

Université de Montréal

Perspectives des personnes vivant avec les conditions génétiques dépistées par le TGPNI quant à son implantation en première intention et à son expansion pour une variété d'anomalies chromosomiques

Par

Mathilde Cassou

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

Août 2023

© Mathilde Cassou, 2023

Université de Montréal
École de santé publique

Ce mémoire intitulé

**Perspectives des personnes vivant avec les conditions génétiques dépistées par le TGPNI
quant à son implantation en première intention et à son expansion pour une variété
d'anomalies chromosomiques**

Présenté par

Mathilde Cassou

A été évalué(e) par un jury composé des personnes suivantes

Bryn Williams-Jones
Président-rapporteur

Vardit Ravitsky
Directrice de recherche

Anne-Marie Laberge
Codirectrice de recherche

Marianne Dion-Labrie
Membre du jury

Résumé

Le test génomique prénatal non invasif (TGPNI) est un test de dépistage prénatal offert pour détecter certaines anomalies chromosomiques chez le fœtus, telles que les trisomies 21, 18 et 13. Au Canada, la disponibilité et l'offre du TGPNI varient d'une province et d'un territoire à l'autre mais sont surtout en deuxième intention. Cette étude qualitative a consisté en des entretiens approfondis avec onze personnes vivant avec ou côtoyant une condition génétique actuellement ou potentiellement détectée par le TGPNI, pour explorer leurs perspectives quant à la proposition d'implanter ce test en 1^{re} intention, et d'en étendre la portée vers la détection d'autres conditions génétiques.

L'analyse a révélé que, bien que certains individus apprécient un résultat précoce grâce au TGPNI, ils considèrent généralement le dépistage prénatal comme une voie prédéterminée vers l'interruption de grossesse. Cette corrélation était liée à leur expérience personnelle du dépistage et à celle de leur communauté, où de nombreuses pressions sont subies en cas d'anomalie fœtale. Les parents estiment que l'attente sociale envers l'interruption de grossesse reflète les attitudes négatives de la société à l'égard des personnes génétiquement différentes, craignant que l'offre étendue et plus accessible du TGPNI n'accroisse la pente glissante vers des tendances eugéniques dans la société. L'expansion de la portée du test pourrait être bénéfique dans le cas de conditions génétiques jugées sévères sur la base des critères de viabilité et de qualité de vie. Cependant, les personnes côtoyant des anomalies des chromosomes sexuels (ACS) ont également soutenu l'utilisation du TGPNI pour la détection des ACS, afin de permettre une meilleure préparation prénatale, ce à quoi les parents d'enfants vivant avec la trisomie 21 étaient plus réticents.

Les parents ont rétrospectivement contrasté ces attitudes avec la réalité d'élever un enfant vivant avec une condition génétique, qu'ils décrivent comme une expérience pleine de défis mais hautement enrichissante. Bien que les participant.e.s apprécient le TGPNI en tant qu'outil d'information favorisant l'autonomie reproductive, ils et elles estiment qu'il devrait être accompagné d'informations équilibrées, transparentes et exemptes de biais.

Ces résultats réitérent l'importance de consulter les personnes vivant au cœur de ces enjeux, afin d'ajouter leurs perspectives aux voix des autres parties prenantes dans la prise de décision en matière de santé, en maintenant l'autonomie reproductive et la protection des droits des personnes vulnérables sont placées à l'avant-plan des considérations.

Mots-clés : dépistage prénatal, TGPNI, personnes enceintes, grossesse, droits des personnes handicapées, conditions génétiques, anomalies chromosomiques, politiques de santé

Abstract

Non-invasive prenatal genomic testing (NIPT) is a prenatal screening test offered to detect certain chromosomal abnormalities in the fetus, such as trisomies 21, 18 and 13. In Canada, the availability and offer of NIPT varies among the provinces and territories but is mainly second-tier. This qualitative study involved in-depth interviews with eleven people living with a genetic condition currently or potentially detected by NIPT, to explore their opinion regarding its potential implementation as first-tier testing, and to extend its scope to the detection of other genetic conditions.

The analysis revealed that, although some individuals appreciated an early result with NIPT, they generally considered prenatal screening as a predetermined route to termination of pregnancy. This correlation was linked to their personal experience of screening and that of their community, where there is a great amount of pressure in the case of a fetal anomaly. Parents felt that the social expectation to terminate a pregnancy reflected society's negative attitudes towards people who are genetically different, fearing that the expanded and more accessible offer of NIPT would accentuate the slippery slope towards eugenic tendencies in society. Thus, the expansion of the test's scope could be beneficial only in the case of genetic conditions deemed severe on the basis of viability and quality-of-life criteria. However, people living with sex chromosome anomalies (SCAs) also supported the use of NIPT for the detection of SCAs, to enable better prenatal preparation, something to which parents of children living with trisomy 21 were more reluctant.

In retrospect, parents contrasted these attitudes with the reality of raising a child living with a genetic condition, which they described as a challenging but highly rewarding experience. While participants appreciated the TGPNI as an information tool promoting reproductive autonomy, they felt that it should be accompanied by balanced, transparent and bias-free information.

These results reiterate the importance of consulting people living at the heart of these issues, in order to add their perspectives to the voices of other stakeholders in healthcare decision-making, keeping reproductive autonomy and the protection of vulnerable people's rights at the forefront of considerations.

Keywords : prenatal screening, NIPT, pregnant persons, pregnancy, disability rights, genetic conditions, chromosomal abnormalities, health policy

Table des matières

<i>Résumé</i>	<i>i</i>
<i>Abstract</i>	<i>iii</i>
<i>Table des matières</i>	<i>iv</i>
<i>Liste des figures</i>	<i>viii</i>
<i>Liste des sigles et abréviations</i>	<i>ix</i>
<i>Remerciements</i>	<i>xi</i>
Chapitre 1 – INTRODUCTION	1
1.1 Le test génomique prénatal non-invasif : entrée en matière et bref aperçu historique	2
1.2 Considérations locales et internationales.....	4
1.4 Survol des enjeux éthiques et raisons d’être du projet PÉGASE-2.....	6
Chapitre 2 – PAYSAGE DU DÉPISTAGE PRÉNATAL ET PLACE DU TGPNI	11
2.1 Portrait actuel des tests prénataux au Canada	11
2.2 Portrait actuel du TGPNI	13
2.3 Projections quant à l’offre future du TGPNI	17
2.4 Enjeux et tensions éthiques	21
2.4.1 Enjeux liés à l’autonomie reproductive et au libre-choix.....	21
2.4.2 Enjeux liés aux droits.....	25
2.4.3 Enjeux liés à des choix individuels VS sociétaux.....	27
2.4.4 La « <i>disability critique</i> ».....	28
Chapitre 3 – MÉTHODOLOGIE	31
3.1 Approche : considérations particulières sur la population de recherche	31
3.2 Stratégie de recherche	33
3.2.1 Recrutement : critères d’inclusion.....	33
3.2.2 Collecte de données sur le terrain.....	35
3.3 Analyse des données	37

3.3.1 Transcription.....	37
3.3.2 Guide de codage.....	37
3.3.3 Analyse par codage	37
3.3.4 Analyse anticipée : insertion dans PÉGASE-2.....	38
Chapitre 4 –RÉSULTATS.....	39
4.1 Portrait sociodémographique des participant.e.s	39
4.2 Rapport au dépistage prénatal et au TGPNI.....	40
4.3 Postures des participant.e.s	42
4.3 Thèmes dominants et récurrents	43
4.3.1 Opinions sur le dépistage prénatal en général	43
4.3.2 Conséquences sociétales du dépistage prénatal.....	54
4.3.3 Terminologie & langage utilisé pour décrire l'expérience du dépistage prénatal	60
4.3.4 TGPNI en 1 ^{re} intention.....	61
4.3.5 Expansion de la portée du TGPNI.....	65
4.3.6 Rôle des autres acteurs/parties prenantes	70
Chapitre 5 – DISCUSSION	73
5.1 TGPNI EN PREMIÈRE INTENTION	74
5.1.1 Niveau de connaissance	74
5.1.2 Opinions sur le TGPNI et le dépistage prénatal.....	75
5.1.3 Nœud autour de l'intention derrière le TGPNI	76
5.1.4 Importance du libre-choix	78
5.2 EXPANSION DU TGPNI	84
5.2.1 Difficulté d'établir des critères unanimes	84
5.2.2 Augmentation de la stigmatisation et diminution de l'acceptabilité sociale	85
<i>Expérience de discrimination & rôle de l'apparence physique</i>	<i>86</i>
5.2.3 Articulation entre l'autonomie reproductive et le libre choix	86
5.2.4 Considérations financières et équité.....	87
5.3 PISTES DE RÉFLEXION POUR L'ÉLABORATION DE RECOMMANDATIONS	88
5.4 LIMITES DE L'ÉTUDE.....	90
Chapitre 6 – CONCLUSION	93
Références bibliographiques	96
Annexe 1 : grille d'entrevue.....	113

<i>Annexe 2 : guide de codage</i>	<i>116</i>
<i>Annexe 3 : algorithme des différentes étapes du processus de dépistage prénatal (PQPD)</i>	<i>124</i>
<i>Annexe 4 : Approbation éthique finale</i>	<i>125</i>

Liste des figures

Figure 1. –	Ligne du temps non-exhaustive du TGPNI (inspiré de E. Sistermans, 27 ^e Conférence de l' <i>International Society for Prenatal Diagnosis</i> , 06/2023)	3
Figure 2. –	Cycle auto-entretenu de l'impact du TGPNI, tiré de van Schendel et al. (2017)	77
Figure 3. –	Cycle d'actualisation sociétale du TGPNI (van Schendel et al., 2017).....	77
Figure 4. –	Balance des informations pour faciliter des choix éclairés (van Schendel et al., 2017)	80

Liste des sigles et abréviations

TGPNI : test génomique prénatal non invasif

ADNfc : ADN fœtal cellulaire

VPP : valeur prédictive positive

IVG/IMG : interruption volontaire de grossesse/interruption médicale de grossesse

BVC : biopsie des villosités choriales

PQPD(T21) : Programme québécois de dépistage prénatal (de la trisomie 21)

ACS : anomalies des chromosomes sexuels

ISPD : *International Society for Prenatal Diagnosis*

Empirical research searches what is, not what ought to be.

- Tabitha Freeman

Remerciements

Ce très long papier n'en aurait pas été un sans le soutien et le dévouement de nombreuses humaines et humains. J'adore m'exprimer en hyperboles mais cette fois non; sans elles et eux, je n'aurais véritablement pas bûché sur mon clavier au point d'en faire sauter toutes les touches (le E décollé est particulièrement lourd à endurer).

Merci à mes directrices, femmes d'exception aux côtés desquelles j'ai eu l'immense privilège de grandir. Merci à Vardit de m'avoir fait confiance pour me lancer dans un sujet aussi unique et complexe – je me souviendrai longtemps de la roche où j'étais assise durant cette première conversation téléphonique sur le campus.

Merci à mon équipe de recherche, qui m'a accueillie dans un petit carré d'écran par un matin de novembre, et merci à Marie-Françoise et à Marie-Christine pour vos bras ouverts virtuels, puis présents. Vous avez amenuisé l'imposteure en moi, une tâche ardue au vu de son ampleur monstre.

Thank you, Eva, Alice, Maria, Zoë, Prof. Borry and the whole team at KU Leuven for the truly warm welcome and the conversations that made my brain bigger (I hope).

Merci à Thèsez-Vous et à la Station de biologie des Laurentides pour les mille et une tomates et l'énergie du désespoir, longue vie aux initiatives comme les vôtres. Merci à Julie et André pour la grande maison qui fait du bien.

Merci à PO pour le contre-la-montre partagé et les rires à la chaîne. Merci à Flin pour la couverture d'anxiété et les non-sens. Merci à Ju pour la musique et de ne pas comprendre ce que je fais, ce sont d'excellentes occasions de vulgarisation scientifique. Gracias mi Marto por la paciencia y la capacidad de trasladar nuestra amistad de ciudad en ciudad. Merci à MENOUM pour les bonnes bouteilles et les bonnes bouffes, qu'il ne faut jamais sous-estimer, et de toujours dire oui. Merci à Evlin pour les check-ins. Merci à Rosa pour l'épaule, l'oreille et les cœurs épileptiques. Merci à Jadou pour le fleuve et les rires dans la lumière. Merci à Flo pour Rory, Lorelai et toutes les conditions gagnantes. Merci à papa et maman de couvrir mes arrières avec brio depuis 1997. Je le sais plus que jamais : il aurait été difficile de mieux tomber.

Merci à mon Bouh pour le café au pluriel, les jours, les nuits et tout ce qu'il y a entre. Ya lo sabes todo.

Chapitre 1 – INTRODUCTION

À travers la seconde moitié du XX^e siècle, l'avènement des biotechnologies a créé une commotion sans précédent dans les façons de pratiquer la (bio)médecine. Cette onde de choc continue de se répercuter à travers différents secteurs de l'industrie scientifique prolifique dont l'essor n'est certainement pas près de ralentir, se traduisant par des bouleversements sociétaux profonds. Désormais, l'être humain possède un contrôle sur sa biologie; une nouvelle marge de manœuvre qui, au cours des dernières années, a attiré les regards de nombreux et nombreuses expert.e.s de disciplines extrêmement variées. Alors que pour la première fois dans l'histoire occidentale, des concepts aussi fondamentaux que ceux de la vie, de la mort et par extension, de la reproduction, sont appelés à être redéfinis en raison du pouvoir donné par ces développements, des questionnements vastes et complexes sont soulevés. À travers plusieurs disciplines, un repositionnement intellectuel et épistémologique aux dimensions tant morale que politique, sociale et économique s'est imposé – et continue de le faire – à mesure que les avancées technoscientifiques repoussent les frontières biomédicales du possible.

Parmi ces changements sociaux d'envergure, les avancées scientifiques entourant le domaine de la génétique ont profondément impacté le rapport des individus à leur biologie. Appliqués au domaine du début de la vie, ces développements se manifestent de façon croissante et à un rythme fulgurant dans le secteur du dépistage prénatal.

En effet, le premier test prénatal connu au monde pour une condition génétique avait lieu à Copenhague en 1959, pour une femme enceinte de 27 ans porteuse de l'hémophilie. À peu près au même moment, en 1962, Francis Crick et James Watson recevaient le prix Nobel pour la mise au point de la biologie moléculaire de l'ADN, enclenchant un changement de paradigme dans la façon de concevoir la science à l'échelle planétaire et déclenchant du même coup l'envol de l'industrie des technologies de séquençage, et plus généralement de l'essor marqué des biotechnologies : « That was the harbinger of change ». (Hacking, dans Kuhn, 1962)

À la même période, quand Tijo et Levan ont rapporté le nombre correct de chromosomes humains, plusieurs études ont été publiées, identifiant différentes anomalies chromosomiques, soit des « erreurs dans le nombre ou la structure d'un ou de plusieurs chromosomes » (INSPQ, 2018). Ainsi, la trisomie 21, associée en 1959 au syndrome de Down, a été une des premières conditions fœtales à

avoir été diagnostiquée par amniocentèse en 1986 (Alderson, 2001). Depuis, une panoplie de méthodes d'identification d'anomalies chromosomiques variées a vu le jour sur la base de la découverte du séquençage du génome humain, qui consiste en la détermination de la séquence nucléotidique de l'ADN présent dans chaque cellule.

Appliquées aux questions entourant le début de la vie, les avancées en la matière ont donc créé de nombreux bouleversements, notamment en permettant dorénavant d'avoir accès au bagage génétique d'un enfant à naître au moyen du dépistage prénatal : « Suddenly, a new power was thrust into the hands of ordinary people—the power to decide what kind of life is worth bringing into the world. » (Kliff, 2022).

À bien des égards, la reproduction humaine est ainsi passée d'une question de chance à une question de choix.

1.1 Le test génomique prénatal non-invasif : entrée en matière et bref aperçu historique

1.1.1 Contextualisation

À la lumière de ces développements, le test génomique prénatal non invasif ou TGPNI¹ (en anglais, NIPT: *noninvasive prenatal testing*) a émergé en 1997 avec la découverte de l'ADN fœtal cellulaire, ou ADNfc, qui circule dans le sang maternel (Lo et al., 1997). En étant spécifique à la grossesse, l'ADNfc est presque totalement éliminé deux heures après l'accouchement et représente environ 5 à 10% du matériel génétique total libre dans le sang maternel (Allyse et al., 2012). Par conséquent, à partir d'un simple prélèvement sanguin de la femme enceinte, il est possible d'isoler et d'analyser cet ADN, qui provient du placenta et dont la présence est non-négligeable, afin de détecter des anomalies chromosomiques chez le fœtus.

Sur la base de cette découverte, les premiers tests génomiques prénataux non invasifs ont été rendus disponibles en 2011 et utilisaient une technique appelée *massively parallel sequencing* (MPS), également connue sous le nom de séquençage de nouvelle génération (*next generation sequencing* – NGS), pour analyser l'ADNfc. Les premiers tests TGPNI de nature commerciale ont été développés aux États-Unis par des entreprises en biotechnologie privées, à commencer par le lancement de MaterniT21 par

¹ À noter que le TGPNI est désigné de plusieurs façons dans la littérature : NIPS (*noninvasive prenatal screening*); *non-invasive cfDNA (cell-free) testing*. Ces appellations sont généralement considérées comme étant interchangeables.

Sequenom, puis d'autres versions telles que Harmony (Ariosa, qui fait maintenant partie de Roche), Verifi (désormais partie d'Illumina), Panorama (Natera) et Vanadis (Revvity) (Dupras et al., 2020).

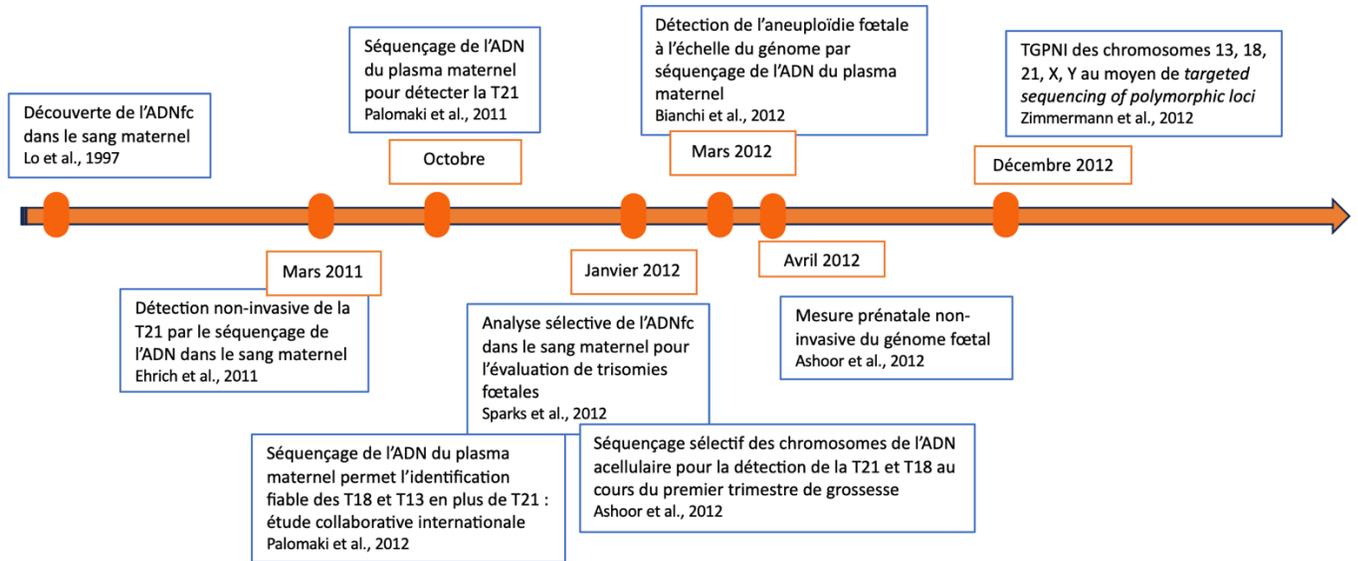


Figure 1. – Ligne du temps non-exhaustive du TGPNI (inspiré de E. Siermans, 27^e Conférence de l'International Society for Prenatal Diagnosis, 06/2023)

Dans la pratique actuelle, l'application clinique du TGPNI se limite donc au dépistage des aneuploïdies fœtales les plus courantes et à l'évaluation des risques associés : « Noninvasive prenatal screening for the occurrence of the common autosomal trisomies and the sex chromosome aneuploidies is the first major accomplishment of this sequencing technology. An increasing number of monogenic diseases will undoubtedly be reported in the coming years » (Porreco et al., 2014). Cependant, à la lumière des avancées technologiques biomédicales considérables dans ce domaine et de l'accessibilité progressive de ces techniques, le TGPNI a également commencé à être utilisé pour tester des anomalies chromosomiques supplémentaires plus rares et des syndromes de microdélétion en contexte privé, ainsi que pour certaines conditions monogéniques (p.ex., Zaami et al., 2012). Bien que d'autres recherches et validations soient nécessaires pour déterminer la précision des taux de détection et des taux de faux positifs et négatifs pour ces applications techniques et cliniques, il est raisonnable de prédire qu'au cours des prochaines années, le TGPNI deviendra progressivement plus applicable et largement adopté pour le dépistage de plusieurs autres anomalies génétiques, jusqu'au séquençage génomique complet du fœtus éventuellement (Malo, 2022; Rose et al., 2016; Wapner et al., 2015).

1.1.2 Étendue

Ainsi, le TGPNI a d'abord été introduit en tant que test de dépistage des aneuploïdies fœtales, telles que la trisomie 21 – la plus commune à la naissance et sans doute la plus connue – et les trisomies 13 et 18. Outre celles-ci, le TGPNI peut également dépister les anomalies liées aux variations de nombre de chromosomes sexuels (X et Y), communément désignées dans la littérature par SCAs (*sex chromosome aneuploidies* ou anomalies des chromosomes sexuels) (Zimmermann et al., 2012). Par la détection de gènes ou de polymorphismes hérités du père, le génotypage de routine à partir du plasma maternel permet donc aussi la détermination du sexe du fœtus et du statut du groupe sanguin RhD (statut rhésus) dans certains cas (Avent & Chitty, 2006; Van der Schoot et al., 2003).

Les anomalies des chromosomes sexuels (ACS), caractérisées par un gain ou une perte d'un chromosome sexuel entier (aneuploïdie), surviennent dans 1 cas sur 500 naissances et sont donc les anomalies chromosomiques les plus communes, parmi lesquelles les syndromes de Klinefelter (47XXY, 1 homme sur 700), de Turner (X, 1 femme sur 2500), de Jacob (47XYY) et la trisomie X (47XXX) (Berglund, 2020; Lally et Valentine-French, 2021). Ces configurations génétiques sont généralement associées à un large spectre phénotypique comprenant un risque accru de retards neurodéveloppementaux, de troubles du langage et de l'apprentissage et de troubles du spectre de l'autisme (TSA), de troubles de la résistance à l'insuline, de l'insuffisance testiculaire/ovarienne, des impacts sur la fertilité à long terme ainsi que d'autres problèmes médicaux entraînant une comorbidité et une mortalité accrues. Historiquement, moins de 10% des diagnostics d'ACS surviennent pendant l'enfance, mais l'inclusion croissante des ACS dans le dépistage prénatal non invasif avec l'ADNfc pourrait avoir un impact majeur sur les taux de nouveau-nés présentant ces configurations génétiques (Bussolaro et al., 2022).

1.2 Considérations locales et internationales

1.2.1 Variation internationale

Bien que le TGPNI soit désormais largement disponible et recommandé comme test de dépistage de certaines anomalies fœtales dans de nombreux pays du monde (Dungan et al., 2023; Hui, 2016) et qu'il soit devenu « a standard part of the medical repertoire » dans une soixantaine d'endroits (Ravitsky et al., 2021; Holloway et al., 2022; Baldus, 2023), relativement peu de pays se sont dotés de politiques nationales encadrant le déploiement de cette méthode de dépistage et son articulation par rapport aux

autres tests prénataux : « Noninvasive prenatal testing has been widely adopted, but only some countries/states have a national policy on [its] use. If a strategy has been chosen there seems two major set-ups: An offer of NIPT-for-all or, more commonly, NIPT for women of higher risk identified at Combined First Trimester Screening or by age » (Gadsbøll et al., 2020). Il va de soi que les réglementations de chacun de ceux-ci en matière de dépistage prénatal s'inscrivent dans leurs contextes politique, scientifique et socioculturel précis et respectifs.

Malgré que la définition du champ d'application actuel du TGPNI varie d'un pays à l'autre, il s'agit en général des trisomies 21, 18 et 13 (p.ex., Lannoo et al., 2023); quoique certains syndromes fœtaux de microdélétions puissent parfois être inclus (Wapner et al., 2014), voire des approches de type « genome-wide » (gwNIPT) dans d'autres cas. C'est en effet le cas de la Belgique et des Pays-Bas, qui sont les premiers pays à offrir le TGPNI en 1^{re} intention pour tous les individus dans le cadre de leur programme public national de dépistage prénatal respectif (Lannoo et al., 2023). Ces deux pays ayant ajouté le gwNIPT ont été suivis de la Lituanie, Chypre et la Grèce au courant des dernières années, ne faisant plus de cette procédure « a novel screening test » (Van den Bogaert et al., 2021). D'autres pays, comme l'Allemagne, ont plutôt privilégié une approche cas-par-cas (Bowman-Smart et al., 2022).

De plus, certains pays, comme la Belgique et l'Italie, choisissent de rapporter le sexe fœtal et des résultats additionnels alors que d'autres s'en tiennent aux trois trisomies mentionnées. Parallèlement, les États-Unis sont souvent cités comme un exemple à part compte tenu des particularités propres au système de santé entièrement privatisé et au contexte commercial, mais le TGPNI y est largement répandu (Gadsbøll et al., 2020). Au Canada, c'est dans le cadre des programmes publics provinciaux et territoriaux que les trois aneuploïdies fœtales les plus courantes sont dépistées au moyen du TGPNI et/ou de tests comme l'analyse biochimique du sérum maternel et l'échographie du premier trimestre.

Par ailleurs, le recours au TGPNI dans chacun des pays où il y est implanté varie également de manière considérable, en plus de la grande variation entre les pays. Par exemple, en 2019, le taux d'utilisation était de 79% en Belgique et de 46% aux Pays-Bas, alors qu'en Autriche, en Italie, en Espagne et dans la plupart des états australiens et américains, le taux de recours à ce dépistage se situait entre 25%-50% en 2020 (Gadsbøll et al., 2020).

Toutefois, bien que les comparaisons interculturelles nous apportent de nombreux éclaircissements, le taux de recours au TGPNI dépend aussi des perspectives locales envers les conditions testées et/ou les personnes qui vivent avec ces conditions. Ces conceptions dépendent de facteurs majoritairement

historiques, culturels, sociaux et politiques et dénotent des différences frappantes d'acceptabilité sociale et, par conséquent, de recours au dépistage prénatal. Par exemple: "in the Netherlands, [people] tend to take a more positive view of people with Down syndrome, as compared to for example Belgium." (AmsterdamUMC, 2021; Lannoo et al., 2023). En ce sens, il serait difficile de trop insister sur le caractère extrêmement spécifique et unique de chacun de ces contextes locaux.

1.4 Survol des enjeux éthiques et raisons d'être du projet PÉGASE-2

Comme toute nouvelle technologie, le TGPNI a créé de nouvelles complexités. Son introduction clinique en 2011 et son large éventail d'utilisations futures potentielles a ravivé d'anciens débats éthiques et en a suscité de nouveaux (Birko et al., 2018; Michie et Allyse, 2015), parmi lesquels de nombreuses questions concernent les implications de l'accès à une panoplie d'informations sur le matériel génétique d'un enfant qui n'est pas encore né. Dès lors, des questionnements peuvent être soulevés autour du pouvoir décisionnel accordé aux futurs parents à l'annonce de résultats de dépistage prénatal, et les prémisses ou intentions sous-jacentes: « *Prenatal screening for fetal abnormalities is a morally sensitive practice, since it could lead, or at least contribute, to a decision to terminate one's pregnancy in case of positive results.* » (Zaami et al., 2021). En transposant ces enjeux et dilemmes du niveau individuel à l'échelle sociétale, le débat s'est considérablement amplifié entre le discours relatif à l'autonomie reproductive et celui portant sur les droits des personnes handicapées, neurodivergentes et/ou vivant avec des conditions génétiques (p.ex., Kaposy, 2013).

