : Indications and Risks. *AMA Journal of Ethics*, 10(5), 304-306. <https://doi.org/10.1001/virtualmentor.2008.10.5.cpr11-0805>

Rafi, I., & Chitty, L. (2009). Cell-free fetal DNA and non-invasive prenatal diagnosis. *British Journal of General Practice*, 59(562), e146-e148. <https://doi.org/10.3399/bjgp09X420572>

Rapp, R. (2000). Accounting for Amniocentesis. In *Testing women, testing the fetus : The social impact of amniocentesis* (p. 23-52). Routledge.

Rasmussen, S. A., Whitehead, N., Collier, S. A., & Frías, J. L. (2008). Setting a public health research agenda for Down syndrome : Summary of a meeting sponsored by the Centers for Disease Control and Prevention and the National Down Syndrome Society. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 146A(23), 2998-3010. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32581>

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>

Ravitsky, V., Rousseau, F., de Qu, C., Laberge, A.-M., & Sainte-Justine, C. (2017). Providing Unrestricted Access to Prenatal Testing Does Not Translate to Enhanced Autonomy. *The American Journal of Bioethics*, 17(1), 39-41.

Ravitsky, V., Roy, M.-C., Haidar, H., Henneman, L., Marshall, J., Newson, A. J., Ngan, O. M. Y., & Nov-Klaiman, T. (2021). The Emergence and Global Spread of Noninvasive Prenatal Testing. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 22(1), 309-338. <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-083118-015053>

Ravitsky, V., Roy, M.-C., Richer, J., Malo, M.-F., Laforce, T. M., & Laberge, A.-M. (2022). Expanded Prenatal Testing : Maintaining a Non-Directive Approach to Promote Reproductive Autonomy. *The American Journal of Bioethics*, 22(2), 39-42. <https://doi.org/10.1080/15265161.2021.2013988>

Raz, A. (2004). "Important to test, important to support" : Attitudes toward disability rights and prenatal diagnosis among leaders of support groups for genetic disorders in Israel. *Social Science & Medicine*, 59(9), 1857-1866. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2004.02.016>

Reinsch, S., König, A., & Rehmann-Sutter, C. (2021). Decision-making about non-invasive prenatal testing : Women's moral reasoning in the absence of a risk. *New Genetics and Society*, 40(2), 199-215. <https://doi.org/10.1080/14636778.2020.1805305>

Ribbink, K. (2018, avril 1). *The Changing Role of Patient Advocacy*. PharmaVoice. <https://www.pharmavoices.com/news/2018-04-patient-advocacy/612629/>

Roennow, A., Sauv e, M., Welling, J., Riggs, R. J., Kennedy, A. T., Galetti, I., Brown, E., Leite, C., Gonzalez, A., Portales Guiraud, A. P., Houyez, F., Camp, R., Gilbert, A., Gahlemann, M., Moros, L., Luna Flores, J. L., Schmidt, F., Sauter, W., & Finnern, H. (2020). Collaboration between patient organisations and a clinical research sponsor in a rare disease condition : Learnings from a community advisory board and best practice for future collaborations. *BMJ Open*, 10(12), e039473. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2020-039473>

Rose, N. C., Benn, P., & Milunsky, A. (2016). Current controversies in prenatal diagnosis 1 : Should NIPT routinely include microdeletions/microduplications? *Prenatal Diagnosis*, 36(1), 10-14. <https://doi.org/10.1002/pd.4710>

Rose, S. L. (2013). Patient Advocacy Organizations : Institutional Conflicts of Interest, Trust, and Trustworthiness. *Journal of Law, Medicine & Ethics*, 41(3), 680-687. <https://doi.org/10.1111/jlme.12078>

Rubeis, G., & Steger, F. (2019). A burden from birth? Non-invasive prenatal testing and the stigmatization of people with disabilities. *Bioethics*, 33(1), 91-97. <https://doi.org/10.1111/bioe.12518>

Schiller, C., Winters, M., Hanson, H. M., & Ashe, M. C. (2013). A framework for stakeholder identification in concept mapping and health research : A novel process and its application to older adult mobility and the built environment. *BMC Public Health*, 13, 428. <https://doi.org/10.1186/1471-2458-13-428>

Sch one-Seifert, B., & Junker, C. (2021). Making use of non-invasive prenatal testing (NIPT) : Rethinking issues of routinization and pressure. *Journal of Perinatal Medicine*, 49(8), 959-964. <https://doi.org/10.1515/jpm-2021-0236>

Schwandt, T. A. (2015). *The SAGE Dictionary of Qualitative Inquiry* (4^e  d.). SAGE Publications Ltd.

Scully, J. L., Porz, R., & Rehmann-Sutter, C. (2007). 'You Don't Make Genetic Test Decisions from One Day to the Next' – Using Time to Preserve Moral Space. *Bioethics*, 21(4), 208-217. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8519.2007.00546.x>

Shaw, J., Scotchman, E., Chandler, N., & Chitty, L. S. (2020). Non-invasive prenatal testing for aneuploidy, copy-number variants and single-gene disorders. *Reproduction*, 160(5), A1-A11.

Sienkiewicz, D., & van Lingen, C. (2017). *THE ADDED VALUE OF PATIENT ORGANISATIONS* (p. 36). European Patients Forum. https://www.eu-patient.eu/globalassets/library/publications/epf_added_value_report_final.pdf

Smets, E., van Zwieten, M., & Michie, S. (2007). Comparing genetic counseling with non-genetic health care interactions : Two of a kind? *Patient Education and Counseling*, 68(3), 225-234. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2007.05.015>

Steinbach, R. J., Allyse, M., Michie, M., Liu, E. Y., & Cho, M. K. (2016). "This Lifetime Commitment" : Public Conceptions of Disability and Noninvasive Prenatal Genetic Screening. *American journal of medical genetics. Part A*, 170A(2), 363-374. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37459>

Suter, S. M. (2002). The Routinization of Prenatal Testing. *American Journal of Law & Medicine*, 28(2-3), 233-270. <https://doi.org/10.1017/S0098858800011655>

Tamminga, S., Schendel, R. V., Rommers, W., Bilardo, C. M., Pajkrt, E., Dondorp, W. J., Maarle, M., Cornel, M. C., & Henneman, L. (2015). Changing to NIPT as a first-tier screening test and future perspectives : Opinions of health professionals. *Prenatal Diagnosis*, 35(13), 1316-1323. <https://doi.org/10.1002/pd.4697>

Thomas, G. M. (2017). *Decision-Making by Expantet Parents : NIPT, NIPD, and Current Methods of Prenatal Screening for Down's Syndrome (Evidence Review)* (p. 50). Nuffield Council on Bioethics. <https://www.nuffieldbioethics.org/wp-content/uploads/Gareth-Thomas-evidence-review-decision-making-NIPT.pdf>

Thomas, G. M., & Rothman, B. K. (2016). Keeping the Backdoor to Eugenics Ajar? : Disability and the Future of Prenatal Screening. *AMA Journal of Ethics*, 18(4), 406-415.

Thomas, G. M., Rothman, B. K., Strange, H., & Latimer, J. E. (2021). Testing Times : The Social Life of Non-invasive Prenatal Testing. *Science, Technology and Society*, 26(1), 81-97. <https://doi.org/10.1177/0971721820960262>

Van Den Bogaert, K., Lannoo, L., Brison, N., Gatinois, V., Baetens, M., Blaumeiser, B., Boemer, F., Bours, V., De Leener, A., De Rademaeker, M., Désir, J., Dheedene, A., Duquenne, A., Fieremans, N., Fieuw, A., Gatot, J.-S., Grisart, B., Janssens, K., ... Vermeesch, J. R. (2021). Outcome of publicly funded nationwide first-tier noninvasive prenatal screening. *Genetics in Medicine*, 23(6), 1137-1142. <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01101-4>

van den Heuvel, A., Chitty, L., Dormandy, E., Newson, A., Deans, Z., Attwood, S., Haynes, S., & Marteau, T. M. (2010). Will the introduction of non-invasive prenatal diagnostic testing erode

informed choices? An experimental study of health care professionals. *Patient Education and Counseling*, 78(1), 24-28. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2009.05.014>

van der Steen, S. L., Houtman, D., Bakkeren, I. M., Galjaard, R.-J. H., Polak, M. G., Busschbach, J. J., Tibben, A., & Riedijk, S. R. (2019). Offering a choice between NIPT and invasive PND in prenatal genetic counseling : The impact of clinician characteristics on patients' test uptake. *European Journal of Human Genetics*, 27(2), 235-243. <https://doi.org/10.1038/s41431-018-0287-z>

Van Elslande, J., Brison, N., Vermeesch, J. R., Devriendt, K., Van Den Bogaert, K., Legius, E., Van Ranst, M., Vermeersch, P., & Billen, J. (2019). The sudden death of the combined first trimester aneuploidy screening, a single centre experience in Belgium. *Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (CCLM)*, 57(11), e294-e297. <https://doi.org/10.1515/cclm-2019-0231>

van Schendel, R. V., Kleinveld, J. H., Dondorp, W. J., Pajkrt, E., Timmermans, D. R. M., Holtkamp, K. C. A., Karsten, M., Vlietstra, A. L., Lachmeijer, A. M. A., & Henneman, L. (2014). Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *European Journal of Human Genetics*, 22(12), 1345-1350. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.32>

van Schendel, R. V., van El, C. G., Pajkrt, E., Henneman, L., & Cornel, M. C. (2017). Implementing non-invasive prenatal testing for aneuploidy in a national healthcare system : Global challenges and national solutions. *BMC Health Services Research*, 17(1), 670. <https://doi.org/10.1186/s12913-017-2618-0>

Vanstone, M., Cernat, A., Nisker, J., & Schwartz, L. (2018). Women's perspectives on the ethical implications of non-invasive prenatal testing : A qualitative analysis to inform health policy decisions. *BMC Medical Ethics*, 19(1), 27. <https://doi.org/10.1186/s12910-018-0267-4>

Vanstone, M., King, C., de Vrijer, B., & Nisker, J. (2014). Non-Invasive Prenatal Testing : Ethics and Policy Considerations. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 36(6), 515-526. [https://doi.org/10.1016/S1701-2163\(15\)30568-5](https://doi.org/10.1016/S1701-2163(15)30568-5)

Vanstone, M., Kinsella, E. A., & Nisker, J. (2012). Information-Sharing to Promote Informed Choice in Prenatal Screening in the Spirit of the SOGC Clinical Practice Guideline : A Proposal for an Alternative Model. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 34(3), 269-275. [https://doi.org/10.1016/S1701-2163\(16\)35188-X](https://doi.org/10.1016/S1701-2163(16)35188-X)

Vanstone, M., Yacoub, K., Giacomini, M., Hulan, D., & McDonald, S. (2015). Women's Experiences of Publicly Funded Non-Invasive Prenatal Testing in Ontario, Canada : Considerations for Health Technology Policy-Making. *Qualitative Health Research*, 25(8), 1069-1084. <https://doi.org/10.1177/1049732315589745>

Wapner, R. J., Babiarez, J. E., Levy, B., Stosic, M., Zimmermann, B., Sigurjonsson, S., Wayham, N., Ryan, A., Banjevic, M., Lacroute, P., Hu, J., Hall, M. P., Demko, Z., Siddiqui, A., Rabinowitz, M., Gross, S. J., Hill, M., & Benn, P. (2015). Expanding the scope of noninvasive

prenatal testing : Detection of fetal microdeletion syndromes. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 212(3), 1-9.