Un autre des grands questionnements soulevés concerne la portée appropriée du test, c'est-à-dire le spectre des conditions qui serait dépistées éventuellement compte tenu du fait qu'à l'avenir, le TGPNI sera en mesure de détecter un nombre croissant de pathologies (et de caractéristiques non médicales), ce qui remettra en question son champ d'application actuel (p.ex., van den Bogaert et al., 2021). Tel que mentionné précédemment, les fournisseurs commerciaux proposent en effet des ensembles ou menus de TGPNI qui vont bien au-delà des conditions initialement incluses. Ce défi imminent a soulevé un débat non seulement sur les résultats qui doivent être rapportés, mais aussi sur les raisons qui les justifient, bien que le désaccord persiste sur la question de savoir précisément quelles informations peuvent être divulguées de manière justifiée aux futurs parents et, ce, sur la base de quels principes et arguments en particulier (Chitty et al., 2018 ; Ravitsky et al., 2017; Claesen et al 2022). En 2015, la Société européenne de génétique humaine (ESHG) et la Société américaine de génétique humaine (ASHG) ont mis de l'avant une approche empreinte de précaution quant aux utilisations futures de cette technologie, recommandant que l'éventuelle expansion de son champ d'application ne

cible que les « ‘serious’ congenital and childhood disorders », dont il n’existe aucune définition claire et unanime (Dondorp et al., 2015). Les deux organisations ont également identifié les défis éthiques suivants comme étant primordiaux pour délibérer du champ d'application: la banalisation de l'avortement, la prise de décision éclairée et les risques de surcharge informationnelle, l'égalité d'accès et les intérêts du futur enfant. De plus, dans un rapport de 2017, le Nuffield Council on Bioethics a émis des recommandations sur l'implantation du TGPNI en faisant écho aux conclusions prédominantes dans la littérature, à savoir mettre l'accent sur la nécessité de bonnes balises éthiques et sur l'importance de consulter toutes les parties prenantes avant, pendant et après la démarche clinique. Similairement, dans son plus récent avis de positionnement, la International Society for Prenatal Diagnosis a mis l'accent sur la prudence dans le déploiement à grande échelle de ce test, tout en reconnaissant qu'il s'agit du « most accurate screening test for the common autosomal aneuploidies in unselected singleton populations » (Ray, 2023).

À la lumière de ces questionnements éthiques complexes et variés, les perspectives de différentes parties prenantes au sujet de l'implantation du TGPNI ont été investiguées au courant des dernières années, avec plusieurs études se concentrant sur les individus qui ont une expérience personnelle avec ce test (Lewis, Hill & Chitty, 2016; Ly et Allyse, 2016). Or, peu de travaux disponibles mettent en relief les ressemblances et différences entre ces perspectives diverses (Steinbach et al., 2016; Bowman-Smart et al., 2019; van den Bogaert et al., 2021), une lacune particulièrement identifiable dans la littérature sur le cas d'application du TGPNI dans les systèmes de santé provinciaux et territoriaux au Canada. C'est précisément à ce dialogue entre les voix de toutes les parties prenantes concernées que se dédie le projet de recherche pancanadien PÉGASE-2², dans lequel s'inscrit le présent mémoire.

À la suite des découvertes permises par la première phase du projet (complétée en 2017) quant aux enjeux éthiques liés à l'introduction de technologies de dépistage prénatal non-invasif au Canada, il s'agit d'aller plus loin en explorant les implications de l'implantation potentielle du TGPNI en première intention pour la détection d'une variété de conditions génétiques. PÉGASE-2 aborde entre autres les enjeux éthiques, sociaux et légaux soulevés par ces nouveaux usages, afin d'émettre des recommandations aux instances décisionnelles à cet effet. Pour dépeindre un portrait complet de la situation, d'autres membres de l'équipe ont aussi réalisé des entrevues avec les autres parties prenantes

² 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 Screening Using maternal blood : Towards First Tier Screening and Beyond) : <http://pegasus-pegase.ca>

(2020-2022), soit des professionnel.le.s de la santé; des décideurs; et des regroupements de personnes dont la condition peut ou pourrait être détectée par le TGPNI. Des personnes de toutes ces catégories à travers différentes provinces canadiennes sont consultées afin de collecter des données associées à des expériences variées. Puis, la catégorisation des opinions de ces différentes parties prenantes permettra l'élaboration de recommandations concernant l'implantation responsable et avertie du TGPNI. En maintenant la dimension (bio)éthique à l'avant-plan des recommandations émises, nous nous assurerons que l'autonomie des personnes enceintes ainsi que la protection des droits des personnes handicapées soient mises en valeur.

1.4.1 Question de recherche

Bien qu'il existe une littérature considérable sur les enjeux éthiques entourant l'utilisation du TGPNI et son déploiement sociétal, peu d'articles s'intéressent vraiment aux vécus des personnes qui vivent ces réalités 'de l'intérieur' (Boardman et Hale, 2019). De plus, on constate également très peu de littérature en lien avec les nouveaux usages du TGPNI (à savoir quelles conditions devraient être dépistées ou non), particulièrement aux yeux des individus qui côtoient eux-mêmes les conditions génétiques concernées puisqu'ils sont au cœur de ces questions (Strnadová et al., 2021). En effet, ils véhiculent des trajectoires et des récits de vie uniques et intimement liés aux questions entourant le dépistage prénatal, qui ont le potentiel d'être transposés du niveau individuel au niveau sociétal en informant la prise de décision publique d'une perspective unique, rare, et historiquement mise de côté (Cuskelly et al., 2008). Le plus récent avis de positionnement de l'International Society for Prenatal Diagnosis recommande précisément d'inclure ces personnes, en tant que « healthcare consumers », dans la détermination des modèles de déploiement et les directions futures entourant le TGPNI. (ISPD, 2023)

Ainsi, ce volet du projet se penche sur la question suivante : **Quelles sont les priorités, perspectives, préoccupations, besoins et attitudes des personnes vivant avec ou côtoyant les conditions dépistées par le TGPNI par rapport à son implantation comme test de première intention (aspect 1) détectant une variété de conditions génétiques au-delà des trisomies actuellement dépistées (aspect 2), dans les programmes publics de dépistage prénatal au Canada?**

1.4.2 Désignations et appellations

Il convient de préciser que la désignation des anomalies chromosomiques par l'utilisation des noms des syndromes associés ne signifie pas qu'ils soient synonymes. Cela ne traduit que l'emploi d'un raccourci, puisqu'on ne teste pas directement, par exemple, pour l'état congénital qu'est le syndrome de Down mais plutôt pour l'anomalie chromosomique, soit la présence d'un chromosome supplémentaire sur la 21^e paire de chromosomes, qui l'entraîne (Lejeune, 1959). Celle-ci a toutefois des présentations variables d'une personne à l'autre quant au degré de déficience intellectuelle, allant d'un degré léger à modéré, et aux caractéristiques phénotypiques distinctives : « Conséquemment, ne pouvant se contracter ni se guérir, la trisomie 21 et le syndrome de Down sont des états mais pas/plutôt que des maladies » (RT21, 2019). Il en va de même pour les autres aneuploïdies fœtales.

Il est donc important de noter que ce sujet revêt une dimension morale plus délicate dont il serait hasardeux de ne pas tenir compte. Si l'acceptabilité sociale du dépistage des conditions génétiques, particulièrement par rapport à la trisomie 21, a considérablement augmenté au cours des dernières années (Hodgson et McLaren, 2019), la recherche existante révèle toutefois que les mères et les proches de personnes vivant avec la trisomie 21 tendent à avoir des attitudes globalement moins positives envers le dépistage que le public en général (Barter al., 2016; Kaposy, 2013). De plus, d'un point de vue historique, la littérature relative au syndrome de Down dans les domaines de la médecine, de la psychologie, des sciences sociales et dans les médias grand public tendent à présenter cette condition sous un jour négatif, s'y référant parfois comme une maladie incurable ou au moyen de désignations particulièrement désuètes et choquantes (Alderson 2001; Lejeune 1959; Takashima 1989; Finucane 1998). Similairement, les personnes vivant avec d'autres conditions génétiques peuvent se sentir particulièrement interpellé.e.s, touché.e.s, ou vivre des émotions plus difficiles par rapport à une recherche qui vise à en apprendre davantage sur leur réalité, « with the possibility of inducing short-term psychological anguish or distress when recounting the experiences » (Silverio et al., 2022). Il est primordial de le considérer tout au long du projet; c'est précisément sur cet aspect majeur de la méthodologie que s'attardera la section 3.1 *Approche : considérations particulières*.

Ainsi, de manière générale dans ce projet et pour faire écho aux préférences véhiculées dans la littérature et les groupes concernés, il est préférable de concevoir et désigner les participant.e.s comme des personnes *vivant avec* les conditions dépistées par le TGPNI pour traduire le fait que ces individus côtoient ces conditions en tant que parents ou proches, ou encore qu'ils en sont eux-mêmes porteurs. Cette formulation à connotation assez neutre permet à la fois de déplacer le focus depuis une vision négative de la différence, et aussi d'éviter de mettre l'accent sur cet aspect précis de l'identité, une

conception passablement réductrice et simpliste véhiculée par des formulations dont l'usage n'est plus courant (p.ex., Kaposy, 2017).

Chapitre 2 – PAYSAGE DU DÉPISTAGE PRÉNATAL ET PLACE DU TGPNI

2.1 Portrait actuel des tests prénataux au Canada

Dans les systèmes de santé canadiens, le dépistage des anomalies chromosomiques fœtales, dont le syndrome de Down, a commencé par l'amniocentèse au milieu des années 1960. À l'époque, le critère de dépistage était l'âge maternel; le dépistage n'était proposé qu'aux femmes âgées de 35 ans et plus à la date prévue de l'accouchement, sur la base du fait qu'il s'agissait du moment où le risque de perte de grossesse était inférieur à la possibilité d'identifier une grossesse présentant une anomalie chromosomique significative. Depuis, des avancées biotechnologiques considérables dans ce secteur ont permis d'élaborer des alternatives à l'amniocentèse, quoiqu'elle conserve sa place dans le paysage du dépistage prénatal au Canada.

Aujourd'hui, les différents types de test prénatal sont surtout distingués par leur utilisation en fonction du trimestre de la grossesse auquel ils sont effectués (Minear et al., 2015). Au Canada, les personnes enceintes se voient généralement proposer une série d'analyses sanguines prénatales standard, qui visent à évaluer le risque de certaines affections, notamment l'anémie et l'incompatibilité des groupes sanguins. De nombreuses provinces canadiennes proposent un dépistage combiné du premier trimestre, qui associe le sérum maternel (un test sanguin) et une échographie fœtale, soit des tests de dépistage non invasifs. Ce dépistage combiné est généralement effectué entre la 11^e et la 14^e semaine de grossesse et permet d'évaluer le risque d'anomalies chromosomiques, principalement les trisomies 21, 18 et 13. Le test sanguin mesure des marqueurs spécifiques, tandis que l'échographie examine notamment la clarté nucale du fœtus, « une mesure échographique de l'espace sous-cutané situé entre la peau et la colonne cervicale du fœtus [qui] sert de marqueur pour le dépistage d'anomalies congénitales » (MSSS, 2021). Dans certaines provinces, un quadruple dépistage au deuxième trimestre est proposé aux individus qui n'ont pas subi le dépistage combiné du premier trimestre ou dont les résultats n'ont pas été concluants, mesurant divers marqueurs pour les T21 et T18 dans le sang maternel. En comparaison, au Québec, le dépistage intégré combine un prélèvement entre 11 et 14 semaines (à la clarté nucale si disponible) et un second prélèvement entre 14 et 17 semaines, depuis l'introduction du PQDT21 en 2010. Depuis 2020, le TGPNI a été ajouté comme test de 2^e intention, pour donner suite aux résultats du projet PÉGASE. Il est important de noter que le choix entre ces

méthodes de dépistage prénatal dépend de divers facteurs, notamment l'âge maternel, les antécédents médicaux, les préférences personnelles, l'âge gestationnel et les conditions spécifiques recherchées.

Toutefois, tel que mentionné précédemment, il ne s'agit pas de tests diagnostiques. Afin d'avoir une réponse définitive, il faut subir une amniocentèse ou une biopsie de villosités chorales, qui sont des procédures invasives auxquelles est associé un certain risque de perte fœtale (Allyse et al., 2017). L'amniocentèse consiste à extraire une petite quantité de liquide amniotique entourant le fœtus, considérée comme une procédure invasive car on insère une aiguille dans l'abdomen, guidée par échographie, qui comporte donc un certain risque de fausse couche, quoique faible. L'amniocentèse permet d'obtenir des informations génétiques plus complètes et de diagnostiquer un large éventail d'anomalies chromosomiques, y compris celles qui peuvent être détectées par le TGPNI, ainsi que d'autres conditions génétiques et certaines maladies héréditaires (Likar et al., 2021).

La biopsie des villosités chorales (BVC) est également une procédure invasive qui consiste à prélever un petit échantillon de cellules du placenta. Elle peut être réalisée soit par voie transcervicale (à travers le col de l'utérus), soit par voie transabdominale (à travers l'abdomen), et présente également un petit risque de fausse couche. Au cours des dernières années, la perte fœtale associée à ces deux procédures invasives a été identifiée dans différentes études comme variant entre 0,2%-1,0%, ou « 1/200 à 1/400 pour l'amniocentèse du 2^e trimestre, pouvant s'élever jusqu'à 2% avec les prélèvements de villosités chorales au 1^{er} trimestre » (INESSS 2013) (Likar et al., 2021; Akolekar et al., 2015; Tabor et al., 1986; Bakker et al., 2017). Semblable à l'amniocentèse, cette biopsie permet de diagnostiquer un large éventail d'anomalies chromosomiques, de maladies génétiques et de certains troubles héréditaires. Elle peut également fournir des informations sur le sexe du fœtus à un âge gestationnel précoce.

2.1.1 Principales distinctions

Compte tenu de sa sensibilité et de sa spécificité élevées, de son rapport coût-efficacité et de l'absence de risque de perte de grossesse généralement associé à l'amniocentèse ou à la biopsie des villosités chorales, le TGPNI s'est avéré être un outil de dépistage largement répandu pour la détection des aneuploïdies fœtales les plus courantes. En effet, il a une précision de plus de 99% pour la trisomie 21, environ 98% pour la trisomie 18, et 99 à 99,8 % pour la trisomie 13 (Gil et al., 2017; Shaw et al., 2020). À titre comparatif, étant des tests diagnostiques, c'est-à-dire d'ordre définitif, l'amniocentèse et le prélèvement des villosités chorales présentent des résultats dont la précision est proche de 100% pour les conditions testées. Néanmoins, si l'amniocentèse est généralement réalisée entre la 15^e et la 20^e

semaine, et la BVC entre la 10^e et la 13^e semaine de grossesse, le TGPNI est aussi reconnu pour sa disponibilité plus tôt dans la grossesse puisqu'il peut généralement être effectué dès la 9^e ou 10^e semaine de grossesse sur la base de la détection de l'ADNfc dans le sang à partir de la 5^e semaine de grossesse, en plus de son caractère non invasif (Ravitsky et al., 2021; Zaami et al., 2021).

En bref, le TGPNI est donc considéré comme une alternative non invasive disponible plus tôt dans la grossesse, quoiqu'il ne pose pas de diagnostic.

2.2 Portrait actuel du TGPNI

Bien que le TGPNI soit de plus en plus disponible au Canada, son accessibilité et sa couverture varient selon les provinces et les territoires, car les politiques et les lignes directrices en matière de soins de santé diffèrent considérablement à travers le pays. On observera que tous les scénarios se côtoient : certaines provinces ont des systèmes de santé publics qui couvrent certains tests de dépistage prénatal, tandis que d'autres ont une combinaison d'options publiques et privées, et qu'ailleurs le test n'est disponible que dans le secteur privé.

2.2.1 Offre dans le système de santé public

Présentement, au Canada, quelques systèmes de santé provinciaux et territoriaux couvrent les frais du TGPNI lorsqu'il est offert comme test de dépistage de deuxième intention aux personnes dont la grossesse est à risque élevé. Comme le note Malo, 2022, « 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. » Le tableau 1 indique l'offre du TGPNI dans les différents systèmes de santé publics au pays.

Province/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 : 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 fœtale, 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	- Résultat positif au dépistage par IPS, SIPS, Quad - Grossesse précédente avec trisomie 13, 18 ou 21

(Perinatal Services BC, 2022)	- Présente un risque de T21 supérieur à 1/300 sur la base des résultats du dépistage et du ou des marqueurs échographiques d'aneuploïdie
Île-du-Prince-Édouard	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)	TGPNI offert à la suite d'un dépistage sérique maternel positif pour la T21 avec un âge gestationnel vérifié par échographie
Nouveau-Brunswick	N.A., TGPNI non disponible
Nouvelle-Écosse (IWK Health Care, 2022)	- Grossesse précédente 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)	<u>Offre par tous les professionnels de la santé</u> - 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 vivant avec trisomie 21, 18 ou 13 - Grossesse gémellaire en cours <u>Offre réservée aux médecins généticiens ou aux spécialistes en médecine materno-fœtale</u> - 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, 2020)	<u>Offert en seconde intention :</u> - Personnes ayant reçu un résultat de risque élevé ($\geq 1/300$) avec le test biochimique intégré, avec ou sans mesure de la clarté nucale. <u>Offert en 1^{re} intention :</u> - 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 - Grossesse gémellaire (depuis avril 2023) - Après une consultation en génétique qui recommande le test pour des situations rares et particulières
Saskatchewan	N.A., TGPNI non disponible
Terre-Neuve-et-Labrador	N.A., TGPNI non disponible
Territoires du Nord-Ouest	TGPNI offert en 1 ^{re} intention pour : - Trisomie 13, 18 et 21 - Monosomie X et les aneuploïdies des chromosomes sexuels
Nunavut (Health Quality Ontario, 2019)	- Personnes ≥ 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 gémellaire - D'autres facteurs pouvant être pris en compte dans de rares cas
--	---

Tableau 1. – Offre du TGPNI dans les systèmes de santé publics au Canada³

2.2.2 Offre dans le système de santé privé

Le contexte canadien s'apparente à un système à deux vitesses dans la mesure où le TGPNI dans le secteur privé est offert en parallèle de l'offre publique, que ce soit en 1^{re} ou 2^e intention. La multiplication impressionnante de l'offre commerciale du TGPNI et des menus ou ensembles (soit l'étendue des conditions qu'on souhaite dépister et pour lesquelles il faut déboursier) fait écho à la vitesse d'expansion fulgurante du marché biotechnologique actuel. Si à ses débuts le TGPNI pouvait coûter jusqu'à 2500\$, la fourchette canadienne se trouve aujourd'hui plutôt entre 350-550\$ (Malo, 2022; Cernat et al., 2019; Dupras et al., 2020) et l'affirmation croissante de la place du TGPNI dans le paysage du dépistage prénatal porte à croire que ce coût diminuera progressivement à l'avenir (Ghiasi et al., 2022).

À titre comparatif, il n'est pas étonnant que le marché privé du TGPNI soit surtout issu et prédominant aux États-Unis en raison de la configuration de son système de santé, où il règne d'ailleurs une « influence of aggressive commercial marketing and media hype about cfDNA screening » (Michie et al., 2016). De fait, 30% de toutes les compagnies offrant le TGPNI sont basées aux États-Unis, « a significantly larger percentage than is found in any other countries » (Holloway et al., 2022).

Pour les personnes en défaveur de l'implantation à grande échelle du dépistage prénatal, le fait de rendre le TGPNI payant peut représenter une entrave à son accès et ainsi en limiter l'utilisation plus répandue. Pour plusieurs auteurs et experts, la multiplication et l'affirmation de l'offre commerciale du TGPNI a créé une pression énorme sur les futurs parents de procéder au test, ce qui représente par conséquent une entrave supplémentaire à l'exercice du libre-choix parental – de nature économique cette fois (p.ex. Malo, 2022; van der Meij et al., 2019; de Jong et al., 2015). En revanche, d'un point de vue éthique, compte tenu de la nature fondamentalement personnelle (individuelle) du choix d'avoir recours au dépistage prénatal, il n'est pas souhaitable de laisser le critère du coût être une donnée considérable dans l'équation décisionnelle parentale (Malo, 2022; Barrett et al., 2017) : « The consumerism aspect of NIPT may place additional pressure, with an accompanying financial burden

³ Tiré de Malo, 2022 [Mémoire de maîtrise].

for privately funded screening, on women who feel that they should have this new ‘standard’ of an expanded and more expensive screen. » (Filoche et al., 2017). Cela pourrait à son tour réduire le nombre de femmes accédant à un service financé par le secteur public et avoir un impact sur l’utilité de ce service. L’offre d’un dépistage limité financé par l’État peut donc être considérée comme le « choix de base », l’option à laquelle les personnes provenant de milieux socioéconomiques moins favorisés accéderaient par défaut, entraînant d’emblée une inégalité d’accès entre celles qui paient et celles qui ne paient pas. Cela remettrait aussi en question la notion de choix véritablement libre puisque ce dépistage limité serait « choisi » par dépit. En ce sens, plusieurs auteur.e.s, expert.e.s et professionnel.le.s invitent à porter une attention accrue aux implications du caractère payant de ce test – quel qu’en soit le coût – puisqu’il est bien établi que « 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. » (Malo, 2022). Il faut donc considérer que le modèle utilisateur-payeur exacerberait l’iniquité d’accès au dépistage prénatal, puisque les personnes issues de milieux socioéconomiques favorisés auraient davantage de moyens pour recourir au TGPNI payant en comparaison aux personnes en situation de précarité – parmi lesquelles des communautés ethniques minoritaires, vulnérables et/ou marginalisées (Bunnik et al., 2020; Floyd et al. 2016). Autrement dit, le fait de retirer cet obstacle financier d’emblée permettrait davantage de favoriser le libre-choix non seulement à l’échelle individuelle mais également au niveau sociétal.

2.2.3 Le cas du Québec

L’incorporation du TGPNI dans l’offre québécoise de services de santé traduit une volonté provinciale de se positionner différemment vis-à-vis du reste du Canada afin de réitérer une démarcation identitaire aux assises historiques et politiques profondes (Saleh et al., 2023). Il est intéressant de constater que l’administration de la santé n’échappe pas à ce désir d’exceptionnalisme, « contributing to a ‘sense of difference’ and institutional distinctiveness through state ‘ownership’ of public policies that are designed to respond to the needs of the nation. » (Mcewen, 2005; Saleh et al., 2023).

Au Québec, suivant les travaux de la première phase du projet PÉGASE⁴, le TGPNI est offert depuis 2020 en deuxième intention, c’est-à-dire pour les personnes ayant des grossesses qui ont été

⁴ Tel que décrit par Saleh et al., 2023 : « *the Quebec government developed and delivered its own ‘homebrew’ NIPT, and it is the only publicly-financed test in the province. The development of this test was funded by a research grant from Genome Canada, a federally-funded non-profit supporting the development and commercialization of genomic-based technologies. This study, acronymized as PEGASUS, was undertaken between 2013 and 2017 and had two*

préalablement dépistées à haut risque avec l'analyse biochimique du sérum maternel, combiné ou non à l'échographie du premier trimestre. Il est offert en première intention à celles qui auront 40 ans au moment de l'accouchement, ou encore celles qui ont un historique de grossesse avec une trisomie. Depuis le 3 avril 2023, le TGPNI est disponible en 1^{re} intention dans la province pour les grossesses gémellaires (MSSS 2023). À la suite de l'ajout du TGPNI en 2020, l'ancien Programme québécois de dépistage prénatal qui ciblait spécifiquement la trisomie 21 (PQDPT21) est devenu le Programme québécois de dépistage prénatal (PQDP) traduisant le déploiement progressif du TGPNI. En ce qui a trait au fonctionnement de l'accès au système du TGPNI dans la province, l'*Annexe 3* présente l'algorithme des différentes étapes du dépistage prénatal tel que conçu dans le PQDP.

2.3 Projections quant à l'offre future du TGPNI

Au milieu de la dernière décennie, une série d'études publiées prédisait déjà l'accélération et la multiplication des usages du TGPNI, à peine quelques années après son apparition commerciale/clinique : « The number of women using NIPT is anticipated to expand, and the number of conditions being tested for will continue to increase as well, raising concerns about the routinization of testing and negative impacts on informed decision making. » (Minear et al., 2015)

2.2.1 TGPNI en première intention

Des associations professionnelles et des expert.e.s à l'avant-plan dans l'élaboration de lignes directrices quant au dépistage prénatal ont reconnu le TGPNI comme une méthode souhaitable pour le dépistage des aneuploïdies fœtales concernées et comme « the vanguard of genomic medicine » (Hui et Bianchi, 2017). Par exemple, on observe des différences marquantes entre les deux prises de position de la *International Society for Prenatal Diagnosis* (ISPD) même s'ils n'ont été émis qu'à quelques années d'intervalle, en réponse à un foisonnement notoire de la recherche dans ce champ (Ray, 2023). Cela représente bien l'accélération de l'avènement du TGPNI dans un nombre croissant de pays. De concert avec ces constatations, de nombreuses études prédisent que le TGPNI va continuer à gagner du terrain au courant des années à venir : « As a result of the decreasing cost of NIPT, many jurisdictions may change their prenatal screening policies toward abandoning serum-based screening and instead, implement and support NIPT as the first-tier screening for all women. » (Ghiasi et al., 2022). Au vu de l'éventail extrêmement large de manières d'adopter le TGPNI, il est à prévoir que l'intégration de

objectives: to validate the performance of existing NIPTs; and, to develop a Quebec-made NIPT for use in public laboratories that could match commercial tests' efficacies. »

ce test dans les différents systèmes de santé publics nationaux et son articulation vis-à-vis des autres méthodes de dépistage conserva une variation considérable, même en 1^{re} intention (Bianchi et al., 2014; Gadsbøll et al., 2020).

De manière générale au Canada – à l’exception des Territoires du Nord-Ouest – le TGPNI est présentement utilisé après un dépistage initial de la trisomie 21 pour permettre aux personnes ayant reçu un résultat positif d’éviter un diagnostic par amniocentèse si le test de deuxième intention est négatif. Plusieurs données portent à croire que si le TGPNI était offert en première intention pour détecter les trisomies 21, 18 et 13, il donnerait de meilleures probabilités de détecter une trisomie que les tests actuels de première intention et pourrait aller jusqu’à permettre de réduire le nombre de faux positifs présentement détectés. Cela se ferait tout en offrant un diagnostic final plus tôt durant la grossesse que ce que les soins actuels permettent (PÉGASE-2, document interne, 2021).

En revanche, de nombreux débats subsistent concernant différents aspects de l’implantation de cette méthode de dépistage en 1^{re} intention, au regard son caractère difficilement renversable une fois un tel programme d’envergure déployé à l’échelle populationnelle. Un argument majeur en faveur de sa mise en œuvre dans la population générale concerne l’équité d’accès à ce test de façon uniforme, sans traitement préférentiel ni discriminatoire, alors qu’en contrepartie, le coût du TGPNI par rapport au coût du dépistage intégré est souvent invoqué en sa défaveur. (Dupras et al., 2018)

2.2.2 Portée étendue

Puisque le TGPNI peut aussi détecter d’autres aneuploïdies, voire des conditions génétiques plus rares liées à des microdélétions, par exemple, il pourrait théoriquement être utilisé pour détecter d’autres conditions génétiques, mais son expansion doit d’abord être explorée et balisée (Hui, 2016). En effet, les principales différences entre les deux avis de positionnement de 2013 et de 2015 de l’ISPD portent précisément sur l’inclusion – ou non – de conditions au-delà du spectre de dépistage précédemment établi, ce qui reflète l’état des débats scientifiques et éthiques à l’heure actuelle. En outre, l’inclusion du sexe fœtal et des aneuploïdies des chromosomes sexuels (ACS) varie certes à travers la planète mais c’est précisément cette variation qui incarne un exemple de l’expansion éparse des « menus » de TGPNI dans le monde, en réponse à une demande très hétérogène dans sa mise en œuvre. Par exemple, une étude de Bowman-Smart et Savulescu de 2019 indiquait que 86% des répondant.e.s soutiennent la disponibilité du TGPNI pour le sexe fœtal, mais une autre étude sur une population semblable mettait en relief des préoccupations quant à l’utilisation du TGPNI pour des traits non-médicaux, comme le sexe fœtal (Bowman-Smart, 2019). Il est à noter qu’au Canada, la détermination

du sexe fœtal est disponible dans la portée actuelle du TGPNI dans le secteur privé, mais elle pourrait être envisagée dans l'offre publique à l'avenir en égard aux discussions et tendances qui prennent place à l'international.

Au courant de la dernière année, l'ACMG et l'ISPD ont toutes deux soutenu l'inclusion des ACS dans le spectre par défaut du TGPNI: « NIPT for sex chromosome aneuploidy is sufficiently accurate to be offered alongside autosomal aneuploidy screening with specific pretest counseling and consent. » (Dungan et al., 2022; Hui, 2023). Si la fiabilité du TGPNI pour la détection des trisomies 13, 18 et 21 est reconnue depuis une dizaine d'années, c'est donc sa performance quant aux aneuploïdies des chromosomes sexuels qui est toujours à l'étude (avec une sensibilité inférieure à celle des trois aneuploïdies autosomiques précédemment signalées) (Shaw et al 2020; Ravitsky et al 2021; Liang et al., 2019). À la fin 2022, une revue systématique et méta-analyse publiée par Bussolaro et collègues s'est penchée sur la question de la valeur prédictive positive (VPP) pour les anomalies des chromosomes sexuels – en l'occurrence les conditions génétiques concernées par l'éventuelle expansion du TGPNI dans le contexte qui nous concerne – illustrant cette particularité. Parallèlement à une VPP globale pour les ACS incluses de 49,4%, ils ont obtenu une sensibilité de 94.1% et une spécificité de 99.5% :

ACS	VPP (intervalle de confiance 95%)	Étendue
Monosomie X (syndrome de Turner)	32,0%	27.0%–37.3%
XXY (syndrome de Klinefelter)	67,6%	62.5%–72.5%
XXX	57,5%	51.7%–63.1%
XYY (syndrome de Jacob)	70,9%	63.9%–77.1%

Tableau 2. – VPP pour les principales ACS concernées par l'offre étendue du TGPNI (adaptation de Bussolaro et al., 2023)

Or, l'ISPD s'est montrée plus prudente que l'ACMG dans l'élargissement de la portée du test au-delà de ces conditions, en écho à un courant prédominant dans la littérature récente : « the clinical utility of NIPT for the detection of subchromosomal rearrangements, including microdeletion and duplication syndromes, [rare autosomal trisomies], and other adverse pregnancy outcomes is still emerging, and further research is required prior to widespread clinical implementation. » (ISPD 2023) À cet effet, il faut mentionner que les avis des expert.e.s émis dans la dernière année semblent être particulièrement mitigés au sujet de la microdélétion 22q11.2 (associée au syndrome de DiGeorge); alors que cet extrait de l'ISPD préconise de ne pas l'inclure dans l'offre étendue pour l'instant, l'ACMG émet une

recommandation contraire, quoique nuancée (« based on moderate evidence certainty ») (Dungan et al., 2022). Dans le design de cette étude et du projet PÉGASE-2, cette condition serait incluse dans la portée étendue du TGPNI.

Quant à elle, l'approche *genome-wide NIPT* (gwNIPT) pourrait détecter de nombreuses anomalies supplémentaires, incluant les trisomies autosomiques rares et des déséquilibres de segments chromosomiques; et d'autres configurations encore plus complexes, ce qui peut être partiellement en adéquation avec les besoins de femmes et de personnes utilisatrices du TGPNI selon ce qui est décrit dans la littérature : « Women generally reported an interest in using NIPT for medical conditions that severely impacted quality of life and with an onset earlier in life. » (Bowman-Smart et Savulescu, 2019; van Schaendel et al., 2014). Certains auteurs avancent d'ailleurs qu'un accès illimité à l'information génétique du fœtus permettrait une meilleure préparation aux futurs parents et une autonomie reproductive améliorée. (p.ex., Kater-Kuipers, 2018).

Cependant, un tel élargissement de la portée du TGPNI engendrerait un problème additionnel lié à la fiabilité du dépistage de chacune des nombreuses conditions qui seraient détectées. Une vaste majorité d'études publiées à travers les dernières années met justement l'accent sur l'importance de nuancer cette information auprès des personnes enceintes et de leur partenaire en contexte de conseil génétique (p.ex., Kater-Kuipers, 2018) et d'en tenir compte à l'heure d'élargir la portée du test (Borry et al., 2014; Claesen et al., 2023; Ghiasi et al., 2023; Riggan et al., 2023). Effectivement, le fait de pouvoir dépister une anomalie chromosomique ne signifie pas de facto que cette détection soit fiable : « La valeur prédictive positive (VPP) représente la fréquence à laquelle un groupe (ici les fœtus) 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. » (Malo, 2022; Nussbaum et al., 2016).

Enfin, la validité des tests étant parfois très difficile à obtenir pour des conditions souvent très rares, cette situation est toutefois associée à un potentiel économique faramineux pour les compagnies qui produisent les tests, « viewing microdeletions as a major business opportunity » (Kliff, 2022).

Les nombreux débats entourant l'expansion du spectre du TGPNI seront présentés et explicités dans la section qui suit.

2.4 Enjeux et tensions éthiques

Malgré les principaux avantages du TGPNI, l'arrivée de ce test dans le paysage du dépistage prénatal, non seulement au Canada mais aussi à l'échelle mondiale, s'est inscrite dans la suite des questionnements éthiques et sociaux déjà soulevés par ce type de procédure puisqu'elle précède la naissance d'un individu : "Medical technology transforms their 'choices' on an individual level, allowing them [...] to imagine voluntary limits to their commitments to their children." (Rapp, 1988). L'adoption de cette technologie a aussi exacerbé d'autres débats (Schöne-Seifert et Junker, 2021), qui s'articulent surtout autour de l'autonomie reproductive et le libre-choix, le consentement libre et éclairé, la nature du dépistage prénatal et les sources d'influence, le risque de pratiques eugéniques, la justice sociale et les impacts sur les personnes handicapées à court et à plus long terme. Plusieurs de ces enjeux sont ainsi particulièrement touchés par la question de l'élargissement de la portée du TGPNI; une autre question particulièrement saillante au cœur des considérations demeure donc, depuis les dernières années, de savoir sur la base de quels critères s'appuierait l'expansion de la portée du TGPNI.

Deux grandes positions ou perspectives en tension quant aux tests prénataux se dégagent de la littérature, soit grosso modo les discours relatifs au choix reproductifs face aux discours relatifs aux droits des personnes handicapées et/ou neurodivergentes. Cependant, dans un souci de présenter ces tensions de façon plus nuancée, ces débats seront présentés ici de façon moins bipartite.

2.4.1 Enjeux liés à l'autonomie reproductive et au libre-choix

En tant que droit fondamental et principe bioéthique, le respect de l'autonomie d'une personne guide et sous-tend les droits reproductifs, et devrait être considéré consciencieusement dans l'évaluation des risques et bénéfices du TGPNI : "Reproductive autonomy specifically refers to the capacity to reflect on one's values and preferences (e.g. long-term goals) relevant to inform choices with regard to reproduction decision making (e.g. when to become pregnant, whether to continue a pregnancy, etc.)" (Dive et al., 2021; Van Steijvoort et al., 2023).

L'autonomie reproductive a généralement été considérée comme le principal objectif du dépistage prénatal des anomalies fœtales (Dondorp et al. 2015). Depuis les dernières décennies, cette vision de l'objectif des tests prénataux a été déplacée dans cette direction en comparaison à la perspective axée

sur la prévention et la réduction de la prévalence de naissances d'enfants porteurs d'anomalies chromosomiques, prédominante jusqu'aux années 80 (Stein et Susser, 1971; Porter, 1982). Tout d'abord, bien que l'on insiste sur le fait que le dépistage devrait permettre aux femmes de prendre leurs propres décisions, il est difficile de comprendre comment le fait de considérer le dépistage prénatal comme visant à réduire le nombre d'enfants nés avec les affections concernées n'inciterait pas les femmes à faire les « bons » choix en matière de procréation, c'est-à-dire des choix « préventifs. » Compte tenu de la sensibilité morale et de l'impact émotionnel de l'avortement, il serait problématique de faire pression sur les femmes pour qu'elles interrompent une grossesse désirée. Deuxièmement, le point de vue de la prévention a suscité la critique des défenseurs des droits des personnes handicapées, selon lesquels cette pratique reflète une attitude discriminatoire à l'égard des personnes vivant avec les conditions concernées (Parens et Asch, 1999).

Par conséquent, « the fundamental purpose of prenatal screening is not to prevent children with specific abnormalities from being born, but rather to foster reproductive awareness and uphold reproductive rights by enabling pregnant women and their partners to exercise their full autonomy through informed decisions » (Zaami et al., 2012). Dans cette optique, le dépistage prénatal peut être considéré comme « donnant aux personnes concernées des options valables parmi lesquelles choisir. » (Conseil de la santé des Pays-Bas 2008 : 55) Conséquemment, les futurs parents ont une responsabilité décisionnelle vis-à-vis des informations fournies par ces tests, découlant du droit de faire des choix concernant leur grossesse car, en cas de résultat positif au dépistage, ultimement, les actions ultérieures potentielles peuvent comporter le choix de poursuivre la grossesse ou de l'interrompre.

Toutefois, les pressions sociales et le risque que la prise de décision en matière de procréation soit influencée par les normes, les stéréotypes ou les attentes de la société suscitent des inquiétudes.

Il est craint que l'implantation du TGPNI en 1^{re} intention – et donc l'augmentation considérable de son accessibilité – mette un frein à l'autonomie reproductive en donnant lieu à une routinisation du test qui impliquerait une augmentation de l'attente sociale d'y avoir recours : « along with some external *pressure* on women to actually make use of this easy-going test, [b]oth physicians and women's social environment, so the concern, might more and more *expect* the use of NIPT, slowly turning it into a *de facto* screening tool. » (Schöne-Seifert & Junker, 2021). Les conséquences de la routinisation telles que discutées dans la littérature ont justement été répertoriées par Kater-Kuipers (2018) autour de trois axes : 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 (Malo, 2022). Ces risques sont résumés ainsi sur le site web du PQDPT21 :

« La mise en place, dans le réseau, d'un programme de dépistage prénatal pourrait alimenter la crainte que cela ait pour effet d'accroître la discrimination envers les personnes ayant la trisomie 21 et leurs proches. Aussi, certains craignent qu'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 passe de l'offre de tests de dépistage à la prescription systématique des tests et que l'autonomie parentale relativement à l'issue de la grossesse soit perdue. » (site web du PDPQT21)

Ainsi, si la normalisation, ou « trivialisation » implique des tests sans consentement éclairé, on ne peut pas dire que le recours au test soit le résultat d'une prise de décision libre (exempte de toute pression) en matière d'autonomie reproductive, ni qu'elle la promeuve (de Jong et al., 2015). Certains auteurs soulignent qu'une augmentation du recours au TGPNI ne signifie pas nécessairement sa normalisation, car elle peut aussi refléter une réception positive ou une ouverture aux nouvelles possibilités du TGPNI par les personnes enceintes et les couples (Kooij, 2009), et donc signifier la réalisation de l'objectif visant à « faciliter le choix parental en matière de procréation » (Wright, 2009). Cependant, comme il a souvent été observé que dans les programmes actuels de dépistage prénatal, le recours au test n'est pas toujours fondé sur une compréhension adéquate (Green et al., 2004), il y a lieu de craindre que la facilité et la sécurité du TGPNI ne rendent cet objectif encore plus difficile à atteindre. Cette inquiétude est renforcée par le fait que les professionnels de la santé semblent enclins à penser qu'une norme moins stricte de consentement éclairé suffirait dans le cas du TGPNI : « consent is less important since NIPT is not an invasive procedure as opposed to amniocentesis or CVS. » (Michie et al., 2016; voir aussi Birko & al 2018; de Jong et al., 2015)

Ce postulat, discuté par plusieurs auteurs, soulève des questionnements éthiques car, hormis les risques liés à la procédure en elle-même, les résultats et les conséquences possibles des tests diagnostiques invasifs et non invasifs restent sensiblement les mêmes. En ce sens, une majorité d'auteurs défendent que l'introduction du TGPNI à plus grande échelle ne devrait pas être considérée comme une raison pour assouplir les directives actuelles en matière de consentement éclairé (van den Heuvel, 2009).

Des recherches empiriques sont nécessaires pour éclairer les attitudes et les préférences des individus à cet égard, surtout au vu des grandes différences dans le recours, l'acceptabilité sociale et les perceptions entourant le dépistage prénatal à travers le monde (van der Meij et al., 2019) À cet effet, il est intéressant de noter que les prémisses qui sous-tendent la volonté de mise en œuvre du TGPNI dans différents pays diffèrent d'un à l'autre. Par exemple, en France, l'introduction du TGPNI dans la

politique de dépistage prénatal vise explicitement à augmenter le taux de détection de la trisomie 21 (Perrot et Horn, 2023). En comparaison, l'argument de l'amélioration du taux de détection des anomalies fœtales par l'utilisation du TGPNI n'est pas très présent en Allemagne et en Angleterre. Ces deux pays privilégient l'argument selon lequel le TGPNI réduit le nombre de procédures invasives, et donc de fausses couches.

Féminisme et intersectionnalité

Finalement, une lecture féministe de ces débats incite à prendre conscience des enjeux qui affectent particulièrement les femmes et les communautés marginalisées, vulnérables et/ou sous-représentées (Thomas et al., 2023; Filoche et al., 2017). Deux figures importantes des *feminist disability studies*, Rosemarie Garland-Thomson et Rayna Rapp, ont publié des réflexions qui demeurent à la base de l'argumentaire féministe en matière de dépistage prénatal aujourd'hui (Dufner, 2021). Elles ont insisté sur l'importance de visibiliser le fardeau décisionnel lié à l'autonomie reproductive, qui pèse surtout sur les femmes dans le cas du dépistage car les décisions à prendre sont liées à la grossesse, et car la famille est considérée comme une sphère traditionnellement féminine (Rapp, 1991).

Pour les féministes, les arguments fondés sur l'autonomie sont particulièrement importants parce qu'ils nécessitent des positions dans lesquelles l'autonomie est maintenue même au sein de systèmes d'oppression, de racisme, d'agentivité et de subordination fondés sur le sexe (Mackenzie & Stoljar, 2000). Ce point est particulièrement important pour les bioéthicien.ne.s féministes, car la reproduction, le contrôle des naissances, la grossesse et la maternité de substitution sont souvent au cœur des discussions sur l'autonomie, l'éthique et la moralité, et ont un impact différent sur les personnes de sexe féminin (ou s'identifiant comme telles) que sur celles de sexe masculin. Bien que l'autonomie soit essentielle à l'analyse féministe, les défenseuses d'une approche féministe relationnelle ont constaté que les définitions traditionnelles de l'autonomie mettent l'accent sur la capacité à faire des choix sans interférence, mais ne disent pas grand-chose sur l'utilité et la signification de ces choix. L'autonomie relationnelle est meilleure pour les femmes parce qu'elle secoue ce paradigme figé, en affirmant que l'autonomie peut augmenter ou diminuer, qu'elle existe plutôt sur un spectre. Cette idée se rapporte à la manière dont une femme et/ou une personne vulnérable/marginalisée peut perdre son autonomie à cause de systèmes plus vastes. Autrement dit, elle se concentre sur la reconnaissance et la réparation des systèmes d'oppression, du racisme, de l'homophobie et du patriarcat qui empêchent de faire des choix utiles et significatifs (Mackenzie & Stoljar, 2000).

Similairement, l'autonomie relationnelle revisite également la construction de l'« auto », ou du « soi », en explorant comment les environnements oppressifs ont un impact négatif sur la conception qu'une personne a d'elle-même. Les définitions traditionnelles de l'autonomie suggèrent que la construction du soi est indépendante de ces facteurs, mais l'autonomie relationnelle reconnaît que les facteurs qui construisent le « soi », c'est-à-dire les croyances et les attitudes des personnes à l'égard des normes sociales, sont influencés par les structures oppressives. Par conséquent, les théories de l'autonomie relationnelle concilient la façon dont l'autonomie peut encore exister lorsque le « moi » est construit au sein de ces structures oppressives. En outre, l'autonomie relationnelle analyse la manière dont l'oppression et d'autres facteurs restrictifs limitent l'éventail des options significatives dont dispose l'individu (Cohen, 2021). En ce sens, plusieurs travaux déployant cette approche féministe relationnelle ont mis en lumière les conséquences psychologiques accrues pour les femmes, découlant de pressions sociales accentuées à leur endroit, par exemple en rapport à l'existence d'un double mauvais choix (jugement si pas de dépistage, mais jugement si interruption de grossesse) :

« To test and end a pregnancy because of Down syndrome is to become someone who chose not to have a child with a disability. To test and continue the pregnancy after a Down syndrome diagnosis is to become someone who chose to have a child with a disability... There is no neutral ground, except perhaps in hoping that the test comes back negative and you never have to choose what's next. » (Kliff, 2022)

2.4.2 Enjeux liés aux droits

Tel que discuté par Borry, Shabani et Howard (2014), « A particular concern is how the volume of novel information will affect the processing of genetic and genomic information from minors. » Le TGPNI visant à détecter une gamme étendue et hétérogène d'anomalies produirait une grande quantité d'informations et inclurait inévitablement des résultats dont la signification serait difficile à interpréter et à expliquer. Des résultats peu clairs concernant le fœtus peuvent être source de confusion et d'anxiété inutile pour les parents, ce qui risque de persister tout au long de la grossesse et dans la période postnatale (si la grossesse est poursuivie). De plus, dans l'exercice de leur autonomie, les futurs parents peuvent certainement subir les impacts psychologiques associés au fardeau moral d'un choix de telle envergure. Les répercussions émotionnelles et psychologiques du dépistage prénatal sur les futurs parents sont largement répertoriées (p.ex. de Jong et al., 2015). En outre, recevoir un résultat positif ou même subir un test peut induire de l'anxiété, du stress et des dilemmes décisionnels, ce qui doit être accompagné par du conseil génétique et/ou un soutien psychologique.

Une tension répertoriée concerne le droit des parents d'obtenir des informations sur l'enfant à naître (*the right to know*) et le droit à un avenir ouvert de l'enfant à naître (*the right to an open future*), qui peuvent être perçus comme contradictoires (Ravitsky, Rousseau et Laberge, 2017). La question se pose alors de savoir si cette connaissance serait préjudiciable ou bénéfique pour les parents et le futur enfant (p.ex., Ogilvie et al., 2008). D'une part, l'autonomie reproductive doit être une considération importante pour fournir aux personnes enceintes et à leurs partenaires davantage d'informations sur le fœtus, si désiré.

À l'inverse, plusieurs futurs parents pourraient se prévaloir du droit de ne pas savoir (*the right not to know*), sans que cela ne limite le droit d'autrui à se prévaloir de leur droit de savoir (non mutuellement exclusif). Or, la connaissance non sollicitée de certains traits constituerait une atteinte à l'autonomie des futurs enfants ayant fait l'objet d'un diagnostic prénatal. Si les tests du TGPNI incluaient ces différents types de troubles et que la grossesse se poursuivait, cela ressemblerait au scénario futur possible du profilage du génome entier des nouveau-nés, qui ne viserait pas une maladie particulière, mais révélerait des informations sur des anomalies nombreuses.

D'autre part, il a été présenté dans la littérature que le dépistage prénatal de trop nombreuses variations génétiques, même avec une excellente précision, peut avoir pour conséquence que « every foetus will be identified as abnormal » (de Jong et al., 2015). Le surdiagnostic, qui consiste à détecter des conditions qui ne sont pas susceptibles de causer des dommages ou de nécessiter une intervention médicale, est un autre sujet de préoccupation, car il peut conduire à des procédures médicales inutiles ou à des interruptions de grossesse. D'autre part, des inquiétudes ont été soulevées quant au potentiel de surutilisation et/ou de mauvaise utilisation du TGPNI, ainsi que les implications éthiques de l'utilisation de la technologie à des fins non médicales. Cela compromettrait l'objectif du dépistage puisque la divulgation de telles données serait considérée comme incompatible avec la maxime largement – mais pas universellement – approuvée selon laquelle les tests génétiques prédictifs devraient en principe être évités chez les mineurs afin de protéger leur autonomie et leur vie privée (Human Genetics Commission, 2005).

Le droit absolu de savoir

À l'intersection de l'autonomie et du droit à l'information, pour certain auteur.e.s, une des seules façon de maximiser l'autonomie parentale est de donner accès non restreint à l'information génétique du

fœtus grâce au gwNIPT (Chen & Wasserman). Selon eux, en rendant disponible cette technologie qui couvre la portée maximale de conditions génétiques qu'il est possible de dépister, on pourrait remettre entièrement entre les mains des parents le choix, et ce, sans biais ou présélection envers certaines anomalies chromosomiques (comme c'est le cas pour les 3 principales aneuploïdies fœtales). En revanche, cette perspective est loin de faire l'unanimité et se place en porte-à-faux des recommandations récemment émises par les associations professionnelles déjà mentionnées.

En somme, la littérature est grandement partagée sur la question de savoir si la possibilité d'en connaître plus sur le fœtus renforce l'autonomie reproductive ou au contraire l'entrave, et comment cette quête de connaissances influe sur les trajectoires périnatales (p.ex., Claesen et al., 2023). Ces différents points de vue et la mise en tension de ces droits soulignent à nouveau la nécessité d'une recherche empirique sur les attitudes et les préférences des personnes au cœur de ces enjeux en ce qui concerne les usages étendus du dépistage au moyen du TGPNI.

2.4.3 Enjeux liés à des choix individuels VS sociétaux

Il est difficile de détacher le choix parental (d'ordre privé) de son extrapolation à l'échelle sociétale; une certaine tendance collective se dessine malgré que l'on respecte le droit individuel de choisir: « The decisions parents make after prenatal testing are private and individual ones. But when the decisions so overwhelmingly swing one way—to abort—it does seem to reflect something more: an entire society's judgment about the lives of people with Down syndrome. » (Kliff, 2022). Cela est particulièrement saillant dans le cas de la trisomie 21 puisqu'il s'agit d'une des premières conditions à avoir été dépistées et en raison de son historique d'acceptabilité sociale, tel que discuté plus tôt. Or, le tabou demeure: « Some fear the risk of turning the personal choice to voluntarily terminate one's pregnancy into a “public health instrument” » (Dondorp et al., 2015).

À ce propos, dans une publication récente, Baldus explique comment la somme des choix individuels, à l'échelle sociétale, reflète une tension entre les décisions prises par les couples de façon personnelle. Ainsi, l'exercice cumulé de leur autonomie reproductive (ce qui est souhaitable), se traduit au niveau macro par des tendances plus globales ancrées dans un contexte politique et une position de société qui remet en question le libre choix (ce qui est alarmant) :

« For would-be parents, these decisions involve new dimensions of responsibility that make them “gatekeepers” over lives to come. At the level of individual decisions, they contribute to an overall effect that has the potential

to create a “sorting society” - even when the individual decision is not intended as such and is a reflection of an acutely distressful personal situation. Individual decisions are always, however, embedded in a social and political context and can thus be portrayed as “autonomous” only when this complex texture is blanked out; in this context, autonomy is understood as “relational autonomy” a concept that Seavilleklein (2019) transferred to choices and decisions in the context of prenatal screening. » (Baldus 2023)

Reconnaissant la difficulté de parvenir à une autonomie absolue, qui soit exempte de pressions externes, plusieurs autres auteurs insistent donc sur l'importance de la transparence informationnelle et communicationnelle afin de limiter les biais et d'éclaircir les zones d'ombre (Van Steijvoort et al., 2023). Dans le milieu clinique, c'est en effet en fournissant des informations complètes et précises aux usager.e.s le plus clairement possible qu'on s'approche du consentement libre et éclairé, en s'assurant que les personnes comprennent parfaitement les avantages, les limites et les conséquences potentielles des tests.

2.4.4 La « *disability critique* »

D'un autre côté, la *disability critique* est une école de pensée associée au mouvement de défense des droits des personnes handicapées qui postule que les pratiques de dépistage prénatal contribuent à la dévalorisation de ces individus sur la base de leur handicap et/ou de leur déficience intellectuelle – en l'occurrence ici envers les personnes vivant avec la trisomie 21 ou une des autres anomalies chromosomiques concernées. Ce mouvement défend que les tests prénataux perpétuent des hypothèses erronées sur la qualité de vie des personnes handicapées et sont d'autant plus vulnérabilisants à leur endroit : « These common (mis)conceptions are in line with the intuitive notion of disability as a difference that is inherently bad, and thus necessarily entails negative consequences for well-being. » (Lemoine et Ravitsky, 2020). Ainsi, cette posture génère à la fois une stigmatisation accrue envers les personnes vivant avec ces différences; par conséquent, elle emboîte le pas aux inégalités préexistantes déjà vécues par cette population vulnérable, car cette discrimination accrue contribue à réduire le soutien et les ressources disponibles pour tout l'écosystème de personnes concernées (« *disability communities* »).

De plus, ces suppositions répandues sur la valeur de la vie des personnes vivant avec une condition génétique peuvent mener, à long terme et à plus grande échelle, à une augmentation et à une systématisation des interruptions de grossesse lorsque les conditions sont détectées : « it leads to the

elimination of people with disabilities through selective abortion.» La *disability critique* postule – et déplore – donc cette érosion de la diversité, de pair avec l'exacerbation de tendances eugéniques au niveau sociétal et l'imposition d'une vision de plus en plus étroite et normative de la santé et de la qualité de vie (Asch, 2003; McMahan, 2005; Lemoine et Ravitsky, 2020).

À cet effet, de nombreux spécialistes de la bioéthique, tels que Steinbock, Singer, Baily, Buchanan et d'autres, qui rejettent la critique des tests prénataux fondée sur les droits des personnes handicapées, reconnaissent qu'une partie des enjeux auxquels sont confrontés ces individus provient de la vie dans une société qui n'a pas encore fait toutes les adaptations qui leur permettraient de voyager, de communiquer, d'apprendre, de travailler et de se divertir de manière semblable à la majorité n'étant pas en situation de handicap :

« [O]n the one hand we are naturally sympathetic to the claims of a disability rights movement that models itself on movements defending the rights of women and ethnic minorities, and, on the other hand, we all accept that to have a disability is to be worse off than to be without the disability. » (Singer, 2000)

Par ailleurs, si le fait d'avoir une capacité est bon, le fait de ne pas avoir une capacité particulière est-il mauvais, négatif ou « dévalorisant » ? (Parens et Asch, 1999). D'autres bioéthiciens ont avancé que la réponse réside dans le fait qu'avoir une capacité peut être bon, mais que l'absence de capacité est simplement une absence ; il n'est pas nécessaire de considérer comme négatif ou inférieur le fait d'être aveugle :

« [I]f disadvantage is tightly tied to impairment, its source does not seem to lie in the loss of something of intrinsic value. This is not to deny that seeing well, hearing well, and moving well possess intrinsic value and are crucial components of more complex activities having intrinsic value. Rather, it is to notice that, although the experience of engaging in these activities can be (but is not always) intrinsically good, not engaging in them is not intrinsically bad. » (Silvers, 1999)

Les mouvements de défense des droits des personnes handicapées et les adeptes d'une approche sociale à ces réalités soutiennent que la plupart des désavantages liés aux déficiences sont imputables non pas aux caractéristiques physiques, cognitives ou émotionnelles des individus, mais au fait que l'on n'a pas tenu compte de tous les individus lors de la conception des institutions physiques, économiques et sociales. Ainsi, les individus vivant avec ces conditions détectables avant la naissance peuvent mener une vie épanouie en dépit des caractéristiques qui les distinguent des personnes non handicapées (p.e., Asch, 2003). Certes, le handicap ou la déficience intellectuelle peut signifier une espérance de vie plus

courte que la moyenne; peut impliquer de vivre avec des faiblesses, des douleurs ou de la fatigue; peut nécessiter un suivi médical plus serré; etc. Malgré ces écarts par rapport au groupe majoritaire, une perspective sociale et tournée vers les groupes minoritaires appuie que pratiquement toutes les personnes en situation de handicap peuvent participer à de nombreuses activités quotidiennes, vivre des relations, découvrir le monde au-delà d'elles-mêmes et contribuer à la vie familiale, sociale, politique et économique (Lemoine et Ravitsky, 2020).