Wehbe, K., Brun, P., Gornet, M., Bory, J.-P., Raimond, É., Graesslin, O., Barbe, C., & Duminil, L. (2021). DEPIST 21 : Information and knowledge of pregnant women about screening strategies including non-invasive prenatal testing for Down syndrome. *Journal of Gynecology Obstetrics and Human Reproduction*, 50(7), 102001. <https://doi.org/10.1016/j.jogoh.2020.102001>

Wertz, D. C., & Knoppers, B. M. (2002). Serious genetic disorders : Can or should they be defined? *American Journal of Medical Genetics*, 108(1), 29-35. <https://doi.org/10.1002/ajmg.10212>

Wilkinson, S. (2015). Prenatal Screening, Reproductive Choice, and Public Health. *Bioethics*, 29(1), 26-35. <https://doi.org/10.1111/bioe.12121>

Winnipeg Regional Health Authority. (2020). *Manitoba Positive Maternal Serum Screen (MSS) : Physician Flow Chart For Patient Follow up (Oct 2020)*. <https://wrha.mb.ca/files/pre-natal-mss-flow-chart.pdf>

Wolff, G., & Jung, C. (1995). Nondirectiveness and genetic counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 4(1), 3-25. <https://doi.org/10.1007/BF01423845>

Wroe, A. L., & Salkovskis, P. M. (1999). Factors influencing anticipated decisions about genetic testing : Experimental studies. *British Journal of Health Psychology*, 4(1), 19-40. <https://doi.org/10.1348/135910799168443>

Wu, J., & Morris, J. K. (2013). The population prevalence of Down's syndrome in England and Wales in 2011. *European Journal of Human Genetics*, 21(9), 1016-1019. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2012.294>

Yotsumoto, J., Sekizawa, A., Inoue, S., Suzumori, N., Samura, O., Yamada, T., Miura, K., Masuzaki, H., Sawai, H., Murotsuki, J., Hamanoue, H., Kamei, Y., Endo, T., Fukushima, A., Katagiri, Y., Takeshita, N., Ogawa, M., Nishizawa, H., Okamoto, Y., ... Japan NIPT Consortium. (2020). Qualitative investigation of the factors that generate ambivalent feelings in women who give birth after receiving negative results from non-invasive prenatal testing. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 20(1), 112. <https://doi.org/10.1186/s12884-020-2763-z>

Zaami, S., Orrico, A., Signore, F., Cavaliere, A. F., Mazzi, M., & Marinelli, E. (2021). Ethical, Legal and Social Issues (ELSI) Associated with Non-Invasive Prenatal Testing : Reflections on the Evolution of Prenatal Diagnosis and Procreative Choices. *Genes*, 12(2), 204. <https://doi.org/10.3390/genes12020204>

Zerres, K., Rudnik-Schöneborn, S., & Holzgreve, W. (2021). Do non-invasive prenatal tests promote discrimination against people with Down syndrome? What should be done? *Journal of Perinatal Medicine*, 49(8), 965-971. <https://doi.org/10.1515/jpm-2021-0204>

Zhang, S. (2020, novembre 18). *The Last Children of Down Syndrome*. The Atlantic.
<https://www.theatlantic.com/magazine/archive/2020/12/the-last-children-of-down-syndrome/616928/>

Annexe 1 : Guide d'entrevues

Cette annexe présente le guide d'entrevue français utilisé lors des rencontres avec les associations de patients.

Introduction

Bonjour et merci d'avoir accepté de me rencontrer aujourd'hui dans le cadre de notre projet de recherche. Le projet Pégase-2 vise à permettre d'émettre des recommandations aux provinces canadiennes sur l'implantation du TGPNI comme test de première intention et sur l'élargissement des conditions qui seraient testées avec cette technologie. Pour atteindre cet objectif, je procéderai à des entrevues avec des représentants d'associations de patients qui représentent des gens qui ont ces conditions.

Cette entrevue, qui devrait durer 45-60 minutes explorera les enjeux entourant l'implantation possible du TGPNI comme test de première intention dans le programme provincial de dépistage prénatal et sur l'expansion du nombre de conditions qui pourraient être dépistées.

Questions

Premièrement, j'aimerais savoir ce que vous connaissez sur le TGPNI et sur le programme provincial de dépistage prénatal.

1. Avant nos échanges et notre rencontre d'aujourd'hui, que saviez-vous du test?
2. Avez-vous une expérience personnelle avec ce test?
 - a. Si oui, dans quel contexte?
3. Que pensez-vous de l'implantation possible du TGPNI dans un programme provincial de dépistage prénatal?
 - a. Pour les femmes identifiées comme étant à risque?
 - b. Comme test de première intention, c'est-à-dire pour toutes les femmes enceintes?

Questions liées aux enjeux liés à l'implantation du TGPNI comme test de première intention

Les prochaines questions sont liées aux enjeux généraux liés à l'implantation du TGPNI comme test de première intention et sur l'expansion du nombre de conditions génétiques qui seraient testées avec cette technologie.

1. Du point de vue de votre association, est-ce que le gouvernement a un rôle à jouer dans la décision d'offrir le TGPNI comme test de première intention dans un système de santé public?
2. Par rapport à l'offre du TGPNI, quel devrait-être le rôle des médecins et des professionnels de la santé envers les femmes enceintes et leurs partenaires?
3. Quelle est l'importance du libre choix dans un test de dépistage prénatal?
 - a. Dans le cas d'un test de première intention vs un test de deuxième intention?