En définitive, il est essentiel de tenir compte de ces approches et courants de pensée à l'heure de réaliser un projet de recherche auprès de ces personnes puisqu'elles sont au cœur de ces réalités et qu'elles peuvent certainement se positionner vis-à-vis du dépistage prénatal en fonction de certains de ces discours, en plus d'avoir une perspective richement informée par leur trajectoire personnelle.

Chapitre 3 – MÉTHODOLOGIE

Cette section vise à présenter les étapes successives réalisées pour compléter le projet, de la recension de la littérature à la collecte de données, jusqu'à la discussion.

3.1 Approche : considérations particulières sur la population de recherche

Le groupe de personnes côtoyant des anomalies chromosomiques tel que circonscrit dans le projet de recherche s'insère dans le plus grand ensemble de populations marginalisées et/ou vulnérables, sous-représentées en recherche et en société, tel que discuté dans les chapitres précédents (Barter et al., 2016). Faire de la recherche avec de tels individus revêt une dimension particulièrement délicate en ce qui a trait aux méthodes employées. En effet, celles-ci doivent être adaptées aux caractéristiques fondamentales de la population, afin de contrer la *misrepresentation*, de valoriser l'inclusion et la considération des narratifs de ces personnes et pour répondre à un besoin d'utiliser de meilleurs outils de recherche, plus adaptés aux réalités que l'on tente d'appréhender (Pascoe Leahy, 2021).

Dans cette optique, j'ai eu l'occasion de suivre un cours sur les méthodes de recherche appliquées aux populations *hard-to-reach* (vulnérables et/ou marginalisées) à l'été 2022⁵, soit au tout début de mon projet. Ainsi, le cours suivi avant d'avoir entamé la collecte de données m'a permis de mieux appréhender mon sujet de recherche au moyen de méthodes adaptées, dans une démarche véritablement bioéthique. L'approche analytique du concept de vulnérabilité, notamment chez Kipnis (2004) et Kuran et al. (2020) s'est avérée particulièrement utile à cet effet. J'ai aussi pu me familiariser avec les ressources du *Clinical & Translational Science Institute* en consultation de recherche de l'Université de Californie à San Francisco (UCSF) et apprendre à les utiliser de façon adaptée à la population de recherche concernée par ce projet.

Celle-ci a donc été cernée selon les six axes ou dimensions qui traversent les groupes minoritaires à différents degrés⁶ : taille/rareté/élusion ou insaisissabilité/marginalisation/exclusion/effacement ou flou (*blurred*). Il est possible de mesurer le degré de correspondance de la population de recherche à chaque axe au moyen de l'orientation des différentes questions de recherche sur un continuum, en

⁵ École d'été en format intensif suivie en août 2022 au Nuffield College de l'Université d'Oxford, au sein de son *Centre for Experimental Social Sciences*.

⁶ *Idem* – cadre théorique utilisé alors.

tenant compte du caractère dynamique de ces catégories puisqu'aucune dimension n'est statique, ni dans le temps ni dans l'espace.

En effectuant ce travail en amont de ma collecte de données, j'ai évalué schématiquement le niveau de correspondance de ma population de recherche (i.e. les personnes et leurs proches vivant avec une anomalie chromosomique dépistée par le TGPNI au Canada) à chacune des dimensions. J'ai alors pu identifier une compréhension de ce groupe autour des défis, obstacles et aspects valorisés pour en dégager les principaux enjeux épistémologiques dans le but d'adopter une approche empreinte de positionnalité et de réflexivité (Silverio et al., 2022) : « *If qualitative research is built on respect for participants' world-views, data collection methods do have to convey this respect. This might involve, for instance, making sure interview questions reflect the concerns of interviewees, rather than merely pursuing the researcher's perspective.* » (Green et Thorogood, 2018: 61)

Puis, tenir compte de la position de la population à l'étude m'a permis de mieux me positionner à mon tour en tant que chercheuse à travers le processus d'entrevues. Mon approche s'est concentrée sur trois aspects fondamentaux. D'abord, l'établissement d'un rapport de confiance (Draucker et al., 2009) a été permis par une méthode d'utilisation détachée du guide d'entretien pour s'éloigner du cadre formel et impersonnel de la recherche et se rapprocher de la conversation, de l'échange. Il fallait aussi chercher un équilibre entre ne pas laisser transparaître ma position personnelle, quelle qu'elle soit, par rapport au dépistage prénatal tout en démontrant suffisamment d'empathie envers la personne dans son témoignage pour qu'elle se sente à l'aise de partager. Dans un deuxième temps, l'exercice de positionnalité demandait d'accorder un regard aux particularités socioculturelles (e.g. registre de langue utilisé) pour sortir des généralisations afin de cerner chaque vécu comme un tout à part entière. Enfin, pour éviter les biais et les comparaisons contre-productives à la collecte de données, il fallait effectuer une interprétation des données avec sensibilité et une compréhension nuancée du contexte de chaque individu, par exemple lors de récits d'accouchement ou du partage expériences discriminatoires. À travers ces trois aspects, j'ai pu reconnaître mes limites comme étudiante-chercheuse, mes préjugés et biais, et accordé une attention particulière aux dynamiques de pouvoir, notamment en lien avec l'emploi d'un vocabulaire scientifique parfois hermétique (Silverio et al., 2022).

Ces éléments s'appuyaient déjà sur l'intention de PÉGASE-2 de travailler de concert avec les parties prenantes consultées. Cette dimension collaborative s'est montrée particulièrement importante dans la collecte des vécus des personnes et leurs proches vivant avec les conditions génétiques liées au TGPNI

afin de reconnaître ceux-ci comme des savoirs expérientiels essentiels comme matériau de recherche du présent projet, là où les données sont encore trop peu nombreuses.

3.2 Stratégie de recherche

J'ai réalisé une recherche qualitative inductive utilisant des entrevues semi-dirigées comme méthode de collecte des données. J'ai procédé au moyen d'une approche de raisonnement hybride, à la fois inductive et déductive. D'une part, l'approche inductive a permis d'explorer les éléments soulevés par les participant.e.s sans tenir compte de théorie existante, en permettant donc d'identifier les éléments auxquels les participant.e.s ont été confronté.e.s ou encore ceux auxquels ils et elles réfléchissaient. D'autre part, en se basant sur une revue considérablement étoffée de la littérature, l'approche déductive a aussi permis d'opérationnaliser les méthodes de recherche à travers les entrevues, pour rendre les interactions naturelles (semblables à des conversations) sans toutefois trop s'éloigner des assises théoriques du projet.

3.2.1 Recrutement : critères d'inclusion

Critères d'inclusion des personnes vivant avec les conditions ciblées :

Dans le cadre de cette étude, les participant.e.s et la population de recherche plus largement sont désignées comme les personnes vivant avec les conditions dépistées par le TGPNI. Les configurations génétiques susceptibles d'être ciblées par l'expansion de ce test seront entendues comme englobant :

- Les trisomies 13, 18 et 21 (respectivement associées aux syndromes de Patau, d'Edwards, et de Down), qui font déjà partie de la portée actuelle du test;
- Les anomalies des chromosomes sexuels, incluant le 47XXY (associé au syndrome de Klinefelter), le 47XYY (associé au syndrome de Jacob) et la monosomie X (associée au syndrome de Turner);
- Le syndrome de microdélétion 22q11.2 (associé au syndrome de DiGeorge), la monosomie 5p (associée au 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 (associées au syndrome de Jacobsen), microdélétion 8q24.1 (associée au syndrome de Langer-Giedion) et les microdélétions 4p16.3 (associées au syndrome de Wolf-Hirschhorn).
- Avoir plus de 18 ans.

Critères d'inclusion des proches :

- Être un.e proche d'une personne vivant avec une des conditions testées. Dans le cadre de cette étude, « les proches » étaient défini.e.s comme les individus qui côtoient de manière significative les personnes ayant les conditions testées et/ou qui leur apportent un soutien sur une base régulière (peuvent être ou non des membres de la famille).
- Avoir plus de 18 ans.

Des outils pour la vérification de l'aptitude à consentir⁷ avaient été mis en place⁸, mais n'ont pas dû être utilisés puisqu'aucune personne avec une déficience intellectuelle n'a pris part à l'étude. Similairement, des entrevues étaient prévues en dyade entre un.e participant.e jugé.e inapte à consentir et son proche, afin de minimiser le risque psychologique et de permettre un espace conversationnel sécuritaire qui soit propice au partage de témoignages sur des sujets délicats (Silverio et al., 2022; Mealer et Jones, 2014; Elmir et al, 2011). Des guides d'entrevue adaptés avaient été prévus en conséquence. Or, aucune entrevue en tandem n'a finalement été réalisée.

Le recrutement a été effectué de deux façons : 1) par le biais du réseau Facebook et 2) grâce à la méthode boule de neige.

Recrutement par Facebook

Un message de recrutement a été envoyé aux gestionnaires des pages et groupes Facebook qui présentent des espaces de discussion et de partage vis-à-vis des réalités vécues par les personnes qui côtoient les conditions génétiques concernées, afin de leur exposer le projet et de leur demander de diffuser une annonce de recrutement pour que les personnes intéressées à participer communiquent avec moi. Ce message a été envoyé via Messenger, le service de messagerie de la plateforme Facebook, expliquant les objectifs de la recherche, la nature de leur participation et les informations pour me contacter. Les personnes qui ont un intérêt pour participer ont ensuite reçu par courriel l'affiche synthèse informative, le formulaire de consentement approprié, le questionnaire sociodémographique, puis un rendez-vous pour l'entrevue était pris selon les disponibilités des participant.e.s. Le formulaire d'information et de consentement était signé électroniquement avant le début de l'entrevue, ce qui a

⁷ Gouvernement du Québec, « Consentir à des soins de santé en cas d'inaptitude. » Information et services gouvernementaux [En ligne], consulté le 20 mars 2023. URL : <https://www.quebec.ca/famille-et-soutien-aux-personnes/inaptitude-perse-autonomie/consentement-soins-inaptitude>

⁸ U-DOC: *Decision-Making Capacity Evaluation* dans Biller-Andorno, N., Büchler, A. et al. (2019). « Urteilsfähigkeit in der medizinischen Praxis. Bern: Schweizerische Akademie der Medizinischen Wissenschaften (SAMW). » [En ligne], Zurich Open Repository and Archive, University of Zurich. URL: https://www.zora.uzh.ch/id/eprint/176068/2/guidelines_sams_assessment_of_capacity.pdf

permis aux personnes de poser leurs questions, le cas échéant, entre le moment de réception et la rencontre.

Recrutement grâce à la méthode boule de neige

Cette méthode a largement permis d'utiliser les références données par la première vague de participant.e.s en n'ayant pas à chercher activement de nouvelles personnes. Il était ainsi à la discrétion de chaque individu, après l'entretien, de me transmettre les coordonnées de personnes correspondant aux critères d'inclusion de la recherche.

En raison du temps et des ressources limités, il n'était pas prévu de rencontrer des participant.e.s dans tous les territoires et provinces du Canada. Afin d'avoir une bonne représentativité des différentes régions canadiennes, des participant.e.s ont été recruté.e.s dans les provinces suivantes : Québec, Ontario et Colombie Britannique, choisies parce qu'elles représentent une région du Canada (ouest, centre et est). Il était également prévu de tenter de recruter des participants représentant différentes conditions ciblées par le TGPNI.

Ainsi, le nombre exact total de participant.e.s pouvait difficilement être estimé, dû aux différentes barrières d'accès aux personnes vivant avec les conditions testées et leurs proches.

3.2.2 Collecte de données sur le terrain

Ensuite, des entrevues (français ou anglais) ont été réalisées en fonction du nombre de personnes ayant répondu à l'appel à participation au courant du printemps 2023. Le fait de procéder par visioconférence a permis non seulement de réduire l'écart méthodologique entre les modalités à distance et en présentiel, mais également une commodité temporelle et géographique pour les participant.e.s et la création d'un rapport interactionnel face-à-face entre les participant.e.s et moi-même (Sedgwick et Spiers, 2009).

J'ai élaboré le guide d'entretien sur la base de guides d'entrevues utilisés pour d'autres groupes de détenteurs d'intérêt au sein de PÉGASE-2, de la question de recherche identifiée et autour d'une liste de thèmes dégagés à partir de la littérature (Green et Thorogood, 2018). Afin de pouvoir comparer ces différentes perspectives, les guides d'entrevues pour chacune d'entre elles comportent quelques questions similaires. Deux questions ont été développées sur la base d'une revue systématique de la littérature réalisée par une membre de l'équipe de recherche. Cette revue de la littérature visait à

identifier les critères guidant l'usage du diagnostic génétique préimplantatoire, avec lequel il est possible de faire des parallèles avec le dépistage génétique prénatal par le TGPNI. Deux questions ont aussi été adaptées du Consolidated Framework for Implementation Research (CFIR)⁹, qui présente une grande gamme de construits liés à l'implantation de nouvelles technologies, desquels il est possible de sélectionner les plus pertinents pour sa propre recherche.

Ensuite, le guide a été révisé par une chercheuse non-membre de l'équipe de recherche, mais familière avec le sujet du dépistage prénatal, qui a elle-même piloté certaines portions du guide dans une entrevue simulée avec moi. Puis, l'amélioration du guide a suivi un processus itératif puisque chaque itération [entrevue] m'a permis de revenir sur la formulation, l'ordre et la pertinence des questions, en rebondissant sur les notions couvertes en prévision de l'entretien suivant. Deux questions ont aussi été ajoutées en cours de route, en réponse à des notions fréquemment soulevées par les participant.e.s dans les premières entrevues qui n'avaient pas été anticipées (e.g., convictions religieuses/spirituelles). Ce processus a été bonifié par la tenue d'un journal de bord où des observations étaient systématiquement notées tout de suite après chaque entrevue, afin de recueillir mes impressions sur le vif et d'en faire ressortir les principaux thèmes. Il est présenté en *Annexe 1*.

En lien avec la sensibilité relative aux thèmes du projet, il était possible que ces entrevues génèrent des émotions et/ou des réactions particulières chez les personnes participantes. Il se pouvait également que l'exploration de ces thèmes induise des sentiments négatifs chez les participant.e.s ou ravive des souvenirs liés à une expérience désagréable. Au besoin, il était prévu qu'un temps de discussion et de soutien était offert pour ceux et celles qui le souhaitaient, de même que des ressources adéquates de soutien psychologique.

Toutes ces considérations ont été soupesées et révisées par le Comité d'éthique de la recherche en sciences et en santé (CERSES) de l'Université de Montréal afin de protéger l'anonymat, la confidentialité, et le consentement libre et éclairé des différentes catégories de participant.e.s qu'il était prévu de recruter. Cela était particulièrement accentué au vu de l'approche déployée à travers cette recherche en tenant compte de la position de vulnérabilité/marginalisation du groupe consulté. Entre

⁹ Consolidated Framework for Implementation Research (CFIR). *Qualitative Data Collection*. Disponible à: <https://cfirguide.org/evaluation-design/qualitative-data/>

autres, à la demande du CERSES, différents matériaux de recrutement et des guides d'entrevue adaptés ont été élaborés. Le certificat d'approbation éthique finale du projet est présenté en *Annexe 4*.

3.3 Analyse des données

3.3.1 Transcription

À la suite des entrevues, d'une durée approximative variable d'une heure ou 1h30, les données ont été transcrites à l'aide du logiciel Trint, certifié ISO 27001, un service de retranscription automatique utilisé par les autres membres de l'équipe PÉGASE-2. Les entrevues en anglais et en français ont été transcrites à l'aide de cet outil, suivi d'une contre-vérification des verbatims pour corriger les erreurs.

3.3.2 Guide de codage

Ensuite, les entretiens ont été codés au moyen du guide de codage afin de dégager des résultats susceptibles d'être interprétés. Ce guide a été développé autour de la question de recherche portant sur les deux volets du TGPNI, soit son implantation en 1^{re} intention et son expansion à d'autres conditions génétiques, requérant des allers-retours entre les principaux thèmes émergeant de la littérature et les catégories discursives émergeant de la collecte empirique (Braun et Clarke, 2006). Le guide de codage final est présenté en *Annexe 2*. Il a été importé dans le logiciel NVivo 14 (QSR International).

3.3.3 Analyse par codage

Au moyen de NVivo, les données recueillies ont été traitées au moyen du guide de codage par analyse sémantique et thématique du contenu, en utilisant une stratégie de révision sémantique telle que présentée par Green et Thorogood (2018) : « Rather than being merely a tool for gathering facts about the world, which can be sharpened to measure more accurately, language is seen as the route to understanding how the respondent sees their world (in interpretative traditions) [...] » Cette méthode est particulièrement indiquée pour répondre à la question de recherche puisqu'elle m'a permis d'identifier les concepts (notamment des principes) sous-jacents à l'implantation du TGPNI étendu en première intention, selon les participant.e.s et les liens qu'ils et elles font entre ces principes. Au besoin, des catégories tirées de la littérature ont été utilisées, comme le concept de routinisation du dépistage prénatal (How et al., 2018; Barter et al., 2016; Boardman et Hale, 2018).

De plus, l'analyse par codage des premières entrevues a été révisée par moi-même et contre-révisée par une autre chercheure une fois toutes les données collectées afin d'appliquer les nouvelles catégories identifiées, afin d'assurer la validité de la recherche. La discussion des résultats préliminaires avec les

deux directrices de recherche, tour à tour, a permis d'entamer la réflexion sur les thèmes centraux se dégageant de la collecte en les comparant avec les données existantes dans leur champ d'expertise respectif.

Une analyse transversale a été réalisée par la suite pour proposer des caractéristiques générales pour chacune des catégories. Comme le guide de codage final était très long, quelques remaniements thématiques ont été faits afin de simplifier, clarifier et écourter l'analyse des résultats (chapitre 5) en s'assurant que celle-ci soit orientée vers la question de recherche. Finalement, une analyse sémantique discursive a été effectuée à travers les entrevues, se concentrant sur l'examen de la relation entre le langage, la signification et le contexte social, avec l'objectif de comprendre comment le langage construit et reflète les réalités sociales, les dynamiques de pouvoir, les idéologies et les normes culturelles (Mealer & Jones, 2014; Pascoe Leahy, 2022). En portant une attention particulière au vocabulaire, à la syntaxe, à des métaphores et à des schémas d'argumentation spécifiques, j'ai pu explorer la manière dont le langage était utilisé pour véhiculer des significations spécifiques, comment les différents discours interagissent et se façonnent mutuellement, et comment ces choix linguistiques contribuent à la construction de narratifs individuels et collectifs à travers les entrevues. Cela m'a aussi aidée à comprendre comment les choix linguistiques sont influencés par des facteurs sociétaux plus larges et s'insèrent dans les réalités que ce projet tente d'appréhender.

3.3.4 Analyse anticipée : insertion dans PÉGASE-2

Grâce aux perspectives des onze participant.e.s, de multiples points de vue sur le phénomène étudié ont ainsi été triangulés (*Chapitre 5 : Discussion*), en égard à la validité de la recherche. Le cœur de ce projet réside donc dans les besoins, attitudes et attentes des personnes sondées au sens où l'analyse est orientée vers leurs témoignages et comment ceux-ci peuvent être extrapolés, dans la mesure du possible, aux réalités d'autres personnes côtoyant les conditions génétiques concernées. Dans le cadre de PÉGASE-2, ces perspectives seront aussi comparées à celles des autres parties prenantes concernées par l'implantation et l'expansion du TGPNI, soit les professionnel.le.s de la santé, les décideurs et les associations ou regroupements de personnes avec des conditions génétiques. Étant la dernière membre du projet de recherche, il ne manquait que l'apport de la partie prenante avec laquelle j'ai travaillé pour pouvoir lancer l'analyse globale des perspectives de toutes les parties prenantes, dans le but d'élaborer des recommandations sur les l'implantation étendue du TGPNI en 1^{re} intention, et d'ainsi atteindre les objectifs de PÉGASE-2.

Chapitre 4 –RÉSULTATS

4.1 Portrait sociodémographique des participant.e.s

Il m'a été possible de recruter 12 participant.e.s au moyen de ces méthodes, mais 11 entrevues ont été retenues. La douzième n'a pas été considérée afin de maintenir la validité interne de l'étude, en raison d'une trop grande proximité entre la personne et moi-même. N'étant pas en mesure d'appliquer adéquatement le guide de codage aux propos recueillis d'une façon cohérente avec les autres entrevues, j'ai préféré l'écarter. Cela m'a aussi permis de reconfigurer certaines sections du guide d'entrevue pour éviter des répétitions de thèmes. De plus, deux participantes potentielles avaient des entrevues planifiées mais ne s'y sont pas présentées et n'ont jamais donné suite à mes suivis; et une troisième personne a manifesté son intérêt mais a cessé de répondre au moment de planifier l'entretien. Parmi les 11 personnes considérées, 10 étaient des parents d'individus vivant avec une condition génétique, et 1 est une personne vivant elle-même avec une anomalie chromosomique. Leurs profils sociodémographiques sont compilés dans le tableau 4 (chapitre 4).

Le tableau suivant présente le portrait global de la population participante sur la base du questionnaire sociodémographique rempli par chaque personne avant ou après l'entrevue.

Caractéristiques sociodémographiques		<i>n</i>
Province de résidence	Québec	7
	Ontario	3
	Colombie-Britannique	1
Secteur professionnel ou d'occupation principale	Parent sans emploi/à la maison	1
	Administration et gestion	3
	Arts	2
	Éducation	1
	Réseau de la santé et services sociaux	2
	Secteur privé, entreprises	2
Tranche d'âge	18-25 ans	1
	26-35 ans	2
	36-45 ans	3
	46-55 ans	5
Niveau d'éducation	Études secondaires	2
	Études collégiales	1
	Études universitaires – 1 ^{er} cycle	N.D.
	Études supérieures	2
	Préfère ne pas répondre	N.D.
Tranche de revenu annuel	1\$ – 24 999\$	1

	25 000\$ - 49 999\$	N.D.
	50 000\$ - 69 999\$	N.D.
	70 000\$ - 99 999\$	4
	100 000\$ et plus	1
	Préfère ne pas répondre	1
Genre ¹⁰	Femme	9
	Homme	2
Langue maternelle	Français	7
	Anglais	3
	Autre	1
Langue de l'entrevue	Français	8
	Anglais	3
Appartenance religieuse/spirituelle	Oui	N.D.
	Non	3
	Préfère ne pas répondre	N.D.
Nombre d'enfants	0	1
	1	0
	2	3
	3	3
	4	3
	5	1

Tableau 3. – Répartition des caractéristiques sociodémographiques des participant.e.s

Le tableau suivant indique le spectre de conditions génétiques couvert par la population participante :

Condition génétique	<i>n</i>
Trisomie 21 (syndrome de Down)	7
Trisomie 18 (syndrome d'Edwards)	1
Microdélétion 22q.11 (syndrome de DiGeorge)	1
47XXY (syndrome de Klinefelter)	1
Monosomie X (syndrome de Turner)	1
TOTAL	11

Tableau 4. – Conditions génétiques (côtées ou vécues) parmi les participant.e.s

4.2 Rapport au dépistage prénatal et au TGPNI

Les profils étaient très variés; certaines des personnes rencontrées avaient un historique de dépistage prénatal alors que d'autres non. Les expériences personnelles de chaque parent à cet effet sont répertoriées dans le tableau ci-dessous.

¹⁰ Seuls les genres masculin et féminin ont été inclus ici car aucun.e participant.e n'a déclaré un autre genre, mais des réponses supplémentaires étaient proposées dans le questionnaire.

Cas de figure	n (condition génétique associée)	Secteur consulté
Test proposé et refusé	3 (T21)	Public
Test proposé et accepté	Détecté : 3 (T21)	Privé, public, public
	Pas détecté : 1 (DiGeorge), 1 (Turner)	Privé
Aucun test proposé	3 (T18, T21, Klinefelter)	Public

Tableau 5. – Expériences personnelles liées au dépistage prénatal (données d’entrevues)

De façon similaire, le niveau de connaissance auto-estimé par rapport au TGPNI, et aux tests prénataux plus généralement (questions d’entrée en matière en début d’entretien), était très variable d’une participante à l’autre. Six personnes participantes sur onze ont estimé avoir des connaissances limitées ou une vague idée de ce qu’est le TGPNI, alors même que certaines d’entre elles y avaient eu recours pour leur propre grossesse : « *They’ve had the test and they didn’t even know what it was.* » (E10) À cet effet, l’acronyme lui-même « TGPNI » utilisé semblait générer une certaine confusion, ce à quoi j’ai remédié en employant des synonymes ou des termes plus généraux pour en clarifier la définition.

La représentation individuelle du test véhiculée par plusieurs participantes concernait aussi la place actuelle du TGPNI dans le programme de dépistage prénatal correspondant à la province de résidence de chaque personne. Pour la majorité des entrevues avec des participantes du Québec, en début d’entrevue, il était nécessaire de broser un portrait du dépistage prénatal et de la place du TGPNI afin d’aider la personne à se situer. Cela était particulièrement accentué pour les personnes dont la grossesse était plus éloignée dans le temps, et conséquemment moindre pour celles dont la grossesse était plus récente, malgré que ces données n’aient pas été factuellement recueillies au moyen du questionnaire sociodémographique. Par exemple, une participante (établie au Québec) ayant donné naissance trois mois plus tôt au moment de l’entrevue a démontré, à travers son récit, une compréhension nette et bien plus grande de l’articulation du dépistage prénatal entre les systèmes public et privé.

En contrepartie, les participantes hors Québec (Ontario, Colombie-Britannique) semblaient davantage au courant de l’articulation du TGPNI dans leur système de santé provincial respectif:

« I know that it is an early blood test offered to pregnant women and it is my understanding that it’s not offered to every woman. It’s offered to women who may be older, like whatever that is or how we define older when it comes to being a pregnant woman. I don’t know if anyone can request it. But the way it’s described to me or the way I’ve read about it is that it is, you know, a very accurate way of determining whether or not your baby may have, in particular, Down syndrome. But as you say, it could be looking at other things that the child may have. » (E7)

4.3 Postures des participant.e.s

Trois participantes semblaient avoir une attitude générale plus favorable face au dépistage prénatal, que ce soit par leurs convictions ou leur expérience personnelle, ce qu'elles ont démontré en se prononçant clairement en faveur du dépistage ou en en faisant valoir plus d'aspects positifs que négatifs.

Par ailleurs, à propos de la façon de se positionner par rapport au dépistage prénatal dans son ensemble, cinq participant.e.s ont souligné leur position dans le débat sociétal ~~sur l'avortement~~ opposant généralement le mouvement pro-vie au pro-choix. Un participant s'est identifié comme « ni pro-vie ni pro-choix » (E1), un autre s'est dit « plus pro-choix que pro-trisomie » (E8) tandis que les trois autres répondantes ont mis l'accent sur leurs convictions « pro-choix » (E6, E7) ou encore « pro-information » (E3, E5). Tel que décrit par Malo, 2022, « 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. » (p.59)

En lien avec cette posture pro-information, quatre personnes ont dit avoir ressenti qu'elles avaient de facto un rôle de soutien ou l'obligation morale de fournir des conseils (outre les associations et groupes remplissant ce rôle) à d'autres personnes en cours de grossesse et/ou en processus de dépistage prénatal, et particulièrement des femmes. Elles se sont senties comme investies d'une mission de fournir des informations ou de partager leur expérience de mère d'un enfant avec une condition génétique à partir de leur perspective informée par ce vécu :

« [...] Elle s'est mise à recevoir plusieurs courriels de femmes disant qu'elles avaient reçu ce diagnostic-là pour leur bébé, donc avant la naissance, puis qui demandaient des choses comme des secrets, mais qui demandaient des choses comme... Tu sais, c'est très dur, mais des choses comme 'Est-ce que ça vaut la peine que je le garde, que je garde le bébé une fois que j'ai ce diagnostic-là?'... » (E11)

« Il y en a plusieurs qui attendent un diagnostic de trisomie 21 et qui ont besoin d'informations. » (E3)

« I've had quite a few women speak to me in the early stages of the pregnancy and being told that, you know, that their child was going to have Down syndrome... And they've gone on to terminate a pregnancy and I have found that really hard, you know, and I was very careful not to convince them one way or the other because I don't see that as my role. » (E7)

« Je dirais que le feeling d'être la porte-étendard, je l'ai ressenti beaucoup dans les deux dernières années. » (E11)

4.3 Thèmes dominants et récurrents

Les thèmes abordés les plus fréquents du projet sont regroupés et présentés (en ordre d'importance selon la fréquence des codes) sous les six catégories suivantes.

4.3.1 Opinions sur le dépistage prénatal en général

Choc de l'annonce des résultats de dépistage et obstacles

D'emblée, cette section était la plus susceptible d'être teintée par les trajectoires individuelles des participant.e.s : ici, les codes liés à l'expérience personnelle ont connu les plus fortes occurrences. D'abord, neuf participant.e.s ont souligné le choc de l'annonce et la présence de facteurs stressants entourant leur expérience de dépistage prénatal, en plus du fardeau émotionnel associé à l'annonce de résultats inattendus :

« Il y en a beaucoup aussi que c'est ça aussi l'annonce du diagnostic, de un c'est brutal, même si c'est dit avec des papillons et des fleurs dans la voix. » (E2)

« Quand on a une annonce en cours de grossesse, quand on décide de faire une interruption ou conserver l'enfant, il y a eu une réflexion émotive très difficile et ce n'est pas vrai qu'un ou l'autre n'a pas d'impact. » (E3)

« Et je vous dirais que dans tous les handicaps, il n'y a pas de succès à l'annonce du diagnostic. Et ce n'est pas une maladie qui va se guérir, on ne prendra pas une pilule, l'enfant ne va pas guérir. C'est là toute la vie, la décision est là pour le restant de ses jours. » (E4)

« Parce que c'est un choc, ils ne l'annoncent jamais correctement. Ça n'a pas été fait dans la joie, la bonne humeur. Et c'est surtout qu'ils... Par la suite, j'ai fait beaucoup de conférences sur comment annoncer un diagnostic. Il n'y a pas de recette miracle, mais il y a des choses à éviter, bien sûr. » (E3)

« I mean, you know, most people would fear that conversation... "My doctor's going to tell me that my baby has something wrong with it, you know? And it's not even born yet." Right. What am I going to do? Well, it kind of – your doctor's very pivotal in what that looks like. » (E5)

« Et la réalité, c'est que je crois que les gens sont pas assez informés que les risques prénataux sont là, on ne le sait pas jusqu'à tant qu'on rencontre... et pour le petit pourcentage de gens qui sont affectés, c'est un choc. C'est une décision difficile. » (E9)

En lien avec ces nombreuses mentions d'un choc et les émotions ressenties comme la peur, l'appréhension et l'anxiété, le moment spécifique de l'annonce des résultats semble avoir été crucial et certainement marquant. Par exemple, trois personnes ont mentionné avoir été contactées le vendredi et une autre participante juste avant la période des Fêtes, ce qui a augmenté leur sentiment d'être laissées à elles-mêmes puisqu'elles n'auraient pas accès aux ressources attendues durant les périodes de fermeture (fin de semaine et congé):

« Ça me trouble profondément parce que dans les témoignages que j'entends des amis qu'on a, dans le réseau, qui ont choisi de garder, sont dans le réseau... [rires] ben c'est 'on m'a annoncé ça un vendredi soir, on m'a donné en même temps le rendez-vous pour le lundi matin pour l'interruption volontaire', pis on m'a donné le pamphlet d'interruption volontaire avec le rendez-vous. » (E1)

« You know, people are telling us they get results in the car on the way home from work at 5:00 by a doctor who says, 'I have terrible news.' And then the parents, you know, it's just... it's so emotional for people. » (E10)

« And, you know, even the legislation in Ontario, you've got "48-hour cooling time." What does that mean? Like, you know, is 48 hours enough? Usually they call, you know, they call you on Friday and termination's on Monday, well that's 48 hours... [laughs] But so, you know, I think it has to be... I think it has to be more practical. » (E5)

« When you're in that moment, like, I don't know what way was up or down. It was a very pressured moment and it was right before Christmas. So it was right before the shutdown. » (E7)

Avant le dépistage : consentement libre et éclairé

Par ailleurs, le rapport au consentement libre et éclairé, dans l'opinion des participant.e.s, a également été largement évoqué. Dans le cadre de ce projet, le consentement libre et éclairé faisait référence au fait d'avoir la liberté de consentir aux tests prénataux sans pression externe et à condition que ce consentement soit éclairé, c'est-à-dire bien informé des implications du test passé, de ses conséquences, etc. La majorité des participant.e.s (8/11) n'ont pas ressenti que leur consentement était à la fois libre et éclairé : un des deux aspects semblait presque systématiquement faire défaut.

« Here, people are sold this test by saying "do you want to know if it's a boy or a girl?" To me, it's really unethical to give someone this test and not have them really have explained to them beforehand. You know, do they really know what they're being tested for? [...] It needs to be informed consent. So I feel very strongly if you're testing for something, they ought to have the materials there: "These are the things we're testing for. This is what a positive result would mean" and to understand those medical conditions. » (E10)

« Mais des fois, l'impression de 'pourquoi vous le faites pas?'... Je sentais comme quand même un petit peu de pression. Je sentais pas tellement qu'on avait un consentement libre et éclairé je te dirais. » (E1)

« Puis dans notre expérience, bien évidemment, ils nous ont proposé de faire une amnio rapidement pour... mettre fin à la grossesse. » (E4)

« Quand on offre le test, on ne dit pas aux parents: 'vous savez, ça se peut qu'il y ait quelque chose qui ressorte. Comment vous voyez ça? En avez-vous discuté? Voici quelques pistes de questionnement auxquelles réfléchir advenant que.' » (E1)

« En tout cas moi, ce que j'ai vécu, tout ça, justement, les gens ne prennent pas le temps d'expliquer puis tout ça. De toute façon, chacun a sa vision, fait que libre... il faut qu'il soit éclairé, clairement. » (E2)

« I think, unfortunately, there are as many or more who just well, let's just get all the boxes ticked, you know, without really telling you the pros and cons are the why of... why you might need to do something. » (E5)

« Je pense que beaucoup de parents, beaucoup de femmes arrivent là-dedans d'emblée, sans trop se poser de questions. On prescrit des tests sans se poser de questions [...] » (E4)

« It needs to be informed consent. So I feel very strongly if you're testing for something, they ought to have the materials there: "These are the things we're testing for. This is what a positive result would mean" and to understand those medical conditions. » (E10)

Après le dépistage prénatal : importance du libre choix

Ces résultats font le pont avec les enjeux reliés au libre choix, très discutés à travers toutes les entrevues et principalement divisés entre la perception de son importance dans un processus de dépistage prénatal ainsi que la formation des professionnel.le.s de la santé. L'importance du libre choix a été mentionnée dans chaque entretien et les participantes étaient particulièrement interpellées par cet aspect. De manière générale, en n'ayant fourni aucune définition préalable à l'entrevue (ni pendant celle-ci) du concept de libre choix, il en ressort que les participant.e.s se représentaient cette notion comme pouvant être résumée par « la possibilité d'avoir les deux côtés de la médaille » (E3) dans le contexte du dépistage, soit le fait de présenter aux futurs parents les implications négatives autant que positives de chaque option après l'annonce de résultats inattendus. Cette perspective est en adéquation avec la posture « pro-information » décrite plus haut.

Quoique les deux options principales généralement identifiées à la suite de la communication des résultats sont l'interruption de la grossesse ou la poursuite de celle-ci, cinq parents ont soulevé des

réflexions mitigées sur la place d'une troisième option dans ce continuum de choix : l'adoption. Cette alternative a été désignée à plusieurs reprises comme un tabou.

« Pour une femme, faire une interruption de grossesse est plus facile que de donner un enfant en adoption et ça je trouve ça plate. [...] Et c'est ça, on ne propose plus l'adoption, ce n'est même pas un des choix, c'est 'tu arrêtes la grossesse ou tu la poursuis.' Mais l'adoption n'est jamais proposée, jamais [...] je pense que c'est intéressant de l'avoir parce qu'il existe ce choix. » (E3)

« Bien, je pense que c'est très confrontant pour les parents de se faire proposer ce choix-là, parce que ça, ça fait un peu se sentir comme quoi 'Si moi je suis pas capable de m'en occuper, personne d'autre peut le faire...' On ne veut pas admettre que d'autres pourraient le faire à notre place si nous on veut pas. Mais je pense que c'est vraiment quelque chose qui devrait être un peu sorti du tabou, là de dire 'vous avez le droit de faire ce choix-là si vous voulez, mais sachez que c'est une option. Il y a d'autres familles qui qui veulent, qui attendent, qui sont disponibles...' C'est tout à fait un choix convenable. Je trouve que c'est quelque chose qui n'est pas assez discuté, pas assez proposé comme une option complètement valable mise à côté avec une interruption de grossesse parce que tu sais en gros, si on propose une interruption de grossesse de façon aussi... sur la table, je ne vois pas pourquoi on mettrait pas aussi sur la table l'idée de la famille d'accueil. » (E4)

« You know, some people who are pregnant and do have a child with Down syndrome, they deliver the baby and the baby is put up for adoption. You know, I mean, like there's lots of stories that, you know, what's at the end of all of this? You know, but for cultural and or religious reasons, they will not terminate a pregnancy... but they may make a decision in the next 6 months that 'I'm not, I'm not able to do this and I'm going to place my child for... Adoption.' » (E5)

« I think adoption is a beautiful thing. And I think if a parent is pregnant and is told their child has Down syndrome, that's a hard one because I don't think you should then automatically say to that parent, you know, adoption is an option [...] there's lots of reasons why women choose adoption for their child. I don't think just because the child has Down syndrome, that should be the reason. And if a woman is thinking that way, I would be saying to that woman, what is it that you need in order to be okay with this? » (E7)

Composantes du libre choix

Parmi les participant.e.s, trois composantes spécifiques de la vision globale du libre choix se sont dégagées : la composante du temps (que ce soit le temps pour prendre une décision réfléchie ou pour se préparer à la venue d'un enfant différent); la composante de l'exemption des pressions externes dans la décision; et la composante de l'accès à de l'information claire et équilibrée sur la condition génétique pour prendre une décision en pleine connaissance de cause. Il semble que, pour les parents, le caractère équilibré de cette information concerne tant les aspects cliniques de la condition génétique dépistée que les aspects psychosociaux et affectifs, c'est-à-dire d'être aussi informés sur à quoi ressemble la vie avec un enfant qui présente la condition détectée.

- La composante du temps
 - La première raison invoquée par rapport au temps est liée au temps jugé par les participant.e.s comme étant nécessaire pour prendre une décision réfléchie, ce qui résonne avec les résultats indiqués précédemment par rapport au moment de l'annonce des résultats (e.g. le vendredi soir). Toutefois, il n'y avait pas de consensus parmi les personnes qui ont soulevé cet aspect : le délai souhaitable alloué à la réflexion post-dépistage était variable d'un individu à l'autre.

« [...] puis d'avoir un délai à l'interruption de grossesse pas dans la même journée. Vous en voulez une? Prenez une semaine. Prenez une semaine pour faire votre deuil - si c'est ça que vous voulez – pour faire le deuil ou pour y réfléchir comme il faut. Moi, je pense que c'est des décisions très impulsives. » (E3)

« Parce qu'au début, c'est un choc émotionnel. C'est très difficile à digérer et à réfléchir. Et de dire 'Il y a le choix' aux jeunes couples ou couples : Prenez deux semaines. Voici toute l'information, parlez-en et prenez votre temps.' Voilà. » (E9)

« No idea what a sex chromosome aneuploidy is, they get a result that scares them. Then they're in this rush to try to figure out, okay, "I'm already 10 or 11 weeks. I can only have so much time if I decided to terminate", [...] The parents have told me they feel pushed to terminate. So then, you know, so there's just all kinds of confusion [...] » (E10)

- Un autre motif à la nécessité de davantage de temps pour exercer son libre choix qui a été identifié par plusieurs personnes est afin de se préparer adéquatement à la venue d'un enfant différent, que ce soit en consultant des ressources psychosociales ou en prenant conscience avant la naissance des défis futurs dans le but d'être mieux outillé pour les surmonter.

« Parce que ça serait une autre alternative... parce que si on pense au niveau d'avoir l'information tôt permet de prévenir un grand nombre de problèmes au cours de la vie des enfants qui auraient des anomalies chromosomiques. » (E9)

« Donc non, psychologiquement, j'étais préparée. J'ai bien vécu mon accouchement, j'ai bien vécu le après accouchement et j'étais préparé sur tout ce qu'il fallait faire pour mon enfant. Donc pour un enfant, avec la trisomie 21 à la stimulation précoce et à beaucoup de choses qu'on peut faire et c'est important pour leur futur et vivre comme le choc, ça va ralentir un peu le travail de vivre le choc après la naissance. Mais moi, je sais comment on a vécu ça durant ma grossesse. Puis j'ai contacté l'association, le regroupement pour la trisomie 21 et ils m'ont donné plein de documentation. J'ai parlé avec des mamans et ça m'a vraiment beaucoup, beaucoup aidée à comprendre la maladie. » (E6)

- La composante d'une réflexion (face à la grossesse) exempte de pression :

« Dans le sens - puis tu sais quand je parle avec d'autres parents qui ont la même réalité, ils ont souvent une pression quand ils savent en cours de grossesse - ceux qui décident de poursuivre la grossesse ont une pression interne pour interrompre la grossesse jusque dans les derniers mois. J'ai croisé un parent, à un moment donné, c'était à 8 mois qu'il s'était fait dire par son médecin traitant

'bien, il est encore temps de faire une interruption de grossesse...' Donc le système médical envoie pas un message d'inclusion... » (E3)

« And, you know, I had these doctors saying to me that I had to... that I should know because I was in the window of opportunity to terminate the pregnancy and we could do it before Christmas, if we know now. It's like, I didn't want an amnio, but I really felt pressure to have it. You know, so I ended up having it. And then I still was told, you know, like we can set you up to have this pregnancy ended. Like this is the day before Christmas and I was 20 weeks pregnant! It was quite astounding to me that that was... And I was, you know, being told "lots of people change their minds", you know, and I'm just like, "I'm not changing my mind." I kept having to say, "I'm not changing my mind." » (E7)

- La composante de l'accès à information claire et balancée sur la condition génétique dépistée pour prendre une décision informée a été soulignée dans une majorité d'entrevues. Plusieurs parents ont indiqué ressentir que leur choix n'était d'emblée pas réellement libre au moment où ils ont dû prendre la décision d'interrompre ou de poursuivre la grossesse, car ils ne se sentaient pas en possession de toutes les informations nécessaires pour décider.

« C'est pas non plus une image juste et équilibrée de qu'est-ce qu'est vraiment la trisomie 21? Parce que le but c'est pas de l'emballer de but, c'est d'être avec la réalité, c'est de mettre la réalité, c'est tout. Puis après ça, c'est ça: il n'y a pas de choix éclairé parce que la société n'est pas vraiment au courant de c'est quoi la trisomie 21, la société avec les préjugés par rapport à la trisomie 21, parce que nous, on nous renvoie une image de pitié... » (E10)

« C'est parce que c'est pas connu. Tu sais, pour moi, un jugement éclairé, c'est d'être capable de connaître c'est quoi la vie maintenant avec un enfant qui a une trisomie 21, ou les autres diagnostics qui seraient dépistés. Les gens connaissent pas ça, ils connaissent juste les difficultés, les enjeux négatifs. Ouais, fait que tu pourras jamais avoir un jugement éclairé... Je pense que ça leur fait juste peur, là. » (E2)

« Oui, le choix doit toujours être là, mais ça doit être un choix informé, basé sur de l'information de qualité et aussi du temps. » (E9)

« I think certainly knowing is better than not knowing. But we just need to put up some guardrails on that and make sure people are well informed. » (E10)

Rapport aux professionnel.le.s de santé

Puis, les éléments concernant les relations avec les clinicien.ne.s et autres professionnel.le.s étaient regroupés sous quatre aspects, ici en ordre de fréquence d'apparition: perspective médicale biaisée, importance d'une posture neutre, manque d'informations fournies et lacunes de la formation médicale. Plusieurs participant.e.s ont ressenti que les médecins qui les ont accompagné.e.s ne présentaient que

les aspects négatifs de la condition détectée, c'est-à-dire les défis et difficultés posés par la condition et leur impact sur la qualité de vie de l'enfant et du parent. Dans l'ensemble, il en ressort un sentiment général de méfiance, avec des émotions évoquées comme la déception, l'amertume et la frustration, qui se traduisent par un désengagement de ces parents vis-à-vis du corps médical. Certain.e.s de ces participant.e.s ont aussi mentionné qu'on présentait ces informations médicales sous la forme d'une liste sans apporter de nuances quant aux différentes formes que pouvait prendre la condition génétique détectée d'un individu à l'autre, notamment quant à la sévérité de la présentation clinique. Il s'agit d'observations particulièrement accentuée chez les parents d'enfants ayant la trisomie 21 :

« Mais j'ai été profondément troublé qu'on me donne vraiment le côté sombre de... Une partie de la population, des personnes qui présentent une trisomie 21, qui ont des problèmes... J'ai trouvé ça vraiment confrontant [...] On m'a dit toutes ces complications de santé possibles mais on m'a rien dit du beau. » (E1)

« Puis tu sais on en a côtoyé des médecins et jamais... Il y a jamais du beau qui est... qui va sortir dans leur discours [...] Et moi je travaille là-dedans. Moi, je me suis toujours dit 'si j'ai un enfant handicapé, je vais le garder.' Mais c'est sûr que si je m'étais fait exposer ça, bien sûr, c'est sûr que je me serais fait avorter. J'ai de la misère à concevoir quel parent... quand tu sais, c'est de l'inconnu... Tu sais, dire 'ah oui, let's go, je vais assumer complètement...' C'est pour ça que je dis que c'est pas un choix éclairé parce qu'on ne sait pas... à part qu'on sait juste la lourdeur de cette vie-là, on ne sait pas le beau qui émane non plus, là. » (E2)

« C'est le temps et la possibilité, pas juste de lire sur la trisomie 21, mais de donner un accès... Comment je pourrais dire... Ça revient à ce qu'on disait tantôt. Si, si, tout ce qu'on donne à lire ou si on dit aux parents 'Je te donne le temps, mais je te donne ce livre-là et ce livre-là..., c'est le répertoire des possibles, des potentielles dérapes de la trisomie 21... pour réfléchir'. » (E8)

« D'abord, il y a une étendue des présentations, il y en a qui sont très peu affectés, il y en a qui sont beaucoup affectés. C'est impossible de prédire. Alors ça, c'est la première chose, et les médecins ne le reconnaissent pas. Et la deuxième chose, c'est que c'est une personne, après tout. Et il y a des aussi des excellents côtés et il y en a qui font très bien. Alors oui, l'insistance sur les anomalies nous donne l'impression qu'ils nous poussent à terminer la grossesse, à ne voir que les côtés noirs, et même quand l'enfant est né, tout ce qu'on se souvient, c'est tous les problèmes et c'est même difficile. Et les gens le disent, ils sont inquiets tout le long de la grossesse, ils n'arrivent pas à apprécier la première année, la deuxième année, la troisième année des enfants, parce qu'on pense tout le temps: 'Quels problèmes? Quels médecins? Quels bobos?' » (E9)

« But I think that, you know, a human being is not a data point. And if you work in obstetrics, you understand how emotional pregnancy is anyway and how... all of these emotions. So I really think it would behoove them to, you know, again, a lot of parents that I talked to feel pushed. Now, did the doctor feel that they were pushing or is it just that's how it feels to the parent? I don't know. You know, so I really think, again, having someone who's a little more neutral in the whole thing. » (E10)

« Mais là, c'est que la trisomie 21 arrive avec une liste de tests, avec une liste de probabilités. Mais jamais qu'ils nous disent 'Vous allez avoir des bons moments parce que vous allez quand même être parent.' Jamais, jamais. Dans mon exemple personnel à l'hôpital, on m'a demandé si je voulais le laisser en adoption. Je venais de voir mon bébé, je l'ai dit, ça faisait trois minutes. Donc pour eux, c'était comme impensable qu'une femme de mon type puisse garder un enfant différent. C'est qu'on part... les médecins arrivent avec des préjugés, puis leur bagage de vie, leurs expériences de vie: ils sont pas neutres et je dirais même, le système médical... » (E3)

« Comme je dis beaucoup, on a vraiment beaucoup senti de résistance au niveau médical dès... avant la naissance et pendant et après [...] C'était comme 'oui, mais là savez-vous que telle, telle ou telle affaire' puis personne ne nous a jamais dit comment on serait fiers de lui quand il a fait ses premiers pas à 2 ans et demi! Fait que, c'est ça, je pense qu'au niveau des professionnels ils devraient être plus au courant, vraiment, de la réalité de ce que c'est vivre avec un enfant qui, dans ce cas-ci, a une trisomie 21. C'est une personne à part entière, une personne qui aime, qui veut être aimée, qui veut être en relation. Ce n'est juste une liste de défauts ou de contraintes ou de défis. Oui, il y en a. C'est sûr qu'il y en a, mais c'est tellement plus que ça. » (E4)

« Tu ne sauras pas l'étendue de ces symptômes-là, où ton enfant se situe sur le spectre tant que cet enfant-là n'est pas né. Et puis déjà, même aujourd'hui, on ne sait pas tant de choses... je veux dire on en sait beaucoup plus qu'on en savait, mais ça reste, le syndrome de Turner, une condition génétique sur laquelle on sait pas énormément de choses [...] Et puis je pense que c'est justement pour ça que les femmes qui ont eu recours à un dépistage prénatal pour le syndrome de Turner étaient aussi alarmées et inquiètes. Parce que justement, il y a encore vraiment un manque de renseignements, de sensibilisation. » (E11)

Ce rapport asymétrique au corps médical était appuyé par le sentiment, chez quelques participant.e.s, d'être décrédibilisé.e.s ou d'être en position d'infériorité vis-à-vis de l'expertise médicale, comme si face à cette dernière, l'expertise parentale n'avait pas une valeur suffisante ou pertinente. Cette impression était particulièrement présente chez les parents d'enfants avec la trisomie 21.

« I think it behooves the medical profession to do a better job of explaining a lot of things... as they happen, before they happen, without their own personal, religious or cultural bias. [...] You know, we're going to talk to people. But that, you know, that often ties in with this kind of paternalistic history of medicine. And, you know, for us, where so much of what happens around disability in this country is based on hierarchical, medicalization of a condition VS how are we going to live with this? What's it going to look like? We're going to be different, but we're going to be included. And, you know, we're going to have a relationship and we're going to work and we're going to do this and all of the above. That was just never part of the conversation. There was just always this very old fashioned medical model that so much of what we do and the legislation of Canada is, is based on, you know, the charter and all the many of the provincial laws were written 50 years ago. » (E5)

« C'est ça qui est difficile, c'est que par rapport à cet enjeu-là, les parents, on n'a pas la crédibilité d'en parler parce qu'on se fait dire qu'on est obnubilés par notre enfant. On est dans le déni. C'est

comme si moi, je n'ai pas vraiment l'autorité de parler sur la trisomie 21, il faut que ça soit des experts qui me consultent et qui vont me recommander, tu sais, c'est correct, mais... » (E8)

En revanche, chez les parents d'enfants vivant avec d'autres conditions génétiques (syndrome de DiGeorge, syndrome de Klinefelter), cette impression de dévalorisation était nettement moins présente, voire tout à fait opposée.

« Mais en même temps, c'est pour ça que je trouve qu'on a vraiment une équipe médicale vraiment chouette. Ils vont beaucoup respecter notre connaissance de notre fille. Là-dessus, ils nous suivent aussi ... Et peut-être ça fait en sorte aussi, comme c'est rare ce qu'elle a, que personne qui s'est jamais permis de nous dire 'elle fera jamais ça, elle fera jamais ça...' » (E2)

En lien avec ces résultats, l'importance pour les professionnel.le.s de la santé d'adopter une posture neutre a été abordée dans une majorité d'entretiens car, selon les participant.e.s, elle permettrait de favoriser le respect du libre choix des familles.

« I think how we ask physicians to... I think there's benefit in knowing that your child may be born with a disability, there's benefit in having... Knowledge is power. But it has to be presented in that way. You know that "I'm going to give you a very balanced picture of what it means to have a child who has Down syndrome or another trisomy." ... It doesn't always happen, as I'm sure you know. » (E7)

« Parce que beaucoup de familles sont peut-être moins informées, moins éduquées puis elles ont cet espèce de rapport-là à leur médecin. Parce que c'est vrai que c'est l'expert de la santé fait qu'on a tendance à se fier au médecin, même moi que je me considère éduqué, j'arrive à l'urgence, le médecin me propose de quoi, c'est sûr que mon premier réflexe ce ne sera pas d'aller chez nous et de commencer à faire ma recherche. » (E8)

Les lacunes de la formation médicale identifiées par les participant.e.s étaient très variables en fonction de la condition génétique côtoyée par chacun.e. Tandis que les parents d'enfants avec la trisomie 21 indiquaient plutôt des lacunes au niveau du soutien psychologique et de la façon de communiquer des résultats, les parents d'enfants avec d'autres conditions génétiques parlaient plutôt de lacunes quant aux connaissances médicales en tant que telles.

« [...] mais je pense que c'est surtout quand ils annoncent des trucs. Tu sais, c'est pas donné à tout le monde d'être délicat, puis empathique... Puis tu sais c'est pas donné à tous les médecins... » (E4)

« But I think a lot of them went into that because that's what they were comfortable with science and test tubes and stuff. And not human beings and the choices. » (E10)

« Ils ne savent pas c'est quoi non plus... [rires] Pourtant, c'est un des syndromes les plus... qui a le plus de prévalence. Oui, mais je me rappelle, c'est moi qui cherchais des articles scientifiques sur le DiGeorge, à ramener ça à son équipe traitante et... peut-être qu'ils savent plus que moi - que je pensais en fait - mais tu sais je n'ai jamais su, je n'ai jamais eu l'impression... » (E2)

« Bon alors, ce qu'on lit tout le temps, c'est que 99% des médecins quand ils reçoivent le diagnostic, ils disent : 'il y a ça et je n'ai aucune idée de ce que c'est.' En tout cas, pour la trisomie 23¹¹, comme celle de mon fils : 'je n'en ai jamais entendu parler. J'ai eu 20 minutes à l'école médicale et j'ai aucune idée.' Alors, au minimum - les médecins ne peuvent pas tout savoir - ... » (E9)

Particularité des croyances religieuses

Il est intéressant de noter que la participante qui semble avoir connu l'expérience la plus positive en ce qui concerne l'exercice de son libre choix vis-à-vis du corps médical est une personne de confession musulmane. Selon elle, cela pourrait être basé sur l'interprétation du personnel de santé que les individus ayant de telles croyances religieuses ne reconnaissent pas l'interruption de grossesse comme une option, et auraient donc traité la participante avec une plus grande distance ou neutralité, pour témoigner une reconnaissance de cette différence:

« Je suis musulmane donc je veux juste préciser et je porte le foulard [...] Des fois je le mets, des fois pas. Je sais pas si... si ça a impacté. Comme ils savent peut-être... Mais ma décision n'avait rien à voir avec ma religion. Mais c'est vrai que les musulmans avortent moins et peut-être les médecins ici ils ont cette information-là et peut être c'est pour ça que leur façon de faire avec moi était différente [...] Ça se peut que c'est ça comme... comme je viens d'une religion peut-être différente des personnes avec qui je parlais... C'est comme ils étaient, ils faisaient plus attention comment ils me parlaient qu'avec d'autres. » (E6)

Il est à noter qu'aucun.e autre participant.e n'a voulu commenter à ce sujet.

Nécessité d'accompagnement transparent et balancé

En écho à ces résultats, un autre thème qui a connu une récurrence notoire est la nécessité d'informations balancées et de transparence dans l'accompagnement à travers le processus. Reconnaisant les limites de l'expertise médicale, plusieurs participant.e.s ont indiqué qu'une façon de fournir un soutien psychologique à travers le processus de dépistage serait que le milieu clinique facilite la prise de contact avec des ressources compétentes (e.g. milieu communautaire) pour fournir un regard différent sur la condition dépistée. Cette facilitation donnerait l'impression aux parents que la perspective médicale n'est pas prédominante. De nouveau, un accompagnement conséquent et balancé

¹¹ Cette participante faisait référence à la condition de son fils, le syndrome de Klinefelter, dû à une anomalie liée à la 23^e paire de chromosomes (chromosomes sexuels).

permettrait aux individus de sentir que le dépistage ne leur est pas imposé, ou encore que la décision d'interrompre la grossesse n'est pas nécessairement mise en évidence en cas de résultats positifs.