- b. Selon vous, comment est-ce qu'on peut s'assurer que les femmes enceintes et leurs partenaires conservent leur libre choix de faire ou non ce test?
- 4. Du point de vue de votre association, quel effet l'offre du TGPNI a-t-elle eu sur les enfants et les adultes qui ont [la condition]?
 - a. Du point de vue de votre association, quelles seraient les effets de l'offre du TGPNI comme test de première intention sur les enfants qui naîtront avec [la condition]?
- 5. Du point de vue de votre association, quels critères devraient être utilisés pour déterminer les conditions qui devraient être dépistées avec le TGPNI?
 - a. Est-ce qu'il y aurait des limites aux conditions qui devraient être dépistées avec le TGPNI?
- 6. Du point de vue de votre association, comment le TGPNI pourrait-il répondre au besoin des femmes enceintes ou de la société?
 - a. Comment pourrait-on avoir une implantation éthique du TGPNI comme test de première intention?

Enjeux spécifiques aux les organismes

Finally, the next questions will explore the issues related to TGPNI specific to patient associations.

- 7. Presently, what is your role as an association with families who have children who have [the condition]?
 - a. What is your role as an association with families who come to receive a prenatal diagnosis?
 - b. How do you see your role as an association with pregnant women and their partners who would undergo TGPNI as a first intention test?
- 8. Since TGPNI is offered to pregnant women at risk and their partners, what impacts have you seen on your association?
 - a. Did you anticipate these impacts? If yes, which ones? If no, why?
- 9. What is your role as a patient association in discussions related to prenatal screening?
 - a. How has this role changed since TGPNI is available?

Fin de l'entrevue

Thank you again for accepting to meet with me. Is there anything else you would like to add?

Annexe 2 : Grille de codage

| Nom | Description |
|--|---|
| Conséquences de l'offre du TGPNI sur l'association | |
| Contact avec l'association | La catégorie « qui entre en contact avec l'association » est codée lorsque le répondant mentionne comment le contact avec l'association est fait |
| Moment du contact avec l'association | La catégorie « moment du contact avec l'association » est codée lorsque le répondant mentionne le moment où le contact avec l'association est fait |
| Qui entre en contact avec l'association | La catégorie « qui entre en contact avec l'association » est codée lorsque le répondant mentionne qui entre en contact avec l'association |
| Raison du contact | La catégorie « raison du contact » est codée lorsque le répondant mentionne la raison pour laquelle les gens prennent contact avec l'association » |
| Limite des associations | La catégorie « limite des associations » est codée lorsque le répondant mentionne les limites des associations de patients quant à l'aide qu'elles peuvent offrir aux personnes enceintes, aux couples, ou aux gens avec des conditions génétiques |
| Associations ne sont pas des psychologues | La catégorie « associations ne sont pas des psychologues » est codée lorsque le répondant mentionne qu'elles ne se considèrent pas comme une ressource psychologique appropriée pour aider les personnes enceintes |
| Besoin des associations en ressources financières | La catégorie « besoin des associations en ressources financières » est codée lorsque le répondant mentionne que les ressources financières des associations sont un frein à certains des services ou offres qu'elles pourraient offrir, ou un frein à leurs activités |
| Conseiller des couples après un dépistage | La catégorie « conseiller des couples après un dépistage » est codée lorsque le répondant mentionnent les enjeux liés à conseiller des couples après un dépistage |
| Manque de personnel | La catégorie « manque de personnel » est codée lorsque le répondant mentionne le manque de personnel et les conséquences que ce manque peut engendrer sur les services que l'association peut offrir aux gens |
| Trop de professionnels à contacter | La catégorie « trop de professionnels à contacter » est codée lorsque le répondant mentionne que l'offre du TGPNI en 1 ^{ère} intention ou que l'expansion des conditions |
| Rôle de l'association | La catégorie « rôle de l'association » est codée lorsque le répondant fait part du rôle de l'association |

| Nom | Description |
|---|---|
| Accompagnement des personnes enceintes et des couples | La catégorie « accompagnement des personnes enceintes et des couples » est codée lorsque le répondant mentionne qu'un des rôles de l'association est d'accompagner les personnes enceintes et les couples lors de leur grossesse |
| Jumelage entre parents - couples | La catégorie « jumelage entre parents - couples » est codée lorsque le répondant mentionne que l'association procède à des jumelages entre des parents/couples avec un enfant avec une condition génétique et des gens qui attendent un enfant avec une condition génétique |
| Communautaire - social | La catégorie « communautaire - social » est codée lorsque le répondant mentionne que l'association offre un espace communautaire et social pour les personnes avec des conditions génétiques et leurs proches |
| Donner de l'information - répondre aux questions | La catégorie « donner de l'information - répondre aux questions » est codée lorsque le répondant mentionne qu'un des rôles de l'association est de donner de l'information et de répondre aux questions des gens sur une condition génétique |
| Enseignement et support auprès des professionnels de la santé et des hopitaux | La catégorie « enseignement et support auprès des professionnels » est codée lorsque le répondant mentionne qu'un des rôles de l'association est de prodiguer de l'enseignement et du support auprès des professionnels de tous types (de la santé, mais d'autres professionnels aussi) |
| Groupe de soutien pour les parents et les enfants | La catégorie « groupe de soutien pour les parents et les enfants » est codée lorsque le répondant mentionne que l'association offre du soutien pour les parents et les enfants avec des conditions génétiques |
| Offre de services | La catégorie « offre de services » est codée lorsque le répondant mentionne qu'un des rôles de l'association est d'offrir différents services aux enfants/gens avec une condition génétique |
| Recherche sur une condition génétique | La catégorie « recherche sur une condition génétique » est codée lorsque le répondant mentionne qu'un des rôles de l'association est de faire de financer des projets de recherches faits sur une conclusion |
| Rôle de l'association après l'implantation du TGPNI | La catégorie « rôle de l'association après l'implantation du TGPNI » est codée lorsque le répondant mentionne le rôle de l'association après l'implantation du TGPNI dans le système de dépistage prénatal |
| 1ere intention ou 2e intention | La catégorie « 1ere intention ou 2e intention » est codée lorsque le répondant mentionne comment le rôle de l'association après l'implantation du TGPNI sera modifiée si le TGPNI est fait en 1ere ou en 2e intention |
| Voix dans la société et sur les réseaux sociaux | La catégorie « voix dans la société et sur les réseaux sociaux » est codée lorsque le répondant mentionne qu'un des rôles de l'association est d'offrir une voix aux gens avec des conditions |
| Conséquences sociétales du dépistage prénatal | La catégorie « conséquences sociétales du dépistage prénatal » est codée lorsque le répondant discute des conséquences sociétales du dépistage prénatal |
| Conséquences de l'offre du TGPNI sur la communauté | La catégorie « conséquences de l'offre du TGPNI sur la communauté » est codée lorsque le répondant discute des effets de l'offre du TGPNI sur la communauté |

| Nom | Description |
|--|---|
| Conséquence sur les enfants à naître | La catégorie « conséquence sur les enfants à naître » est codée lorsque le répondant discute des conséquences de l'offre du TGPNI sur les enfants à naître avec des conditions génétiques |
| Conséquences positives - plus de préparation | La catégorie « Conséquences positives - plus de préparation » est codée lorsque le répondant mentionne qu'une des conséquences de l'offre du TGPNI est que la famille peut bénéficier de d'avantage de temps de préparation avant la naissance d'un enfant avec une condition génétique |
| Moins de contact | La catégorie « moins de contact » est codée lorsque le répondant discute le manque de contact avec d'autres gens avec des conditions génétiques comme étant une conséquence possible sur les enfants à naître avec des conditions génétiques |
| Moins de recherches sur la condition | La catégorie « moins de recherches sur la condition » est codée lorsque le répondant discute du fait que moins de naissance voudrait dire moins de recherches |
| Moins de services publics | La catégorie « moins de services publics » est codée lorsque le répondant discute du fait que l'offre du TGPNI peut mener à une diminution des services publics offerts à une communauté |
| Discrimination envers une population | La catégorie « discrimination envers une population » est codée lorsque le répondant discute que le TGPNI entraîne une discrimination envers une population ciblée |
| Classer la société | La catégorie « classer la société » est codée lorsque le répondant discute du fait que plus de tests de dépistage pourrait mener à un classement de la société |
| Pays avec peu-pas de naissance avec la trisomie 21 | La catégorie « pays avec peu/pas de naissance avec la trisomie 21 » est codée lorsque le répondant discute des pays avec peu/pas de naissance avec la trisomie 21 |
| Réflexions sur le lien entre TGPNI et eugénisme | La catégorie « réflexion sur le lien entre TGPNI et eugénisme » est codée lorsque le répondant discute du lien entre le TGPNI et eugénisme |
| Est-ce qu'on devrait tester pour la trisomie 21 | La catégorie « est-ce qu'on devrait tester pour la trisomie 21 » est codée lorsque le répondant demande s'il est nécessaire de tester pour la trisomie 21 |
| Dévalorisation de leur vie | La catégorie « dévalorisation de leur vie » est codée lorsque le répondant mentionne que l'offre du TGPNI peut mener à une dévalorisation de la vie des gens avec une condition génétique |
| Interruptions de grossesse ciblées | La catégorie « interruptions de grossesse ciblées » est codée lorsque le répondant discute des enjeux reliés aux interruptions de grossesse ciblées |
| Augmentation IVG sur la communauté | La catégorie « augmentation IVG sur la communauté » est codée lorsque le répondant discute des effets d'une augmentation des IVG sur la communauté |

| Nom | Description |
|---|--|
| Opinion des gens avec une condition sur les interruptions médicales de grossesse ciblés | La catégorie « opinion des gens avec une condition sur les interruption médicale de grossesse ciblées » est codée lorsque le répondant discute des effets d'une augmentation des IVG sur la communauté est codée lorsque le répondant discute de l'opinion des gens avec une condition sur les avortements ciblés pour des fœtus avec la même condition génétique qu'eux |
| Ne sont pas au courant | La catégorie « ne sont pas au courant » est codée lorsque le répondant mentionne ne pas être au courant des conséquences qu'une offre en 1 ^{ère} intention du TGPNI ou qu'une offre étendue aurait sur les enfants à naître avec des conditions génétiques |
| Jugement suite à une poursuite de grossesse | La catégorie « jugement suite à une poursuite de grossesse » est codée lorsque le répondant discute du jugement que peuvent subir les personnes enceintes et les couples suite à une poursuite de grossesse dont le foetus a une condition génétique |
| Opinion-jugement de la société sur la déficience intellectuelle | La catégorie « opinion-jugement de la société sur la déficience intellectuelle » est codée lorsque le répondant discute du jugement existant dans la société sur la déficience intellectuelle |
| Opinion des gens avec une condition génétique sur leur handicap | La catégorie « opinion des gens avec une condition génétique sur leur handicap » est codée lorsque le répondant discute de comment les gens voient leur handicap |
| Qualité de vie de gens avec une condition génétique | La catégorie « qualité de vie de gens avec une condition génétique » est codée lorsque le répondant discute de la qualité de vie de gens avec une condition génétique |
| Sensibilisation sur le handicap | La catégorie « sensibilisation sur le handicap » est codée lorsque le répondant discute de la nécessité de sensibiliser la société sur le handicap |
| Opinion de l'association sur le programme de dépistage prénatal | La catégorie « opinion de l'association sur le programme de dépistage prénatal » est codée lorsque le répondant discute de l'opinion de l'association sur le programme de dépistage prénatal passé, actuel et futur |
| Enjeux reliés au libre-choix | La catégorie « enjeux reliés au libre-choix » est codée lorsque le répondant mentionne des enjeux reliés au libre-choix entourant un test de dépistage |
| Importance du libre-choix dans un test de dépistage | La catégorie « importance du libre-choix dans un test de dépistage prénatal » est codée lorsque le répondant discute de l'importance du libre-choix entourant un test de dépistage prénatal |
| Comment s'assurer d'avoir un consentement éclairé | La catégorie « comment s'assurer d'avoir un consentement éclairé » est codée lorsque le répondant discute des stratégies/manières de faire pour s'assurer d'avoir un consentement éclairé à passer un TGPNI |
| Libre-choix de faire ou non le test | La catégorie « libre-choix de faire ou non le test » est codée lorsque le répondant discute de l'importance du libre-choix dans la décision de faire le TGPNI |
| Peur-routinisation | La catégorie « peur routinisation » est codée lorsque le répondant discute de sa peur que la TGPNI en 1 ^{ère} intention |