« And I think if you're going to offer this, you need to make sure you're offering the whole package of true informed consent, the materials behind it, you know, health professionals that they can talk to about it and that are very well versed in this area. » (E10)

« So there's, you know, I mean, it's even with « oh, you know, you're pregnant and you're 36 years old, you should really have this testing. » So the question would even be, you know. Are you telling people information about various congenital conditions before you do the testing, or would you only share information if you had a positive test result? » (E5)

« Both decisions – either to terminate the pregnancy or to prepare to have the child – if both decisions were equally supported, then you feel like screening would be more adequate. » (E7)

« Parce qu'on peut vous parler juste de la maladie. C'est vraiment des fois très négatif et il y a beaucoup de si ou peut-être, les possibilités. Puis ça fait tellement peur qu'on ne comprend pas ce qui est possible, mais avoir plus un contact humain avec les parents. Donc, comme moi, mon premier rendez-vous, ils m'avaient donné des brochures pour l'association et tout. Mais j'avais déjà contacté, mais je dirais eux... Leur rôle, c'est d'expliquer le diagnostic. C'est quoi la maladie? C'est quoi tout ça? Puis nous mettre en relation avec l'association où eux, ils vont peut-être avoir un rôle plus humain... » (E6)

« Puis ils accompagnent pas les parents pendant le processus, parce que, quand on a une annonce en cours de grossesse, quand on décide de faire une interruption ou conserver l'enfant, il y a eu une réflexion émotive très difficile et ce n'est pas vrai qu'un ou l'autre n'a pas d'impact [...] Ça reste quand même une émotion très difficile et jamais qu'on propose un soutien psychologique pendant la prise de décision; il faut que les parents se battent pour l'avoir, c'est pas normal. » (E3)

« And, you know, we would love nothing more if the only outcome from this is that when somebody goes for prescreening, that they get handed a booklet that provides balanced information about trisomy 21. » (E5)

Enfin, en égard aux composantes du libre choix identifiées, quelques personnes ont identifié un avantage du TGPNI soit en ayant bénéficié elles-mêmes, ou avec une posture plus impersonnelle, à savoir l'avantage d'une meilleure préparation des parents à la venue d'un enfant à besoins particuliers, par exemple en ayant plus de temps pour aller chercher des services spécifiques ou mettre en place un meilleur filet de sécurité pour l'enfant à naître.

« Comme j'ai dit, pour ma fille, j'étais beaucoup plus proactive. Donc on parle de la stimulation précoce, ça veut dire que le plus on travaille avec eux, on favorise leur développement le plus. [...] c'est pour ça que j'ai travaillé dur, à mettre beaucoup de choses, dès qu'elle est née, pour que je lui donne le plus de chances à se développer. On dit tout le temps... Pour nos enfants, on ne veut pas

mettre des limites à dire 'tu ne peux pas faire ça ou ça', d'offrir tous les outils à eux, puis les laisser aller là où ils peuvent aller et atteindre leurs limites eux-mêmes. Et pour moi, comme les parents, comme s'ils sont informés avant, ils sont préparés avant, la stimulation précoce va être mise en place le plus vite possible pour l'enfant. » (E6)

« Ceux qui sont dépistés prénatalement et qui prennent des médicaments – dans le cas de la trisomie 23¹², c'est la testostérone – délaient le début des premières maladies graves par 20 ans environ. Donc s'ils prennent pas la testo, ils ont les premières deep vein thrombosis, une thrombose à 30 ans en moyenne. S'ils prennent la testo, ils retardent jusqu'à 50 ans. » (E9)

« But it's also saying if you know right away, if you know pre-birth or at birth that your child has this dramatic difference, well, then you could be looking into special education or other supports that that child might need [...] And be prepared and get things lined up and get educated because it comes really quite quick. You know some of them, you know, they may have more feeding problems. So maybe it's good to know that, yeah, before they are even born and you can kind of follow it and keep an eye on it. » (E10)

« Ça a fait que mes parents se sont tout de suite mis en mode solution; ma mère surtout, et ça a été tout de suite de faire des démarches pour que je puisse avoir des hormones de croissance, pour que je puisse avoir tout, toute l'aide médicale dont j'avais besoin. » (E11)

4.3.2 Conséquences sociétales du dépistage prénatal en général

Ici, les entretiens ont permis de dégager deux conséquences prédominantes du dépistage prénatal à l'échelle sociétale perçues par les participant.e.s, soit la discrimination envers un groupe minoritaire (les personnes handicapées et/ou vivant avec une condition génétique) et le ciblage des interruptions de grossesse par le biais de la routinisation du dépistage prénatal.

Discrimination : préjugés, fermeture à la différence

Pour plusieurs participant.e.s, la discrimination d'un groupe minoritaire se traduit, dans la réalité, par la perpétuation de préjugés de la société sur le handicap et la neurodivergence : de nombreux parents ont évoqué leur ressenti face aux commentaires et regards d'autrui, surtout dans la sphère publique. Ces expériences discriminatoires étaient rehaussées chez des parents d'enfants avec la trisomie 21 et revêtaient un caractère presque habituel, représentant la fréquence de ce type d'interactions.

¹² Idem.

« Je ne sais pas parce que, pour le vivre au quotidien, pas la discrimination, mais l'inconfort, le malaise est tellement grand. On se fait tellement dévisager, puis c'est lancé... Il n'y a pas d'acceptation du handicap. Donc est-ce que ça pourrait être pire? » (E2)

« Mais il y a plein de gens qui me regardent tout croche et qui ont des préjugés énormes. » (E3)

« You know, like it's oh, "it's working out better than I thought it would." Well, what did you think was going to happen? You know, what do you mean, it's working out better than you thought? Why is that? [...] But again, you know, anonymously on social media, I think there's a lot of unfortunate remarks that are made that are extremely disrespectful to people's... To people. Period. » (E5)

Selon ces parents, ces idées préconçues sur la réalité des personnes handicapées viennent d'une fermeture à la différence, elle-même issue d'une incompréhension, d'un manque de tolérance ou d'une crainte de cette réalité méconnue, très peu représentée dans la société.

« Society doesn't know what they mean, they have no idea. So that's, you know... They're just confused. » (E10)

« On n'est pas assez tolérants d'accepter d'avoir des enfants différents... » (E6)

« On marginalise beaucoup la différence, surtout intellectuelle. » (E3)

« I just think we think Down syndrome is a bad thing, and it's not. » (E7)

« Alors oui, j'ai l'impression qu'il y a beaucoup de jugements venant de la part des amis. Il y a tellement de choses à savoir, je les blâme pas, il est impossible de savoir toute la complexité, et c'est normal les gens sont curieux d'un certain côté, mais je ne sais pas non plus comment répondre... » (E9)

Contexte de société de performance et recherche de la perfection

Pour une majorité de participant.e.s, ces attitudes discriminatoires s'inscrivent dans un contexte sociétal plus large où les attentes sociales sont liées à une norme très étroite et à une quête de la perfection dans toutes les sphères de la vie. Plusieurs parents soulignent aussi la notion de vitesse imposée par la société qui se place directement en porte-à-faux du rythme de vie qui diffère de ces standards lorsqu'une famille accueille un enfant à besoins particuliers.

« Les gens veulent mener une vie parfaite de performance [...] Ben oui, oui, ça vient avec notre société de productivité, de maison, boulot, dodo, qu'on soit une famille parfaite... » (E2)

« Eh bien, c'est une position politique et de société aussi, je pense. On veut des enfants parfaits. [...] la société va vite, il faut vraiment que ça roule. Puis l'imperfection, on ne veut pas la voir [...] On doit tous être intelligents, mais on est dans une société de performance. Il faut aller vite, il faut comprendre vite. [...] » (E3)

« C'est comme cette espèce de contrôle qu'on cherche à avoir aussi qui soulève des questions éthiques. Mais bon, ça c'est comme... on veut, on veut tellement tout contrôler, là, puis... mais en réalité, il y a beaucoup là-dedans. C'est comme un faux espoir de contrôle. Parce qu'en réalité, on contrôle très peu. » (E4)

« Moi en fait, le type de société que je vois qu'on se transforme, c'est une société qui n'accepte pas l'imperfection. Ça a été... Ce qui était très important quand on pensait moi et mon mari, on disait 'Est-ce que c'est à nous de décider?' C'est comme... on n'accepte pas l'imperfection. » (E6)

« Si le système de santé est juste dans la performance ou le système scolaire est juste dans la performance, la trisomie 21 n'a pas sa place, c'est sûr. » (E8)

Rôle de l'apparence physique dans l'expérience

En ce qui a trait au thème de la discrimination, quelques individus ont souligné l'impact de l'apparence physique dans le vécu des personnes vivant avec une condition génétique, en estimant que la présence de traits physiques facilement identifiables chez la trisomie 21 en comparaison à l'absence de traits chez certaines des autres conditions concernées (e.g. aneuploïdies des chromosomes sexuels comme syndromes de Klinefelter et de Turner) était un facteur déterminant dans l'expérience interactionnelle et psychosociale.

« Bien, je sais jamais comment le prendre. Parce que c'est comme si on me dit 'tant que ça paraît peu, tu peux continuer à faire partie de la gang.' C'est comme, on t'accepte tant que ta différence ne paraît pas. Et puis ça, c'est le truc que je trouve vraiment difficile. En fait, je pense que je trouve ça difficile parce que le pire, c'est que dans ma vie, le fait que ça paraisse pas peut probablement que ça m'a aidée. C'est ça le pire, je dirais que non, j'ai toujours trouvé que c'était très difficile. » (E11)

« Mais ceux avec la trisomie 21 sont vus de façon différente parce que leurs apparences sont différentes. Même avec les parents qui sont informés, qui ont des enfants avec des difficultés parce que tout de suite le jugement de la société avec une trisomie 21, 'ils auraient dû tester, ils auraient dû ci...' » (E9)

Questionnement sur la légitimité de cibler la T21

En lien avec ces expériences de discrimination variées, plusieurs participant.e.s, eux-mêmes parents d'enfants avec la trisomie 21, mais d'autres aussi côtoyant des anomalies chromosomiques distinctes, ont soulevé des questionnement quant à la légitimité de cibler cette aneuploïdie. Pour bon nombre de

ces parents, cette profonde incompréhension est surtout liée à leur perception de la viabilité et de la qualité de vie des personnes qui ont et qui côtoient cette condition en comparaison aux autres conditions génétiques susceptibles d'être détectées.

« Tu sais, moi j'en ai côtoyé des gens avec des syndromes... Et tu sais les personnes qui ont une trisomie 21, sérieux, c'était comme le jackpot du handicap. Elles sont vraiment... Je ne comprends pas pourquoi la société ne veut plus ces personnes-là comme couleur. Comme je ne comprends pas... Puis tu sais il y a d'autres syndromes bien pires, avec bien plus d'enjeux... que les enfants ne vont pas devenir autonomes, tout ça, tu sais... C'est une richesse que la société se coupe, selon moi. » (E2)

« Même la trisomie 21, c'est léger, c'est comme t'as des personnes vraiment... Les études le démontrent et en grande partie, il y a une excellente qualité de vie. Ils sont comme ça, pour peu qu'on le veuille, ils sont insérés dans la société, tu sais, donc que des gens en partant qu'on target spécifiquement la trisomie 21, c'est choquant. C'est d'ailleurs un des généticiens qui m'avait dit comme 's'il y a bien quelque chose que tu veux dans la loterie des gènes, disons défectueux... c'est même pas, mais bon, des gènes mutants'... comme la trisomie 21, on a gagné à la loto là! » (E4)

And, you know, we know that sometimes children are born with – I'm kind of jumping a little bit here, you know, with conditions that are significantly more challenging than trisomy 21. And we know that some women who might be, you know, maybe an older mother or whatever, you know, might want to investigate that, because if it's trisomy 18 or trisomy 13 that they would – they would choose to terminate. But... I'm not sure that trisomy 21... And again, it's either it's "yes" or "no" trisomy 21 and there's still no way of telling if that baby will have congenital problems at birth other than the diagnosis of Trisomy 21. (E5)

« So do I believe I mean, I don't understand why trisomy 21 is so targeted. Yeah, I really don't. Whilst there are other trisomies and there are other genetic situations that I'm less familiar with, but that I know hold a much more grievous future than Down syndrome. Why is it so targeted? I don't know. I don't know how to answer that question. » (E7)

Ciblage des interruptions de grossesse

Cet élément est très souvent apparu dans les entretiens sans nécessairement être nommé dans ces termes et était associé aux effets sociaux de l'augmentation et de la banalisation des interruptions de grossesse; à l'impression de jugement lors de la poursuite d'une grossesse malgré des résultats positifs; et aux préjudices émotionnels ou psychologiques subis par les parents dans l'un ou l'autre des cas de figure (interruption ou poursuite de grossesse). Peut-être en raison de la haute sensibilité du sujet, les opinions ici étaient très tranchées.

« Et surtout qu'avec un dépistage encore plus précoce, ça permet une cessation de grossesse tôt [...] Plus ça va, plus on dépiste tôt. Je ne vois pas comment on pourrait... et je ne vois pas comment on pourrait s'en sauver de dire que non, ça ne va, ça ne va pas augmenter les taux d'interruption de

grossesse... Quand les politiques gouvernementales sont forcément derrière ça. Oui, et c'est ça qu'on voit ailleurs. » (E4)

« I do think any screening leads to an increase in termination, period. » (E5)

« And I think that that's a major problem actually, with this, because it is, as you say, it's noninvasive and it's so early, you know, like I was physically pregnant, I could feel my baby moving. And then somebody suggests to me that I didn't want to keep it... Like, are you kidding me? You know, a woman who doesn't want her child is not at that stage. You feel differently. » (E7)

« Je vais dire, c'est pas plus à la légère, mais on n'aura pas encore senti... parce que, au début quand tu es enceinte, tu crois pas vraiment que t'es enceinte encore, c'est parce que tu sens pas encore le bébé et tout donc... On n'est pas encore dans le sentiment où t'as un petit ventre... Donc si c'est comme... même le bébé dans l'écho, il est pas encore formé comme un bébé... Donc ça se peut qu'on est un peu plus détaché, de voir le bébé comme une vie, donc je pense que ça peut mener... Je suis presque sûre que ça mènera à plus d'avortements. Et y aura plus de pression, ça c'est clair. » (E6)

« Like, it's because we can figure this out when women are pregnant and it... And again, I don't mean to harp on Down syndrome, but Down Syndrome has such a bad reputation. You know, when you look at the figures of how many women do choose to terminate their pregnancy, it's somewhere in the region of 90%. That's incredible. Like, it's unfathomable to me. You know, I just can't get my head and I'm like... Well I can, I just don't want to. » (E7)

Quatre parents ont relaté des expériences vulnérabilisantes où leurs choix reproductifs étaient questionnés par autrui, ou encore être culpabilisés par des personnes de leur entourage à propos de ces choix (i.e. poursuivre la grossesse, ne pas opter pour le dépistage), souvent perçus sous le prisme d'une grande fatalité.

« Après l'accouchement, [tout] le monde me posait la question 'Vous le saviez avant?' Vous savez, c'est comme je leur dit, si on... Dans les deux cas, finalement, les mamans se sentent jugées... Si tu avortes tu te sens jugée, si tu n'avortes pas tu te sens jugée... » (E6)

« With Trisomy 21, you know, I'm sure like they feel it, they might ob, we don't think it's that bad. But I'm certain that there are people who see someone and say, 'Why did you bring that child into the world, why are you doing this? It's on you, right? That was your choice. You pay for it.' » (E10)

« C'est comme : 'Vous avez décidé de l'avoir, arrangez-vous.' [...] le nombre de personnes qui m'arrêtent et me demandent si je l'ai su en cours de grossesse... mais ça ne t'appartient pas ça! C'est quoi cette question-là? Et c'est incroyable, il n'y a aucun parent ici qui ne se l'est pas fait dire. Et après un oui certes, mais c'est automatique. Puis si le parent dit 'j'ai pas fait le test': 'ben voyons donc, il existe, à quoi t'as pensé? Regarde ce que ça a donné!' » (E3)

Changement de perspective sur la condition génétique

Les parents qui ont choisi de faire le dépistage prénatal mais dont la condition génétique de leur enfant n'a pas été détectée, ainsi que certains parents qui ont refusé le dépistage, ont évoqué un certain soulagement de ne pas avoir reçu de diagnostic dans le processus anténatal. En fait, quelques parents ont expliqué avoir préalablement des conceptions négatives à l'égard de maladie, qui auraient pu les conduire à ne pas mener la grossesse à terme. Dans le même ordre d'idées, certains parents ayant des enfants plus âgés ressentaient un soulagement que le TGPNI n'ait pas été une option à l'époque de la grossesse de l'enfant en question. Ainsi, ces parents ont reconnu que le changement d'attitude par rapport aux conditions génétiques dépistées pouvait être une conséquence sociétale possible du dépistage prénatal. Similairement, quelques individus ont indiqué avoir connu, eux-mêmes ou parmi des proches, un changement de perspective – voire une transformation – quant à la condition génétique de l'enfant grâce à son intégration dans la dynamique familiale au fil du temps.

« Tu sais, les gens proches de nous, qui la côtoient, leur opinion est ultra positive. Tu sais, juste comme ça... quand j'avais 17 ans, j'avais dit à mes parents, 'moi si j'ai un enfant handicapé je vais le garder', puis on s'était pogné, là... Eux ils étaient là 'tu sais pas de quoi tu parles.' Et puis tu sais maintenant, mes parents ne verraient pas leur vie sans [elle], ça les a transformé. » (E2)

« Donc tu sais mon réseau social à moi... Je pense que ça les a tous transformés très positivement parce que personne ne côtoyait le handicap. Oui, puis tu sais, je pense, personne... En tout cas, ils ne vivraient pas notre vie, mais tu sais, l'impact positif est très très grand chez ces gens-là et la majorité des gens, en fait, la quasi totalité des gens qui côtoient ma fille ont un regard hyper positif. » (E4)

« Comme il y a des gens qui essaient de me réconforter en ce moment, je leur dis 'non non, ça va, je vais bien' parce que j'ai dépassé cette période-là. C'était durant ma grossesse. Quand j'ai su, j'ai eu un moment où j'avais besoin de réconfort. Puis j'ai eu le support de ma famille, puis c'est passé. Là, je ne suis plus dans cette période-là où je suis triste. Moi, je suis très contente. Avec mon bébé, on fait plein de choses ensemble. [...] J'ai appris beaucoup de choses. » (E6)

« Tu sais chez nous, la différence était tellement amenée comme quelque chose de normal que ç'a fait en sorte qu'après ça, quand je suis arrivée à l'école et tout... et tout le monde, puis surtout, vu que ça ne se voit pas tu sais tout le monde, me traitait vraiment normalement au point où j'ai beaucoup vu mes amis proches quasiment oublier que j'avais certaines limitations. » (E11)

« I think I don't think [his brothers] see it as a burden or foundation. I think they just see it as, you know, "he's our brother and we understand that he comes with this package and we're doing that and we're going to support him in any way." » (E7)

« J'ai hâte de voir ce que mes enfants vont faire parce que personnellement, je suis bien contente d'avoir eu mes enfants avant les tests de dépistage. » (E3)

4.3.3 Terminologie & langage utilisé pour décrire l'expérience du dépistage prénatal

Au moyen d'une analyse sémantique discursive telle que relatée dans la méthodologie, différentes variables terminologiques ont été relevées.

4.3.3.1 Champ lexical de la bataille

Une tendance linguistique forte s'est dégagée du projet en ce qui a trait au vocabulaire employé par les participant.e.s pour décrire leurs trajectoires. En effet, le champ lexical de la lutte ou de la bataille est particulièrement saillant à travers les entrevues alors que des termes reliés à la métaphore de la bataille étaient très utilisés à travers toutes les entrevues pour illustrer la difficulté du parcours par moments et certains obstacles rencontrés. Les deux principales circonstances identifiées par rapport à cette analogie sont, d'une part, dans les relations de ces personnes avec (face aux) autres parties prenantes, notamment pour l'accès aux services (de santé, de soutien psychologique, ressources éducatives); et d'autre part, pour faire respecter les choix personnels liés à la grossesse.

« Il y a des parents, ils veulent pas se battre, sont épuisés, ils sont déjà sous le choc et ils ne veulent pas se battre, et ils décident de ne pas de battre et ça perdure, ce genre de comportement-là de professionnels... » (E1)

« Et jamais qu'on propose un soutien psychologique pendant la prise de décision; il faut que les parents se battent pour l'avoir, c'est pas normal. » (E3)

« Tu sais que oui, ça a été à beaucoup d'égards une bataille pour faire respecter ce que je voulais et ce qui était... C'est ce que tout le monde me disait autant aussi qu'il n'était pas en danger [pour] sa vie là. Et je ne voulais pas me battre pour le mettre en danger, comme je ne veux pas ça, moi non plus, tu comprends. » (E4)

« Parce qu'en tant que parent d'un enfant qui a la trisomie 21 on se bat tout le temps, quelque part, c'est... se battre c'est un mot très large, ce ne sont pas des combats à n'en plus finir, mais quand même, oui... » (E8)

« Il y a toujours la bataille, ils essaient toujours de faire le minimum. Mais au moins le système est là et après ça, on peut dans le système, tout le temps les pousser à faire un peu plus, un peu plus. » (E9)

« But it's an uphill battle. We have a long way to go. » (E10)

4.3.3.2 Champ lexical de la pression

La notion de la pression ressentie par les participant.e.s a fréquemment été relevée à travers neuf entrevues sur onze. Qu'elle réfère au concept de pression sociale ou au rapport d'influence vis-à-vis du corps médical, il en ressort que la pression était, elle aussi, surtout associée à deux moments : pour passer des tests prénataux, ou encore pour interrompre la grossesse en cas de résultat positif.

« I was terrified. You know why I did it... Now I'm angry at myself for doing this. But I was, it was, I really felt under a lot of pressure to do it. Of course. » (E7)

« Je trouve ça préoccupant parce que j'ai entendu des discours où il y a eu de la pression et des fois, il y a des gens qui ont eu de la pression et on était en-arrière en disant 'c'est inacceptable, tu t'es quasiment fait talonner 3 fois pour une IVG'... » (E1)

« Dans le sens - puis tu sais, quand je parle avec d'autres parents qui ont la même réalité, ils ont souvent une pression quand ils savent en cours de grossesse - ceux qui décident de poursuivre la grossesse ont une pression interne pour interrompre la grossesse jusque dans les derniers mois. » (E3)

« They noticed some abnormalities on the scan, as they call them. Abnormalities. You know, which led to a whole host of pressures being put on me to have an amnio to determine whether or not he had Down syndrome. » (E7)

4.3.4 TGPNI en 1^{re} intention

Plusieurs des enjeux abordés dans les autres thèmes ont aussi été codés en ce qui a trait aux questions posées aux participant.e.s entourant l'implantation du TGPNI en 1^{re} intention. Par souci d'éviter la redondance, j'ai choisi de n'indiquer ici que les thèmes n'ayant pas été mentionnés précédemment.

Pour de nombreux parents, l'implantation du TGPNI pour toutes les personnes enceintes (indépendamment de la présence d'un facteur de risque) est associée à une entrave au consentement libre et éclairé. D'autres sont allés jusqu'à craindre une perte de ce droit de consentir ou refuser les tests prénataux, faisant des liens avec leur propre expérience où, même en deuxième intention, des pressions d'avoir recours au TGPNI ont été ressenties. En ce sens, plusieurs ont estimé que les mécanismes de vérification du consentement seraient progressivement estompés dans le dépistage déployé en 1^{re} intention.

« I think the consent might be more taken for granted, which would be a shame because I don't think, as I said, I don't feel that informed consent is very good right now at all. » (E10)

« I think there needs to be awareness raised even in first-tier testing. I believe. Otherwise, why are you doing it? But a lot of people would depend on their doctor to say, okay, because that's what you need at week 10, right? Without any, really deep understanding of why are we doing this? » (E5)

Effet domino : augmentation du dépistage → augmentation des interruptions de grossesse

Pour l'entière participation des participant.e.s, la proposition du TGPNI en 1^{re} intention est ancrée dans un décalage entre l'intention du test et son actualisation, une escalade entre la théorie et la pratique en quelque sorte. Cela créerait incontestablement un effet domino où le recours augmenté au dépistage serait suivi d'une tendance vers l'augmentation du taux d'interruption de grossesse.

« Donc tu sais c'est des êtres humains, que ça veut dire qu'ils ne seront plus là dans les prochaines années si c'est étendu à tout le monde. Donc c'est une couleur, c'est une richesse de société qu'on perd et que ça soit étendu à tout le monde. Moi, ça me choque, là. » (E2)

« Je trouve que la société a décidé et le dépistage est une des choses qui a fait ça aussi, qui a accentué cette affaire de dire 'on ne les veut pas.' » (E3)

« So when you talk about making this test, you know something that the government would like to... You know, direct some of this to be, you know, first-tier screening for every pregnancy. I think it crosses a lot of lines for a lot of people. But, you know, if you had been trying so hard to get pregnant or whatever, and then they said, "oh, you should do this and this" you would... You would just do it [...] I do think any screening leads to an increase in termination, period. » (E5)

« It's something we can figure out. It's like that thing, you know, we all like to not be surprised. Yeah, and this is something that can be figured out during the pregnancy. But in doing so, you are already placing less value on this person's life. Right? » (E7)

« Mais le fait que c'est ça, tu dis 'on va rendre le test plus accessible.' Mais si, si, la réflexion [ne] se fait pas dans une optique beaucoup plus large en tant qu'accueil, c'est peine perdue. Comme je disais, le train est parti et nous on court après. Est-ce que je veux mettre au monde un enfant qui n'a pas de place? » (E8)

Influence sur le vécu de la grossesse

Huit participantes et un participant ont estimé que le TGPNI en 1^{re} intention aurait des conséquences encore plus répandues sur l'expérience de grossesse, car d'une part, le fait d'obtenir des résultats de dépistage plus tôt prolongerait les épisodes de stress liés à l'attente des résultats. D'autre part, le stress (ou pression) associé au processus décisionnel subséquent accentuerait le fardeau psychologique vécu par les parents en cours de grossesse, notamment en cas d'interruption. Dans les deux cas, les parents

ont estimé que l'impact sur le vécu aurait le potentiel d'affecter considérablement la grossesse, voire de la « gâcher ». (E6)

« C'est tout le temps stressant et ils voient toujours quelque chose... ben, pas avec tous les tests mais je ne sais pas, l'attente... le temps d'avoir les résultats, tu es rendue à 15 ou quelques semaines. Ça fait que, ça fait en sorte que ta grossesse, tu vis du stress longtemps. » (E2)

« What's the role of the government in determining a standard of care? [pause] You know? 'Yup. I've had the screening, I've had the testing.' And you know, my chances are... You know, X percent. Am I going to have more screening? Maybe not. Maybe not. But I'm going to live through my pregnancy knowing that something may be not quite right. It puts tremendous strain on the pregnant woman, I think. (E5)

« So I think choice is very important there. I hear from a number of parents, you know, we have all these allies and support groups and things who say, "I wish I never got tested. I wish I didn't know." because it made them so scared and so worried. They felt like they didn't enjoy their pregnancy. And if the person's choice was and there's lots of parents who said, no matter what, I wouldn't terminate, it wouldn't matter. So then did you help them by scaring them? I don't know. » (E10)

« But, you know, being pregnant is exciting and you bring life into this world as it is, is supposed to be an exciting time. And it's very, very, very much not like that when a child you're bringing into this world has a disability because everybody thinks this is just easy for you and you feel terribly sorry. It's like, "I'm sorry, I just had a baby." This is the way you should be talking to them. » (E7)

Bénéfices

Malgré les enjeux considérables soulignés dans les entretiens, quelques parents ont tout de même pu soulever quelques aspects positifs au passage du TGPNI en 1^{re} intention. Trois participantes ont soulevé l'aspect de l'équité dans l'accès à ce test, qui serait augmentée s'il était implanté pour toutes.