| Nom | Description |
|---|--|
| | mène à une routinisation du TGPNI |
| Pro-information | La catégorie « pro-information » est codée lorsque le répondant discute de l'importance de l'information donnée avant et suite au TGPNI |
| Formation des professionnels de la santé | La catégorie « formation des professionnels de la santé » est codée lorsque le répondant discute que l'association travaille à la formation des professionnels de la santé ou aimerait travailler à la formation des professionnels de la santé |
| Importance de l'information balancée | La catégorie « importance de l'information balancée » est codée lorsque le répondant discute de l'importance de l'information balancée suite à un résultat de TGPNI ou à un diagnostic d'une condition génétique |
| Lacunes de la formation médicale | La catégorie « lacune de la formation médicale » est codée lorsque le répondant mentionne que la formation des travailleurs de la santé ne leur permet pas de bien connaître les diverses conditions génétiques dépistées par le TGPNI |
| Manque d'information donnée par le personnel médical | La catégorie « manque d'information donnée par le personnel médical » est codée lorsque le répondant mentionne que les travailleurs de la santé ne sont pas toujours neutres face à un diagnostic d'une condition génétique ou lorsqu'ils ne donnent que le côté médical et pas l'autre côté d'un diagnostic |
| Kit given to parents | La catégorie « kit d'information donné aux personnes enceintes » est codée lorsque le répondant discute de l'idée d'avoir un kit informatif prêt à être donné aux personnes enceintes et aux couples |
| Organisme pro-information | La catégorie « organisme pro-information » est codée lorsque le répondant discute du fait que l'association est pro-information, à défaut d'être pro-choix ou pro-vie |
| Temps dans la prise de décision | La catégorie « temps dans la prise de décision » est codée lorsque le répondant discute de l'importance du temps dans la prise de décision suivant un résultat de TGPNI |
| Opinion de l'association sur le programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 | La catégorie « opinion de l'associations sur le programme de dépistage de la trisomie 21 » est codée lorsque le répondant discute du programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 |
| Information donnée aux parents dans le programme initial de dépistage de la trisomie 21 | La catégorie « information donnée aux parents dans le programme initial de dépistage de la trisomie 21 » est codée lorsque le répondant discute de l'information donnée aux personnes enceintes et au couple dans le programme de dépistage initial de la trisomie 21 |
| Opinion de l'association sur le TGPNI | La catégorie « opinion de l'association sur le TGPNI » est codée lorsque le répondant discute de l'opinion de l'association sur le TGPNI |

| Nom | Description |
|--|--|
| Association n'a pas d'opinion sur le TGPNI | La catégorie « association n'a pas d'opinion sur le TGPNI » est codée lorsque le répondant parle du fait que l'association n'a pas de position ni d'opinion admise sur le TGPNI |
| Bien présenter les implications que le test peut avoir | La catégorie « bien présenter les implications que le test peut avoir » est codée lorsque le répondant mentionne que l'association a plutôt une position qu'il est important de bien présenter les implications que le TGPNI peut avoir |
| Bénéfices du TGPNI | La catégorie « bénéfices du TGPNI » est codée lorsque le répondant discute des bénéfices du TGPNI en tant que test de dépistage |
| Grossesse plus éclairée | La catégorie « grossesse plus éclairée » est codée lorsque le répondant discute du fait que le TGPNI permet d'avoir une grossesse plus éclairée |
| Temps de préparation | La catégorie « temps de préparation » est codée lorsque le répondant discute du fait que le TGPNI permet aux personnes enceintes et au couple de se préparer à l'arrivée d'un enfant avec une condition génétique |
| Difficulté pour l'association de prendre position | La catégorie « difficulté pour l'association de prendre position » est codée lorsque le répondant parle de la difficulté pour l'association de prendre position sur le TGPNI |
| Opinion sur le TGPNI en 1ere invention vs en 2e intention | La catégorie « opinion sur le TGPNI en 1ere invention vs en 2e intention » est codée lorsque le répondant mentionne l'opinion de l'association quant à l'offre du TGPNI en 1 ^{ère} intention ou la compare avec l'offre en 2 ^e intention |
| Pas d'objections à l'offre du TGPNI | La catégorie « pas d'objections à l'offre du TGPNI » est codée lorsque le répondant mentionne que l'association n'a pas d'objections à l'offre du TGPNI |
| Pas un test diagnostic | La catégorie « pas un test diagnostic » est codée lorsque le répondant discute du fait que le TGPNI est un test de dépistage et non un test diagnostic |
| Plus d'informations n'est pas nécessairement une bonne chose | La catégorie « plus d'informations n'est pas nécessairement une bonne chose » est codée lorsque le répondant mentionne que lors d'une grossesse, plus d'information n'est pas nécessairement une bonne chose |
| Plus on test plus on fait peur | La catégorie « plus on test plus on fait peur » est codée lorsque le répondant discute du fait que le TGPNI peut terrifier/effrayer les personnes enceintes ou les couples |
| Opinion sur le expanded use | La catégorie « opinion sur le expanded use » est codée lorsque le répondant discute de l'opinion de l'association sur le expanded use |
| Critères pour déterminer ce qu'on teste ou non | La catégorie « critères pour déterminer ce qu'on teste ou non » est classée lorsque le répondant discute de l'utilisation de critères pour déterminer ce que l'on teste ou non avec le TGPNI |
| Comment déterminer les critères | La catégorie « comment déterminer les critères » est utilisée lorsque le répondant discute de comment on pourrait déterminer les critères à utiliser pour déterminer ce que l'on teste ou non avec le TGPNI |

| Nom | Description |
|--|--|
| Uniquement des conditions qui affectent la santé des individus | La catégorie « uniquement des conditions qui affectent la santé des individus » est utilisée lorsque le répondant mentionne que le seul critère à prendre en compte est si la condition affecte la santé des individus |
| Quality of life comme critère | La catégorie « quality of life comme critère » est codée lorsque le répondant discute de l'utilisation de la qualité de vie comme critère pour déterminer ce qui devrait être testé avec le TGPNI |
| Rôle des PAG pour déterminer la quality of life | La catégorie « rôle des PAG pour déterminer la quality of life » est codée lorsque le répondant discute du rôle des PAG dans la détermination de la qualité de vie |
| Qui devrait faire partie de la discussion | La catégorie « qui devrait faire partie de la discussion » est codée lorsque le répondant discute de qui devrait faire partie de la discussion afin de déterminer les critères pour déterminer ce qu'on teste ou non |
| Est-ce qu'on devrait mettre une limite | La catégorie « est-ce qu'on devrait mettre une limite » est codée lorsque le répondant discute de la question de la limite de quoi dépister avec le TGPNI |
| Ne sait pas quelle est la limite | La catégorie « ne sait pas quelle est la limite » est codée lorsque le répondant mentionne ne pas savoir quelle est la limite sur quoi tester avec le TGPNI |
| Pas de limite | La catégorie « pas de limite » est codée lorsque le répondant mentionne qu'il ne devrait pas avoir une limite aux conditions dépistées avec le TGPNI |
| Préoccupations liées au expanded use | La catégorie « préoccupations liées au expanded use » est codée lorsque le répondant discute des préoccupations liées au expanded use |
| Précision | La catégorie « précision » est codée lorsque le répondant discute des enjeux liés à la précision du TGPNI pour une condition génétique |
| Augmentation des avortements | La catégorie « augmentation des avortements » est codée lorsque le répondant discute de l'augmentation des avortements suite au expanded use |
| Pente glissante vers l'eugénisme | La catégorie « pente glissante vers l'eugénisme » est codée lorsque le répondant discute que l'offre étendue du TGPNI pourrait mener à une pente glissante vers l'eugénisme de la société |
| Vision d'une condition dans une société | La catégorie « vision d'une condition dans une société » est codée lorsque le répondant discute de la vision de la société sur une condition et de comment elle pourrait être influencée par une offre du TGPNI pour cette condition |
| Opinion sur le rôle du gouvernement | La catégorie « opinion sur le rôle du gouvernement » est codée lorsque le répondant discute du rôle du gouvernement relativement à l'offre du TGPNI |
| Conséquences de l'offre du TGPNI sur l'offre de services publics | La catégorie « conséquences de l'offre du TGPNI sur l'offre de services publics » est codée lorsque le répondant discute des conséquences de l'offre du TGPNI sur l'offre de services publics de la part du gouvernement |

| Nom | Description |
|--|--|
| Difficulté d'accès | La catégorie « difficulté d'accès » est codée lorsque le répondant discute de la difficulté d'accès aux services publics comme conséquence de l'offre du TGPNI |
| Diminution de l'offre | La catégorie « diminution de l'offre » est codée lorsque le répondant discute de la diminution de l'offre de services publics de la part du gouvernement |
| Recensement | La catégorie « recensement officiel » est codée lorsque le répondant discute de l'idée d'avoir un recensement des gens avec des conditions génétiques |
| Comment avoir le nombre | La catégorie « comment avoir le nombre » est codée lorsque le répondant discute de comment le recensement pourrait être fait |
| Utilité d'avoir un nombre | La catégorie « utilité d'avoir un nombre » est codée lorsque le répondant discute de l'utilité d'avoir un nombre de gens avec des conditions génétiques |
| Rôle du gouvernement dans l'offre du TGPNI | La catégorie « rôle du gouvernement dans l'offre du TGPNI » est codée lorsque le répondant discute du rôle du gouvernement dans l'offre du TGPNI |
| Donner de l'information sur les conditions | La catégorie « donner de l'information sur les conditions » est codée lorsque le répondant mentionne qu'un des rôles du gouvernement dans l'offre du TGPNI est de donner de l'information sur les conditions génétiques qui sont testées |
| Décisions gouvernementales vs décisions politiques | La catégorie « décisions gouvernementales vs décisions politiques » est codée lorsque le répondant discute de la différence entre des décisions gouvernementales et des décisions politiques |
| Neutralité du gouvernement dans l'offre du TGPNI | La catégorie « neutralité du gouvernement dans l'offre du TGPNI » est codée lorsque le répondant discute de l'importance ou des enjeux liés à la neutralité du gouvernement dans l'offre du TGPNI |
| Qui influence le gouvernement | La catégorie « qui influence le gouvernement » est codée lorsque le répondant discute de qui possède une influence sur le gouvernement relativement à l'offre du TGPNI |
| Se doit d'offrir les tests scientifiques disponibles | La catégorie « se doit d'offrir les tests scientifiques disponibles » est codée lorsque le répondant mentionne qu'un des rôles du gouvernement dans l'offre des soins de santé est d'offrir tous les tests scientifiques disponibles |
| Rôle financier du gouvernement | La catégorie « rôle financier du gouvernement » est codée lorsque le répondant discute du rôle financier du gouvernement dans l'offre du TGPNI |
| Offre de services publics actuels | La catégorie « offre de services publics actuels » est codée lorsque le répondant discute du rôle du gouvernement dans l'offre de services publics actuels pour les gens avec des conditions génétiques |
| Équité entre les provinces canadiennes | La catégorie « équité entre les provinces canadiennes » est codée lorsque le répondant discute de l'équité dans l'offre du TGPNI entre les provinces canadiennes |
| Rôle et enjeux des compagnies qui | La catégorie « rôle et enjeux des compagnies qui vendent le test » est codée lorsque le répondant discute des rôles et |