« Well, I don't think it should be only available to some. Let me put it to you that way. Okay. If they're going to do it, they need to offer it to all women [...] don't think it should be something that just women who can afford to have access, because I think then that opens up a whole other Pandora's box, you know, about women selecting their pregnancies and not only happens to a privileged few, which I think is disgusting. So I think if it's going to be offered, it has to be [...] offered universally. » (E7)

« Le fait que ce soit privé, donc c'est des gens qui ont des moyens à qui c'est offert et ceux qui n'ont pas les moyens et à qui c'est pas offert et qui ont des risques plus élevés. Il me semble que ça dit... je ne sais pas comment le faire de façon équitable. » (E9)

L'autre avantage potentiel du passage de 2^e à 1^{re} intention qui s'est dégagé est de permettre une meilleure préparation à l'arrivée d'un enfant à besoins particuliers, car le fait d'obtenir les résultats plus tôt dans la grossesse permettrait aux parents de s'outiller en conséquence et d'avoir une meilleure préparation psychologique.

« But it's also saying if you know right away, if you know pre-birth or at birth that your child has this dramatic difference, well, then you could be looking into special education or other supports that that child might need. » (E7)

« Si on pense au niveau d'avoir l'information tôt permet de prévenir un grand nombre de problèmes au cours de la vie des enfants qui auraient des anomalies chromosomiques. » (E9)

« Certainly it's better off for people who find it younger. They can get early intervention, special preschools, things like that. » (E10)

Il est intéressant de noter que la participante qui a insisté le plus sur cet aspect a reçu tôt dans sa grossesse des résultats de TGPNI en 2^e intention (privé) après des tests prénataux en 1^{re} intention, en comparaison aux autres parents qui ont eu du dépistage mais dont les conditions génétiques des enfants n'avaient pas été détectées. La notion de temps de préparation était effectivement omniprésente et cruciale pour cette mère.

« Je pense que c'est important parce que dans le cas ou pour moi, de garder ou ne pas garder le bébé, c'était important de savoir et de se préparer parce que j'ai eu beaucoup d'avance comparé à d'autres familles qui ne savaient pas. Puis ils ont eu le diagnostic à la naissance [...] Comme j'ai dit, pour ma fille, j'étais beaucoup plus proactive. Donc on parle de la stimulation précoce, ça veut dire que le plus on travaille avec eux, on favorise leur développement le plus. Donc il faut que... c'est pour ça que j'ai travaillé dur, à mettre beaucoup de choses, dès qu'elle est née, pour que je lui donne le plus de chances à se développer. On dit tout le temps... Pour nos enfants, on ne veut pas mettre des limites à dire 'tu ne peux pas faire ça ou ça', d'offrir tous les outils à eux, puis les laisser aller là où ils peuvent aller et atteindre leurs limites eux-mêmes. Et pour moi, les parents, s'ils sont informés avant, ils sont préparés avant, la stimulation précoce va être mise en place le plus vite possible pour l'enfant. » (E6)

Or, tel qu'il sera discuté dans le chapitre suivant, c'est également cet aspect (savoir à l'avance) qui préoccupe le plus la vaste majorité des participant.e.s. en raison du pouvoir décisionnel remis entre les mains des parents dès que les résultats sont communiqués.

« Puis c'est vrai que j'ai l'impression que pour les parents, c'est... des fois, c'est sûr que ça va générer de l'anxiété. Puis je pense que le dépistage prénatal, oui ça peut vraiment aider à se faire une idée, mais en même temps, pour des parents anxieux... moi j'espère juste que ça va pousser

les parents à se renseigner plus et tout ça plutôt que dire, « est-ce que là ça vaut la peine que je le garde s'il a tels problèmes de santé » sans savoir ce que ça implique. » (E11)

4.3.5 Expansion de la portée du TGPNI

Critères d'élargissement

Aucun parent n'a estimé que le dépistage devrait être illimité; la majorité a avancé qu'il faudrait poser des limites, mais il s'est dégagé une grande difficulté généralisée à formuler lesquelles et sur la base de quels critères. En réponse aux questions sur les limites potentielles d'un spectre défini de conditions dépistées, plusieurs parents ont répondu par d'autres questions (« Ça va s'arrêter où? Elle est où la limite? » (E3)). Il est tout de même pertinent de souligner que, dans l'ensemble, il y avait une grande divergence d'opinion entre les parents d'enfants avec la trisomie 21 et les parents d'enfants avec d'autres conditions. Pour les premiers, le TGPNI à portée étendue n'était pas souhaitable pour des aneuploïdies fœtales comme la trisomie 21, tandis que les autres ont démontré une certaine ouverture.

Quelques parents ont souligné l'importance de l'individualité du choix parental, en reconnaissant qu'il existe un éventail de situations de couple et familiales qui soient moins propices à l'accueil d'un enfant différent. En ce sens, plusieurs ont appuyé sur le caractère très subjectif de la notion de sévérité d'une condition.

« Who decides what severe exactly means? » (E10)

« Because the degree of like, either you have Down syndrome or you don't. But there's a range of ability that's not diagnosed. It's only yes, you've got it or no, you don't have it. Not how are you going to function in the world and/ or what kind of health problems are you going to have? » (E5)

« Donc moi, moi, j'étais sûre de mon choix. Mais si on m'avait dit... Là je suis sûre de mon choix pour la 21, parce que c'est celle là que j'ai réfléchi dessus. Mais si tu me dis c'est la 13 avec tous les problèmes, la 18 qu'avec tous les handicaps... C'est vrai que c'est quelque chose que c'est plus lourd... Donc je ne sais pas ce que j'aurais fait, pour être honnête. Mais pour moi, c'est encore là, c'est vraiment un degré de plus. La 21, c'est la moins pire! » (E6)

« Would the choice process be different for a pregnant woman who finds out she's carrying the baby with trisomy 13 versus trisomy 21? And I don't think there's any differentiation in how – you know, for some people, Trisomy 21 is a devastating diagnosis. Right? And for other people, trisomy 21 is not the worst thing that could ever happen to you. But would you want to continue a pregnancy if it was a different trisomy... And why would you do? And some people choose that and some people don't choose it. And some people deal with what they're dealt with, right? » (E5)

Les deux critères qui ont été les plus postulés par les parents pour guider l'élargissement du TGPNI sont la viabilité fœtale et la qualité de vie, des critères qui étaient souvent conçus comme allant ensemble, faisant partie d'un même tout.

« Je pense que c'est quand... peut-être quand il est question de vie ou de mort pour le futur. Dans le sens que, quand c'est une condition fatale pour le fœtus. Et même si ça peut impacter les conditions de vie, là, à ce moment-là, je pense que oui. » (E11)

« Moi, je pense que quand ça atteint le risque de survie de l'enfant, oui. En première instance, tu parles, oui. Et oui, il y a des diagnostics, tu sais que ton enfant, il ne vivra pas plus de deux jours, ça doit être une souffrance horrible! Donc en première intention, oui, on pourrait dépister certaines conditions, mais c'est vraiment celles qui seraient comme les plus lourdes, les plus sévères? » (E4)

« L'ensemble global des ressources qui devrait être consacré à manager la sévérité du cas, ça devrait être ça les critères. » (E9)

« Now, that's a very slippery slope. Because I know that there are some disabilities in particular that hold a very, very short life expectancy. » (E7)

« Peu importe la probabilité, c'est de pas focuser autant sur la trisomie, autisme, c'est d'être vraiment conscient de la viabilité du mode de vie... Que ça va se traduire dans quel type de vie par rapport aux soins que l'enfant va avoir besoin, par rapport à la qualité de l'enfant va avoir. » (E8)

Conjecture comparative avec le dépistage de trouble du spectre de l'autisme (TSA)

De façon plutôt inattendue, six personnes ont mentionné la possibilité d'un scénario de dépistage du TSA. Cette comparaison était souvent établie pour relativiser la nécessité de dépister la trisomie 21, ou encore pour déplorer la trajectoire d'élargissement de la portée du TGPNI. Plusieurs parents ont estimé que le TSA a une meilleure acceptabilité sociale que la trisomie 21, et que par conséquent la communauté TSA bénéficie d'un meilleur soutien à différents égards (économique, politique, social).

« With autism spectrum, you see them written to TV shows and things like that now, like seeing a day to day in their life and reducing the stigma. You know, and that's... the thing is, it's invisible. » (E10)

« Et si un jour il y a un test de dépistage sur le TSA, ça c'est sûr, on va avoir moins de personnes TSA. C'est certain, puis ça va être encore marginalisé [...] J'ai l'impression que s'ils diagnostiquent le TSA, on va en avoir moins, puis après ça ils vont dire bon « qu'est-ce qu'on veut diagnostiquer. » (E3)

« I often wonder what would happen [if] this test could diagnose autism. So would that make a difference? Because most children who have some degree of autism that isn't even diagnosed till they're toddlers. And, you know, if that woman would have known about that sooner, would they have terminated the pregnancy? » (E5)

« Alors oui, je crois que s'il y avait un dépistage pour l'autisme, ça résulterait en plus de terminaisons de grossesse parce que les gens, quand ils associent autisme, ils voient les cas les plus sévères et s'imaginent pas les cas plus légers [...] Mais ceux avec la trisomie 21 sont vus de façon différente parce que leurs apparences sont différentes. Même avec les parents qui sont informés, qui ont des enfants avec des difficultés parce que tout de suite le jugement de la société avec une trisomie 21, « ils auraient dû tester, ils auraient dû ci... », tandis qu'il y a une meilleure acceptation de l'autisme. » (E9)

« Better funded. Let's just call a spade a spade, with autism you have much greater access to funding than those with Down syndrome... Yet you can't tell a person's going to have autism. Would a parent not have that child? Hm. I don't know. I would like to think no. People with autism have tremendous contributions to make to their families in their societies. But they are also well supported. » (E7)

Les autres enjeux majeurs soulevés par les participant.e.s concernent tant le volet d'implantation en 1^{re} intention que le volet d'expansion. Il s'agit des thèmes dominants dans une majorité d'entrevues.

Tendances vers des pratiques eugéniques

Plus de la moitié des participant.e.s ont montré des préoccupations quant à la pente glissante vers des tendances eugéniques à l'échelle de la société, qui serait exacerbée par le déploiement du TGPNI à portée étendue en 1^{re} intention. À leurs yeux, le message envoyé par cette mise en œuvre en serait un de fermeture à la différence et véhiculerait une idéologie de rétrécissement de la norme à laquelle ils et elles ont associé de la colère, de la frustration, de l'inquiétude et de la tristesse. Pour les participant.e.s, il semblait donc y avoir une suite logique, bien que déplorée, entre l'élargissement de la portée du TGPNI en 1^{re} intention et l'adoption de pratiques capacitistes, voire à la nature se rapprochant dangereusement de l'eugénisme – des perspectives soulignées par la fréquence du concept de « sélection » à travers les entrevues.

« Just the fact that we are interested in screening for these conditions, if we want to call it that? these different genetic configurations, yeah, I think it just reinforces that their lives don't hold the same value. » (E7)

« J'ai juste peur qu'on commence à choisir, puis à élaguer... J'ai juste peur qu'on commence à sélectionner les critères qu'on veut chez notre enfant, alors que, à quelque part, la vie ça ne marche pas comme ça. » (E11)

« C'est qu'il y aurait presque plus personne qui naîtra avec ces conditions génétiques là, à mon avis... moi je sais, je trouve ça, c'est une forme d'extinction. Je pense que c'est ça l'impact premier, c'est sûr sur ça. Tu sais, déjà des personnes trisomiques, il y en a vraiment moins qu'avant. Vraiment. C'est ça la plus grande tristesse de tout ça. » (E4)

« Mais on va dans une sélection naturelle d'être humain, qu'il faut qu'il soit complètement parfait... » (E2)

La majorité des participant.e.s ont corrélé ce thème à celui de la perte progressive de la (neuro)diversité dans la société, en se référant à différents exemples à l'international où le TGPNI a connu un haut taux d'utilisation et a été associé à une diminution marquée des naissances d'enfants avec les trois aneuploïdies fœtales concernées.

« Expanding the scope of NIPT could lead to a decrease or even a loss in diversity in society [...] In society if you start taking out big chunks of people, what are we going to have left, like are we going to have this little, narrow...? » (E10)

« We have outreach from the Down syndrome groups in those countries, you know, who are really struggling with the government's positive reflection that, you know, they've reduced the number of people with difference. » (E5)

Une majorité considérable de parents ont témoigné d'une inquiétude liée aux intentions (au sens de motif ou de prémisse) sous-jacentes de la mise en œuvre du dépistage prénatal, en soulevant des préoccupations quant au pourquoi du test. Cette inquiétude-interrogation était d'une intensité variable mais mentionnée dans neuf entretiens, représentant donc un enjeu majeur. Pour certain.e.s, l'intention derrière la proposition de l'offre du TGPNI n'est pas foncièrement problématique en soi; le nœud serait plutôt l'actualisation du test, dans la pratique. Pour d'autres, le seul fait de rendre le TGPNI plus accessible correspondrait déjà à s'engager dans la voie de la systématisation des interruptions de grossesse. Dans une perspective comme dans l'autre, le sentiment général d'inquiétude qui s'est dégagé semble prendre racine dans l'incompréhension, des questionnements demeurés sans réponse.

« Les gens qui font ces annonces-là sont régis par des ordres professionnels qui ont des codes d'éthique. Ça ne change rien au fait que je reste profondément préoccupé entre l'intention de et la réalité. Je trouve que dans la réalité, ça ne marche pas. » (E1)

« Dans les faits le test sert pas ce pourquoi... l'intention de départ. Parce que je pense que les chercheurs qui ont développé les tests ont une intention quelconque... préparer, organiser peut-être l'accueil, les services et tout... mais en réalité ce pourquoi il sert finalement... ouain, je suis critique mais je suis bien préoccupé aussi. » (E8)

« One might wonder, why would the government want to be doing this? You know, is the government looking is the Canadian government looking to follow governments of other countries that have - with great joy - said, you know, they have decreased the number of children – I'm talking specifically about Down syndrome [...] It's all about the intention behind the implementation at a larger scale [...] to make sure the intention is not prevention of births. » (E5)

« C'est quoi le but du gouvernement derrière ça? Est-ce que c'est vraiment d'offrir un choix éclairé à toutes les femmes et du soutien de toutes les personnes..? Est-ce que c'est vraiment dans le but d'offrir un soutien? À mon expérience, c'est pas souvent le cas... alors... j'ai de la misère à voir comment c'est proposé de façon vraiment neutre. » (E4)

« Again, I support a woman's right to decide, and also to prepare for what that is going to be like because we know it's a possibility for them. So to your question about how do you decide? I don't know. I actually don't know how to answer that question because, you know, part of me would like to say none of them like, why are we doing this in the first place? [And] then the other part of me would like to say, if we're doing it for the purposes of allowing women to prepare... In a premise of preparation, it's their decision to not continue the pregnancy. Okay. But how are we helping them come to that decision? What information are we providing them with in order to make a very informed decision for themselves and their child? » (E7)

Pour les participant.e.s, ces intentions floues et inquiétantes seraient accentuées par le contexte actuel de société de performance et de recherche de la perfection mentionnés plus haut. L'expansion du TGPNI s'inscrirait donc dans cette étroite trajectoire oppressante. Il est bon d'ajouter ici qu'un autre thème inattendu, lié à cet aspect, est apparu à plusieurs reprises dans les entretiens : quelques personnes ont souligné l'importance du contexte social et du lieu dans la façon dont s'exercent les pressions sociales sur l'expérience de parentalité. Par exemple, le style d'environnement (urbain/rural) a été pointé comme un élément d'influence notoire dans les narratifs individuels en ce qui a trait à l'acceptabilité sociale locale, la pression de performance, la disponibilité des ressources et l'ouverture d'esprit.

« I think most people have been very supportive of [him], and maybe it would be different if I lived in a large city. I don't know. Someone said that to me by the beginning. "You know, you should be lucky. You should be glad that you live in a small city, a small place versus a big place. You know, you'll find that the community really rallies around [him] and [his] success." » (E5)

« Et c'est aussi la pression à New York¹³, parce que New York est une ville... Alors les pressions sont différentes selon les villes où on habite. Alors New York est une ville très compétitive. Alors tout de suite ça commence, quoi, en quatrième année, déjà, les enfants se classent dans la classe: the smart one, the stupid one... Alors il y a beaucoup de pression à ce niveau-là. » (E9)

¹³ Bien que toutes les personnes rencontrées habitent au Canada, cette participante et sa famille ont déjà habité à New York.

« I mean, it was just like the school district wasn't helpful. I was in one of the more well-to-do school districts. I moved here outside of Philadelphia¹⁴ because they were able to do things by... So there's more people, the school district or the county can say, "All right, we can put this program together that really fits these 20 kids." Whereas if you're in a small town, yeah, you have to put together a program for one kid: yours. » (E10)

4.3.6 Rôle des autres acteurs/parties prenantes

Rôle du corps médical

Au vu des résultats des dernières sections, il n'est pas surprenant que le groupe d'acteurs dont les participant.e.s aient le plus parlé soit le corps médical, qui occupe une place centrale dans les trajectoires de dépistage prénatal et de périnatalité en général. Une majorité d'individus a estimé n'avoir pas reçu, dans leur expérience personnelle, suffisamment d'informations sur les tests prénataux et les conditions détectées. Ils et elles ont donc insisté sur le devoir des professionnel.le.s de la santé de faciliter l'accès à l'information, et ce, dès le début du processus de dépistage prénatal. Les autres perspectives sur le rôle des professionnel.le.s de la santé étaient très variées : fournir un meilleur accompagnement psychologique ou le devoir d'orienter vers les bonnes ressources psychosociales; maintenir une posture plus neutre face aux choix parentaux; transférer l'annonce des résultats à un.e professionnel.le en conseil génétique...

« En fait, s'ils le proposent, ça va être d'assumer... de ne pas présumer que ça va être automatiquement une interruption de grossesse [...] Quant à l'annonce, le médecin pourrait être accompagné d'un travailleur social, une psychologue qui prend soin des émotions de cette famille et qu'après ça il y ait la possibilité de ventiler sur c'est quoi les impacts. » (E3)

« Bien définitivement d'offrir davantage de soutien et d'être mieux formés, aussi. Les parents ont besoin d'être rassurés, de se dire 'mais c'est pas la fin du monde là, madame, il y en a plein, des familles qui vivent avec des enfants ou des jeunes adultes ou des adultes qui ont la trisomie 21. Puis, de façon générale, les enfants et les jeunes adultes et les adultes sont heureux, se définissent comme étant heureux et les familles autour sont heureuses comme ça.' [...] Le rôle serait davantage de supporter et connaître mieux, vraiment la réalité. C'est une chose la définition sur papier de la trisomie 21, mais commence ça se vit dans le quotidien. » (E4)

« Qu'ils donnent accès à des ressources qui vont prendre le relais, comme le Regroupement québécois, puis... Un peu comme : 'moi, je suis généticien, puis moi je peux juste parler de la génétique. Et puis c'est un cas médical. Désolé, allez voir ailleurs, et vous reviendrez quand vous avez pris votre décision pour votre enfant et on va fermer notre boîte et respecter votre choix!' » (E8)

¹⁴ Idem, pour Philadelphie.

« *Moi je dirais c'est plus l'éducation. Moi, j'ai eu... quand j'étais enfant, j'ai connu des enfants avec la trisomie 21, mais je ne connaissais rien sur [le] syndrome lui-même. Donc j'avais pas les informations, je connaissais comme ça, comme de l'extérieur, mais je ne connaissais pas du tout tous les détails. Donc c'était des plus, je dirais l'éducation.* » (E6)

« *Alors au minimum, j'aimerais que les médecins, le personnel de santé ait tout de suite un manuel d'instruction qui dise 'Voilà, il y a le diagnostic. Voici les ressources. Voici les gens à qui vous pouvez parler. Voici ce qu'il faut prévoir.' Un genre de manuel d'instruction pour aider les parents à prendre la décision et à savoir à quoi s'attendre. Ce serait l'idéal.* » (E9)

« *To me the results should be given by a genetic counselor.* » (E10)

Rôle du gouvernement

Enfin, les participant.e.s ont aussi beaucoup questionné le rôle de leur gouvernement [provincial] respectif en insistant sur le caractère politique des décisions en matière de santé et les sources d'influence des positions gouvernementales.

« *Also because I feel like if the government is involved, you can put more guardrails around it.* » (E10)

« *Bien moi, je pense qu'il a un rôle à jouer dans le positionnement. Oui, clairement, oui, oui, oui, oui, parce que c'est lourd. Éthiquement, c'est gros. Moi je pense.* » (E2)

« *Well, yeah, I guess there's a role if you're asking them to pay for it. I mean, is there a role for them to... guide the narrative that surrounds it. Yeah, but I mean, [who's] informing me.... So I certainly don't think politics and politicians should have a role to play in decisions made about women's bodies. I think that it's really murky. But we're also asking them to put this into a public system and pay for it.* » (E7)

Quelques parents ont aussi commenté le paradoxe, à leurs yeux, que les investissements publics soient faits en matière de dépistage prénatal plutôt que vis-à-vis des personnes handicapées et/ou nées avec une condition génétique.

« *I really question why the government is, you know, investing so much in this versus putting into the lives of people when they are here.* » (E7)

Une seule participante a explicitement indiqué que le gouvernement avait un devoir d'offrir le TGPNI étendu en 1^{re} intention. Plusieurs parents ont estimé que les principales responsabilités gouvernementales en matière de dépistage prénatal, surtout dans le cas de l'implantation du TGPNI

étendu en 1^{re} intention, seraient d'accroître l'accès à l'information sur les conditions génétiques détectées et de faciliter l'accès aux ressources de soutien dans la communauté.

« Alors oui, le gouvernement a la responsabilité [de] faire beaucoup d'éducation. Il y a de l'information publique. Et je dirais que l'information que le gouvernement partage, c'est non seulement les risques, mais quelles sont les conséquences d'avoir un enfant comme ça qui a des difficultés? Quels sont les supports médicaux qui sont nécessaires? Quels sont les supports académiques qui sont nécessaires? Les supports pour les parents - parce que les parents sont extrêmement sollicités. Quel est le support nécessaire de la famille étendue? Il faudrait que toute cette information-là soit partagée parce que personne ne le sait avant que ça arrive. On ne peut pas se préparer à tout. » (E9)

Chapitre 5 – DISCUSSION

À la lumière des résultats dégagés, nous avons pu identifier les perspectives, besoins, préoccupations et attentes des personnes vivant avec les conditions génétiques concernées par le TGPNI et leurs proches, quant à son implantation étendue en 1^{re} intention. Les résultats les plus significatifs sont présentés ici de façon sommaire, puis discutés dans les détails plus bas, regroupés sous deux grandes sections représentant les deux volets du projet (1^{re} intention et expansion) à la lumière des données de la littérature et des résultats d'autres travaux de PÉGASE-2. Puis, comme il s'agit d'un objectif de PÉGASE-2, des pistes de réflexion seront émises pour l'élaboration de recommandations sur l'offre responsable du TGPNI élargi dans les systèmes de santé canadiens.

Il ressort de façon saillante des résultats ci-haut que, pour les participant.e.s, le déploiement du TGPNI à portée étendue pour toutes les personnes enceintes, sans facteurs de risque, accentue les préoccupations et la perception d'enjeux préexistants au sujet du dépistage prénatal en général et du TGPNI tel qu'utilisé actuellement et y ajoute des enjeux propres à une utilisation plus large du TGPNI. Ceci est corroboré par les travaux auprès d'associations de patients, conclus l'an dernier autour d'une question de recherche très semblable, qui avaient révélé que « l'offre du TGPNI en 1^{re} 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 » (Malo, 2022).

Bien que tous et toutes participant.e.s aient vécu des expériences de stigmatisation ou de marginalisation relatives à la différence de leur trajectoire de vie (et leur position par rapport aux normes sociales), il en ressort que les parents d'enfants ayant la trisomie 21 ont vécu des narratifs qui informent leur positionnement beaucoup plus prudent, voire méfiant face au scénario d'implantation du TGPNI étendu en 1^{re} intention.

L'origine de cette grande divergence semble résider dans l'association systématique entre dépistage et interruption de grossesse ressentie par les parents d'enfants avec des aneuploïdies fœtales, mais pas par les personnes du groupe des ACS. Pour ces dernières, le dépistage était avant tout conçu comme un outil de préparation à la naissance plutôt que traduisant une volonté d'inciter les personnes enceintes à interrompre une grossesse présentant une anomalie (perspective du groupe T21).

Enfin, les deux sous-groupes partageaient la perspective qu'il y a un manque majeur d'informations fournies par le corps médical sur les conditions génétiques dépistées et de soutien psychosocial dans le cadre du dépistage prénatal.

5.1 TGPNI EN PREMIÈRE INTENTION

5.1.1 Niveau de connaissance

J'ai pu constater que plusieurs parents ne savaient pas exactement en quoi consiste le TGPNI ou éprouvaient de la difficulté à situer ce test dans l'offre de dépistage prénatal de leur province de résidence. Il planait également une certaine confusion quant à la différence entre une utilité diagnostique par opposition à un dépistage, une nuance explicitée dans le chapitre 1.

Il est plausible que l'âge au moment de la grossesse soient des facteurs déterminants dans le niveau de connaissance préalable puisque le TGPNI a connu son introduction clinique en 2014; une grossesse vécue antérieurement n'aurait pas été croisée avec une trajectoire impliquant cette méthode spécifique de dépistage prénatal. C'est probablement aussi la raison pour laquelle les participantes dont la grossesse remontait à plus longtemps semblaient moins familières avec ce test et évoquaient plus souvent l'amniocentèse, l'échographie et la clarté nucale dans leurs expériences personnelles. Malgré les opinions assez tranchées sur l'usage des tests prénataux, les notions de 1^{re} et 2^e intention étaient des concepts plus flous pour une proportion considérable des participant.e.s. Vanstone et al. avaient déjà rapporté des résultats similaires en 2018 auprès de résidentes de l'Ontario, ce qui démontre que l'introduction du TGPNI en 2^e intention dans les systèmes de santé publics n'a pas nécessairement permis une meilleure familiarisation du public avec l'offre de ce test. De même, l'éligibilité au TGPNI, notamment les critères de « haut risque », semblait un aspect moins maîtrisé par les participantes.

En ce sens, les connaissances limitées en matière de dépistage prénatal des personnes qui se situent elles-mêmes au cœur de ces enjeux (et qui sont consultées sur cette base dans le cadre de ce projet) illustrent bien la nécessité d'une transparence et d'un accompagnement accrus, surtout en vue de la considération d'implanter le TGPNI à grande échelle.

5.1.2 Opinions sur le TGPNI et le dépistage prénatal

Dans l'ensemble, la position de chaque participant.e face au dépistage prénatal en général était cohérente avec son opinion face au passage du TGPNI de la 2^e à la 1^{re} intention. Les attitudes étaient donc très mitigées: certaines personnes s'opposaient à ce changement majeur, d'autres y étaient favorables et d'autres n'ont pas démontré une position claire. Certain.e.s participant.e.s ont soulevé la nuance de n'être pas foncièrement contre l'offre du dépistage prénatal mais plutôt qu'il soit offert de la sorte, c'est-à-dire dans les conditions actuelles de la société et/ou du système de santé. Toutefois, une tendance généralisée à travers les entrevues est ressortie dans le discours des participant.e.s, qui était très axé sur leur rapport à l'altérité à travers différents axes d'opposition, notamment le champ lexical de la bataille et la difficulté d'accès aux ressources. Une lecture bioéthique de cette positionnalité incite à voir les rapports de force sous-jacents et la manière dont les normes sociales s'exercent sur ces individus, réitérant leur marginalisation (Henriksen, 2020).

Questionnement sur la légitimité de cibler la trisomie 21

Comme d'autres parents d'enfants vivant avec la trisomie 21, les participant.e.s ont également reconnu un ensemble unique de défis associés aux problèmes médicaux individualisés de leur enfant, aux problèmes de développement (p.ex. Chan et al., 2015) et aux comportements difficiles (Krauss, 1993), ce qui les a conduits à s'inquiéter pour l'avenir de leur enfant (p.ex., Keller et Sterling Honig, 2004). Malgré ces difficultés, les parents ont estimé que leur expérience parentale était globalement positive et gratifiante, ce qui est conforme à d'autres études (p.ex., Pillay et al., 2012). En décrivant leur réalité, les parents ont réfléchi rétrospectivement à la divergence entre les attentes prénatales envers les enfants vivant avec la trisomie 21, et l'expérience postnatale positive d'avoir un enfant avec cette condition : « a pull between the expectations of others to terminate the pregnancy and the reality of raising their child with Down syndrome » (How et al., 2019). Ils et elles ont insisté sur l'ampleur du décalage entre les perceptions et leur véritable expérience, un décalage qui semble fondé sur le postulat que la qualité de vie d'un enfant handicapé ou présentant une déficience intellectuelle est forcément moindre.