| Nom | Description |
|--|--|
| vendent les tests | enjeux liés aux compagnies qui offrent le test |
| Enjeux relatifs aux compagnies | La catégorie « enjeux relatifs aux compagnies » est codée lorsque le répondant aux enjeux relatifs aux compagnies qui offrent le TGPNI dans l'offre du test aux personnes enceintes et aux couples |
| Biais des compagnies qui offrent le test | La catégorie « biais des compagnies qui offrent le test » est codée lorsque le répondant mentionne que les compagnies qui offrent le TGPNI sont biaisés |
| Rôle des compagnies | La catégorie « rôle des compagnies » est codée lorsque le répondant mentionne le rôle des compagnies en relation avec l'offre du TGPNI |

Annexe 3 – Algorithme des différentes étapes du processus de dépistage prénatal

Algorithme tiré du guide informationnel destiné aux professionnels de la santé dans le cadre du programme québécois de dépistage prénatal.

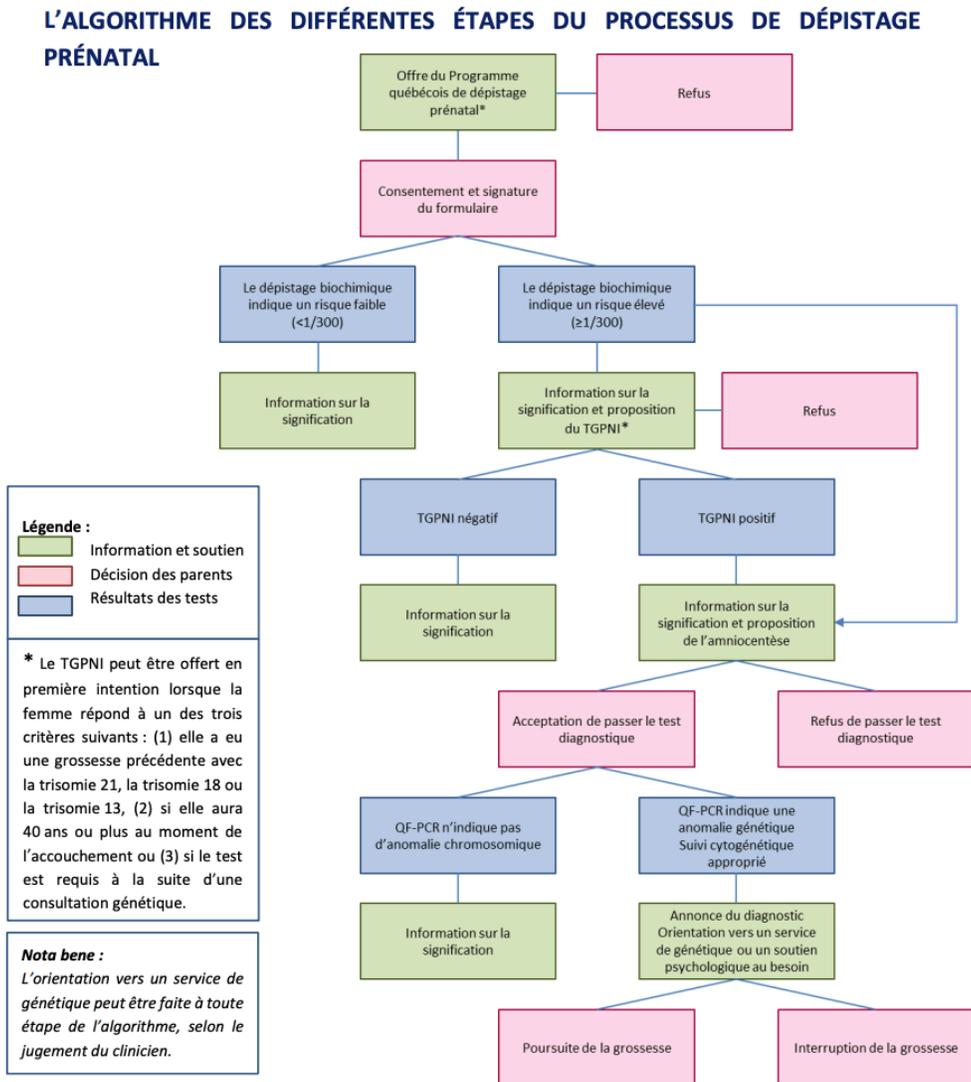


Figure 2. – Algorithme des différentes étapes du processus de dépistage prénatal au Québec