Or, il apparaît que ces parents conçoivent la qualité de vie de l'enfant en d'autres termes, autour d'autres priorités et du rythme d'un enfant différent; alors que les attentes prénatales (sociétales) considèrent les défis, les obstacles, et la difficulté accrue d'accomplir des tâches quotidiennes, les parents en relativisaient les défis. Conformément à d'autres recherches, les récits des parents sur leurs propres expériences parentales insistaient beaucoup sur les similitudes avec la réalité des parents d'enfants qui ne vivent pas avec une condition génétique (Seligman et Darling, 2009). En outre, et comme dans

d'autres études, les parents reconnaissent certaines différences en ce qui concerne l'unicité des expériences qui accompagnent le fait d'être parent de leur enfant, trouvant que cela a non seulement fait d'eux une meilleure personne (Skotko et al., 2011), mais leur a aussi apporté de la joie (Pillay et al., 2012 ; Takataya et al., 2016). En effet, les perspectives des personnes rencontrées mettent de l'avant l'excellente qualité de vie de leur enfant et la leur, en plus de mentionner le changement de perspective vis-à-vis de la condition génétique vécu par des personnes de leur entourage.

Ces points de vue autour des représentations sociales décalées, voire erronées, doivent être réconciliés pour que les futurs parents puissent faire un choix éclairé en toute connaissance de cause (Acharya, 2011). Cela souligne donc l'importance de fournir aux futurs parents des informations sur la réalité de l'éducation d'un enfant vivant avec la condition génétique dépistée, particulièrement dans le cas de la trisomie 21.

5.1.3 Nœud autour de l'intention derrière le TGPNI

Les enjeux liés aux intentions sous-jacentes de la proposition d'implanter le TGPNI étendu en 1^{re} intention ont représenté un des aspects majeurs de cette étude. En effet, s'il est généralement acquis que la prémisse du dépistage a été déplacé de la prévention de la naissance d'un enfant avec une condition génétique vers l'augmentation de l'autonomie reproductive, ce paradigme n'est pas nécessairement uniforme dans la recherche empirique auprès des personnes concernées. L'impression qu'un nœud subsiste autour de l'intention derrière l'implantation du TGPNI étendu a été partagée par plusieurs participant.e.s et fait écho à certaines études (How et al., 2019; de Jong and de Wert, 2015; Dondorp et al., 2015). En effet, le changement de paradigme depuis la prévention vers l'autonomie reproductive et l'accent sur le libre-choix n'a pas résonné de manière uniforme chez les personnes que j'ai rencontrées, car il ne s'est pas traduit par des attitudes entièrement cohérentes dans le corps médical. Une majorité de participant.e.s ont plutôt ressenti des pressions d'interrompre la grossesse en cas de détection d'une anomalie chromosomique : « *But to have the medical profession/government suggest: "This baby has trisomy 21, therefore it's of less value. And of course you should have a termination." I think that... that's an awful space to be in.* » (E5)

À ce propos, une étude de van Schendel et al. (2017) a illustré les points de vue de leurs participants sur les impacts du TGPNI et de l'augmentation des interruptions de grossesse sur l'acceptabilité sociale des personnes vivant avec la trisomie 21 au moyen du schéma suivant.

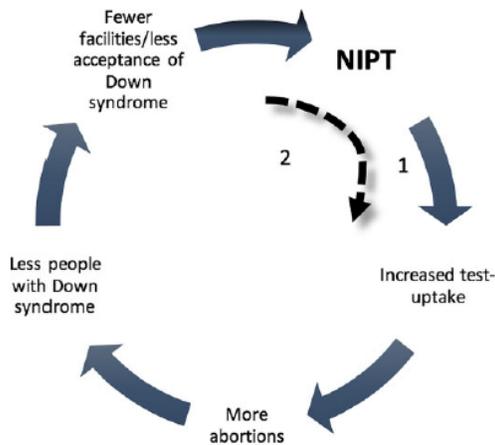


Figure 2. – Cycle auto-entretenu de l'impact du TGPNI, tiré de van Schendel et al. (2017)

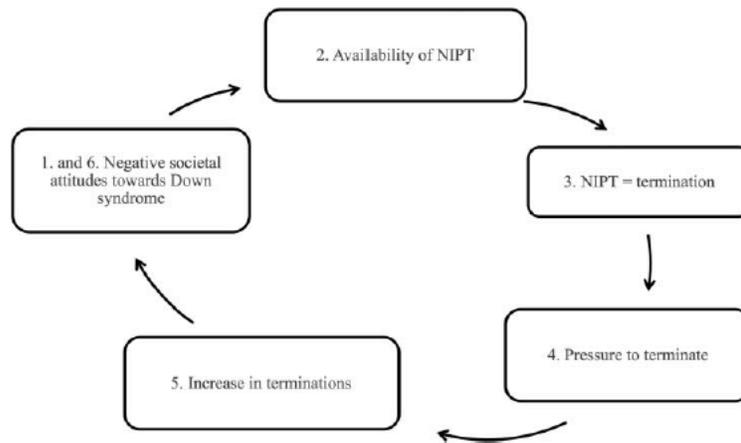


Figure 3. – Cycle d'actualisation sociale du TGPNI (van Schendel et al., 2017)

Bien que mon étude ait également reflété ces résultats, il faut également souligner les attitudes sociales plus larges qui ont pu contribuer à ce problème. Les participant.e.s rencontré.e.s considèrent que la disponibilité du TGPNI a lieu dans une société qui entretient depuis longtemps des attitudes négatives à l'égard des personnes neurodivergentes ou en situation de handicap, ce qui entraîne une attente naturelle (sous la forme d'une pression) d'aller vers l'interruption de grossesse, conduisant à des taux d'interruption de grossesse plus élevés, ce qui à son tour alimente les attitudes sociétales déjà négatives à l'égard de la trisomie 21 (*Figure 3*). Historiquement, les parents qui choisissaient de subir des tests invasifs étaient souvent motivés par la nécessité de déterminer si le fœtus était atteint d'une

malformation congénitale, auquel cas ils auraient interrompu la grossesse (Acharya, 2011; How et al., 2019). Par conséquent, leur impression est soutenue par le raisonnement selon lequel le fait d'avoir recours au TGPNI met déjà les futurs parents sur la voie de l'interruption de grossesse (van Schendel et al., 2017), une notion à laquelle les participant.e.s que j'ai rencontré ont fait écho.

Ainsi, il apparaît que plusieurs participant.e.s étaient favorables au concept du dépistage prénatal car ils étaient d'accord avec ses objectifs liés à l'autonomie reproductive (permettant de préparer la naissance, etc.) mais, dans l'état actuel des choses, ils et elles s'y opposeraient par crainte que le passage en 1^{re} intention n'exacerbe des enjeux déjà omniprésents à leurs yeux alors que TGPNI est en 2^e intention.

Cette position semble aussi prendre racine dans un sentiment récurrent de ne pas être prêt à ce genre de changement en tant que société, en évoquant un besoin d'atteindre une meilleure maturité et des réflexions de société plus inclusives et plus poussées avant d'implanter le TGPNI étendu en 1^{re} intention. Comme établi dans la littérature, la plupart de ces arguments peuvent être résumés par « nous ne sommes pas encore prêts » (*not yet*) plutôt que par « nous ne devrions pas » (*not at all*) : « it's not that we shouldn't, it's that we're not ready yet » (Vanstone et al., 2018). Ces résultats corroborent aussi ceux de Malo (2022) auprès d'associations de patients, dans le cadre de PÉGASE-2.

5.1.4 Importance du libre-choix

D'abord, il semble que les nombreuses pressions ressenties par les participant.e.s à l'heure d'exercer leur autonomie reproductive sont liées à deux principaux processus décisionnels, ou encore à deux moments précis : d'abord, au moment de choisir de passer (ou non) des tests prénataux (en lien avec le consentement libre et éclairé – section *Présentation des résultats*), puis au moment de prendre une décision après l'annonce des résultats du dépistage. Ces deux moments sont corrélés avec les thèmes dominants et rejoignent les axes déjà identifiés dans le Rapport de consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21 (Commissaire à la santé et au bien-être, 2008), à savoir le « soutien au libre arbitre des parents » par la nature, la production, la transmission et la disponibilité de l'information en temps opportun.

Les résultats reflètent les préoccupations exprimées par les femmes enceintes et leurs partenaires, qu'elles soient personnelles (pression pour le test, pression pour l'interruption de grossesse) ou sociétales (par exemple, concernant l'impact négatif potentiel sur les personnes handicapées et leurs familles). À l'instar de plusieurs participant.e.s qui ont pointé le contexte social actuel tourné vers la recherche de la performance et de la perfection, certains experts, comme Wasserman et Asch, suggèrent que cette tendance sociétale à préférer l'interruption de grossesse (aussi appelé *selective abortion*) est issue d'une « profound risk aversion » (Zhang, 2020). Cette « quête de l'enfant parfait » (Cléret de Langavant, 2010) discutée dans la littérature est donc cohérente avec les résultats dégagés et se traduirait en une pression sociale internalisée.

Rapport au temps limité pour la prise de décision et moment de l'annonce

Une grande pression ressentie était liée au moment de l'annonce des résultats, qui n'était pas jugé comme opportun (p.ex., annonce le vendredi soir avec attente d'une décision le lundi suivant). Si au départ cet élément revêtait un caractère anecdotique dans les trajectoires de vie des participant.e.s, le fait qu'il soit reflété à travers de nombreuses entrevues et que l'expérience soit partagée par plusieurs porte à croire qu'il s'agit d'un phénomène plus répandu. Il n'y a certes pas de « bon » moment pour annoncer des résultats inattendus aux parents durant la grossesse mais il est facile de reconnaître que les plages horaires vécues par certain.e.s participant.e.s étaient loin d'être idéales. Similairement, le temps accordé à la prise de décision était perçu comme une grande pression; une majorité de participant.e.s a estimé ce délai bien trop court et dépourvu de soutien au processus de réflexion.

Rapport au corps médical

Les témoignages qui se sont dégagés dans mon projet face au constat désolant des informations fournies correspondent à des résultats omniprésents dans les travaux avec des personnes et leurs proches vivant avec des conditions génétiques (p.ex., How et al., 2019). Ils incarnent une déception généralisée face aux informations incomplètes et non-équilibrées fournies par les professionnel.le.s de la santé. Se définissant beaucoup plus comme des personnes pro-choix, la majorité des participant.e.s ont, en effet, déploré que les informations sur les conditions génétiques soient aussi difficiles à obtenir à travers le processus de dépistage prénatal, mais surtout, que ces informations soient présentés à travers le prisme d'une perspective strictement médicale. Bien que les participant.e.s aient reconnu la haute valeur de l'expertise professionnelle clinique, il y avait une attente unanime envers le fait que le

partage d'informations soit de nature plus neutre et représente mieux les aspects non médicaux de la vie avec la condition. En effet, de nombreuses formes de biais sont possibles pour les professionnel.le.s de la santé, répertoriées par Gould (2020), tels que le biais de conservatisme et l'effet d'ancrage, qui valident des interprétations personnelles ou des idées préconçues au sujet de certains traits des conditions génétiques détectées, comme la déficience intellectuelle.

En fait, aux yeux des parents rencontrés, cela renvoyait la vive impression que les médecins ne les informaient que des aspects négatifs des conditions détectées, ce qui à son tour leur donnait l'impression que le corps médical souhaitait influencer la décision parentale. Autrement dit, les participant.e.s n'étaient pas contre le partage d'informations de nature médicale (comme la comorbidité, les probabilités de complication liées à la présence de la condition génétique, etc.) mais ils et elles auraient souhaité que l'opinion du corps médical transparaisse moins. Néanmoins, il est dans la nature de la pratique médicale de discuter des risques et complications possibles lors de l'annonce d'un diagnostic, puisque les codes déontologiques sont en place pour s'assurer d'avoir communiqué ces informations. Ainsi, nonobstant le fait que, dans certains cas, ce focus sur les aspects négatifs peut refléter une opinion du médecin sur le choix à faire, dans d'autres cas il ne peut s'agir que du reflet du devoir d'informer des risques, compte tenu que les médecins pratiquent certes dans un contexte qui leur imposent un cadre, incluant des enjeux médico-légaux (p.e., Lemoine et Ravitsky, 2020). Pour ce faire, ces données devraient être balancées par des informations sur la réalité de l'éducation d'un enfant présentant l'anomalie chromosomique en question, plutôt d'un point de vue psychosocial, voire affectif.

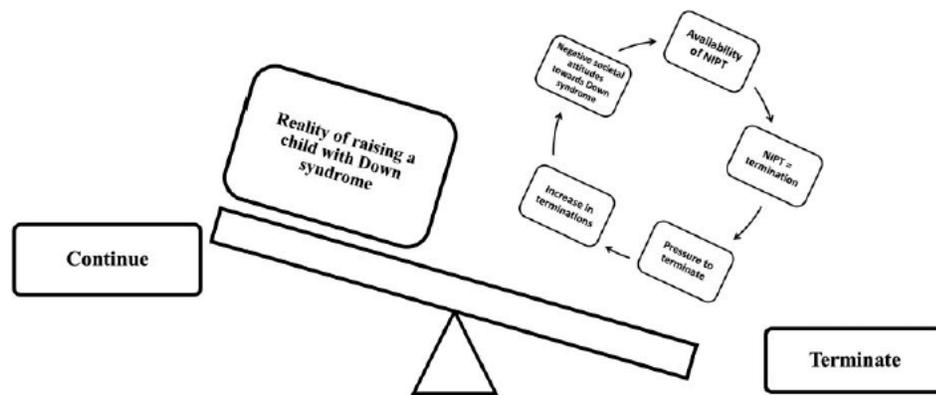


Figure 4. – Balance des informations pour faciliter des choix éclairés (van Schendel et al., 2017)

Un exemple éloquent, tel que révélé dans les résultats, est celui de l'analyse sémantique qui a démontré l'ampleur du recours au champ lexical de la bataille à travers une majorité d'entrevues. Ce constat peut certainement témoigner d'une vive difficulté des parents à faire respecter leurs choix reproductifs, portant préjudice à l'exercice de leur libre choix. Il s'agit d'une tension qui incarne une cohabitation difficile des perspectives parentale et médicale, alors que la première est d'abord informée par le vécu et la seconde, par une formation professionnelle qui nourrit une tout autre conception des notions comme celle de qualité de vie (Gould, 2020) et qui est aussi soumise aux normes professionnelles de divulgation des risques. Ces subjectivités, qu'il est complexe de réconcilier, peuvent pour le moins dialoguer dans le contexte d'un processus de dépistage prénatal par le biais de l'accès à des informations claires et à des ressources alternatives (e.g. accompagnement psychosocial).

Particularité liée aux croyances religieuses

À la suite du témoignage de la participante de confession musulmane au sujet de certains préjugés qui lui ont valu un traitement favorable à travers le système de santé, j'ai voulu en savoir plus sur cet aspect et ai donc ajouté une question à ce sujet dans le questionnaire sociodémographique. Il existe d'ailleurs très peu de littérature sur la réalité des femmes musulmanes en dépistage prénatal (Haidar et al., 2018). Il serait pertinent d'approfondir cet aspect au moyen d'études supplémentaires avec ce groupe spécifique ou d'autres groupes religieux, surtout dans un scénario d'implantation du TGPNI pour toutes les personnes enceintes.

Consentement libre et éclairé

Sur la base d'expériences personnelles liées à des pressions vécues pour avoir recours au dépistage prénatal, plus de la majorité des participant.e.s ont rapporté des appréhensions quant à l'érosion croissante du consentement libre et éclairé au fur et à mesure que le TGPNI gagnera du terrain (implantation en 1^{re} intention). Plusieurs des propos rapportés par des parents rencontrés s'inscrivent en porte-à-faux des principes d'éthique directeurs émis quant au consentement libre et éclairé, dans le cadre-même du PQPDT21 (Cléret de Langavant, 2010).

Ces préoccupations correspondent à une opinion dominante, dans la littérature, à savoir que la façon dont le TGPNI a été mis en œuvre limite déjà la capacité des parents à faire un choix autonome sur la façon dont ils et elles souhaitent s'engager dans le TGPNI (p.ex., Strnadová et al., 2023). De plus, des

données empiriques suggèrent que certain.e.s professionnel.le.s de la santé estiment en effet que les procédures de consentement pour le TGPNI devraient être moins rigoureuses que celles actuellement utilisées pour les tests prénataux de nature invasive, ou encore que ces procédures tendront à revêtir moins d'importance dans le cadre du processus de dépistage (p.ex., Deans et Newson, 2011). Bien qu'il soit possible de reconnaître que l'absence de risque de fausse couche atténuée dans une certaine mesure la gravité de la décision de procéder à un test par rapport aux méthodes invasives (Thomas et al., 2023), les données recueillies dans le présent projet incitent également à reconnaître que la nature définitive des informations reçues et le fait que ces informations peuvent conduire à des décisions d'une grande importance font du TGPNI un choix de taille. Celui-ci ne devrait être fait qu'au moyen d'un processus décisionnel rigoureux et soutenu de manière appropriée. En ce sens, les procédures de consentement pour le TGPNI devraient refléter celles des tests invasifs, bien qu'il ne soit pas nécessaire d'insister sur le risque lié à la procédure.

L'importance de donner aux futurs parents un choix éclairé par le biais d'informations équilibrées et significatives pour accompagner le processus prénatal a été exprimée non seulement par les futurs parents et les parents actuels (How et al., 2019), mais aussi par les personnes qui ont déjà subi un test de dépistage (Sahlin et al., 2016 ; van Schendel et al., 2014).

Place de l'adoption

En 2012, Farrelly et al. ont rapporté que 13% des professionnel.le.s fournissant l'accompagnement génétique mentionnaient l'alternative de l'adoption. Quoique les participant.e.s que j'ai rencontré étaient très mitigé.e.s sur la place de l'adoption dans le continuum d'options, ce thème est revenu tant de fois à travers les entrevues avec les parents d'enfants ayant la trisomie 21 qu'il est inévitable de constater qu'il s'agit d'un sujet important à leurs yeux. Plusieurs s'y sont référé comme étant un tabou; d'autres auraient souhaité que l'adoption soit incluse dans le continuum d'options à la suite d'un résultat suggérant la présence d'une anomalie génétique; et d'autres encore jugent que l'adoption ne devrait pas être considérée seulement dans le cas d'un enfant handicapé afin de ne pas exacerber des pratiques discriminatoires. Au vu de cette grande divergence d'opinions, il est impératif de consulter davantage de parents afin de mieux comprendre comment ces conceptions s'articulent dans l'offre de dépistage prénatal.

Liens avec le trouble du spectre de l'autisme (TSA)

Un aspect très intéressant de la mention du TSA dans les entretiens réside dans la comparaison établie par les participants entre l'attitude actuelle des couples à la suite d'un diagnostic anténatal de trisomie 21 et l'attitude présumée des couples par rapport à un diagnostic anténatal de TSA (si cela était possible). En effet, plusieurs participant.e.s semblaient établir cette ressemblance pour relativiser quant à la légitimité de cibler une condition génétique avec laquelle leur expérience est certainement positive dans l'ensemble. D'autres encore avaient recours au parallèle T21-TSA pour illustrer la pente glissante vers la routinisation de l'interruption de grossesse à partir de la supposition de l'équivalence entre ces deux diagnostics prénataux.

Dans un sondage auprès des personnes enceintes et leurs partenaires, Ravitsky et al. (2021) avaient dégagé plusieurs conséquences sociétales de l'implantation du TGPNI étendu en 1^{re} intention, en particulier l'éventuelle réduction des ressources disponibles pour les personnes vivant avec un handicap et leur famille. Dans les entretiens que j'ai effectués, cette appréhension a été mentionnée en étant mise en relation avec la montée récente de la visibilisation du trouble du spectre de l'autisme. Les fonds publics dédiés au soutien de communautés neurodivergentes étant limités, plusieurs participant.e.s (surtout des parents d'enfants avec une trisomie 21) estiment que le financement qui était autrefois destiné à leur communauté est passé à celle du TSA. Il est intéressant de souligner ici que, tel que rapporté dans la littérature et par les professionnel.le.s en exercice, plusieurs parents d'enfants TSA ont plutôt l'impression d'obtenir un soutien défaillant – à l'instar, donc, des parents d'enfant avec la trisomie 21 (p.e., DiGuseppi et al., 2010; van Schendel et al., 2014; 2015; 2017).

Récapitulation du raisonnement entourant les entraves au libre choix

Outre les deux circonstances majeures où la pression a été associée (moment du dépistage et moment des résultats), il est possible de regrouper les pressions vécues par les participant.e.s comme d'autres éléments déterminants liés à l'autonomie reproductive. Qu'il s'agisse d'une pression sociale exercée par les pairs, d'une pression liée aux attentes et perspective du corps médical, d'une pression due à des constructions sociales internalisées, ou encore d'une pression découlant des informations prénatales fournies, il apparaît que les parents ont largement perçu des pressions de différentes sources pour mettre fin à la grossesse en cas de détection d'une anomalie chromosomique. Cette notion de pression multiple est vivement dénotée par les quelques autres études existantes auprès de parents

d'enfants vivant avec une condition génétique (How et al., 2019; van Schendel et al., 2017; Kellogg et al., 2014).

Par conséquent, la présence de ces pressions variées envahissant le processus décisionnel des parents les mène à percevoir des attitudes globales négatives envers les personnes vivant avec une condition génétique, ce qui, à son tour, porte à croire que les parents auront de plus en plus recours au dépistage prénatal à l'avenir. Ainsi, ceux qui choisiront d'interrompre une grossesse après un résultat positif seront de plus en plus nombreux, ce qui affectera l'acceptabilité sociale des individus ayant ces conditions génétiques.

5.2 EXPANSION DU TGPNI

5.2.1 Difficulté d'établir des critères unanimes

Dans l'ensemble, les participant.e.s ont estimé que le dépistage d'un plus grand nombre d'anomalies chromosomiques pouvait être un développement potentiellement bénéfique uniquement dans le cas des conditions génétiques sévères. Les deux critères pour juger de la sévérité d'une condition génétique qui ont le plus été cités sont ceux de la viabilité et de la qualité de vie, ce qui fait le pont avec des résultats déjà dégagés dans la littérature sur la notion de sévérité médicale (Boardman et al. 2018, 2021; Kleiderman et Ravitsky, 2014, 2019; Lazarin, 2014). En revanche, tel que discuté par Kleiderman (2019), comme le concept de « condition sévère » ou « sérieuse » ne peut être compris à l'extérieur de son environnement social – incluant des influences sociétales et/ou culturelles sur l'interprétation de concepts comme la santé, la maladie et le handicap – il est très difficile d'établir des critères unilatéraux ou un seuil de sévérité uniforme. C'est notamment sur la base de ces réflexions que plusieurs parents ont souligné leur incompréhension vis-à-vis du ciblage de la trisomie 21 dans l'offre de dépistage prénatal, tel que discuté précédemment. En écho à ces débats, l'étendue du spectre couvert par le TGPNI est donc demeurée incertaine, à l'instar des conclusions existantes dans les travaux semblables (p.ex., van Schendel et al., 2015; How et al., 2019). Cela réitère l'importance de sonder plus de personnes vivant avec des conditions génétiques variées puisqu'elles seules peuvent se prononcer sur cette réalité. Elles enrichissent alors ces questionnements sur la notion de sévérité d'une perspective unique (Boardman et Clarke, 2021).

Il est intéressant de noter qu'ici encore, deux sous-groupes se sont dessinés, probablement en lien avec la perception ou l'expérience de la sévérité d'une condition. Les individus côtoyant les anomalies des chromosomes sexuels étaient plus enthousiastes envers l'inclusion des ACS dans l'offre du TGPNI car elles ne faisaient pas l'association directe et systématique entre l'augmentation du recours au dépistage prénatal et l'augmentation du taux d'interruption de grossesse, une corrélation qu'a fait chaque parent d'un enfant avec une autre aneuploïdie fœtale (T21, DiGeorge). Par conséquent, les personnes concernées par les ACS ont démontré davantage d'enthousiasme envers les possibles usages du TGPNI pour permettre une meilleure préparation à la naissance d'enfants avec des ACS.

5.2.2 Augmentation de la stigmatisation et diminution de l'acceptabilité sociale

Les appréhensions liées à la maturité sociétale requise face au dépistage prénatal (mentionnées d'abord par rapport à la 1^{re} intention) ont aussi été soulignées par quelques parents par rapport au volet de l'expansion du TGPNI. Dans cet ordre d'idées, une majorité de participant.e.s a aussi estimé que l'expansion du TGPNI serait fortement corrélée, à plus long terme, à une perte progressive de la diversité génétique dans la société, ce qui rejoint la crainte d'exacerbation des tendances eugéniques largement discutée dans la littérature et pointée par Malo (2022) alors que « le potentiel eugénique du test est encore plus important plus on augmente le nombre de conditions génétiques dépistées » (Thomas & Rothman, 2016).

Selon la bioéthicienne Rosemarie Garland-Thomson (2002), lorsqu'il y a moins de naissances de personnes handicapées, il est plus difficile pour celles qui sont nées de vivre une « bonne » vie; moins de personnes handicapées signifie moins de services, moins de ressources. De même, comme van Schendel et al. (2017) l'ont expliqué, une augmentation des interruptions de grossesse chez les personnes ayant la trisomie 21 laisse présager une diminution du nombre de ces personnes participant à la société à l'avenir, ce qui pourrait entraîner une réduction des soutiens et des services pour ces personnes (Lewis et al., 2013), ce qui renforce encore les attitudes stigmatisantes historiques et persistantes à l'égard des personnes vivant avec la trisomie 21. L'étude de van Schendel et al. (2017) a clairement mis en évidence ce phénomène en montrant que ces attitudes négatives risquaient d'influencer et de permettre la réalisation systématique du TGPNI, ce qui renforcerait le lien entre le TGPNI et les interruptions de grossesse (*Figures 2-3*). En outre, conformément à d'autres recherches,

à mesure que ce test se développe pour être en mesure de dépister davantage de conditions, plusieurs participant.e.s craignaient que le TGPNI ne soit utilisé comme une forme d'eugénisme pour dépister les conditions « indésirables » (p.ex., Kelly et Farrimond, 2012) ou encore des conditions qu'ils et elles jugeaient comme n'étant pas assez sévères pour justifier une interruption. Ce cycle auto-entretenu (*Figure 2*) semblait peser sur la décision des parents d'interrompre une grossesse avec T21.

Expérience de discrimination & rôle de l'apparence physique

Une nuance supplémentaire entre le dépistage des trisomies et celui des ACS a été apportée par rapport au rôle de l'apparence physique dans les expériences vécues de discrimination. Les personnes côtoyant les ACS ont estimé avoir un certain avantage, en comparaison aux individus ayant les conditions génétiques non liées aux chromosomes sexuels, dont les signes visibles sont nettement plus fréquents : « *Parce qu'il n'y a pas de différence d'apparence, je ne sens pas de pression sociale.* » (E9) Une étude de Farrelly et al. (2012) a d'ailleurs démontré qu'en contexte d'accompagnement prénatal, 95% des personnes délivrant le conseil génétique ont mis l'accent sur les aspects physiques de la condition génétique dépistée (alors que 27% soulignaient les aspects sociaux). Ainsi, selon les perceptions individuelles relatives à l'importance de l'apparence physique et l'angle avec lequel les informations prénatales ont été délivrées, il est probable que cette perspective fasse partie intégrante de l'attitude généralement positive des participant.e.s en lien avec l'expansion du TGPNI vers le dépistage des ACS.

5.2.3 Articulation entre l'autonomie reproductive et le libre choix

Dans plusieurs catégories de nos résultats, nous avons remarqué une tension entre le désir des personnes d'utiliser le TGPNI comme elles l'entendent (autodétermination), correspondant au principe d'autonomie en bioéthique, et le désir d'une réglementation qui restreindrait les utilisations du TGPNI qu'elles jugent indésirables (par exemple, pour les conditions qu'elles jugent trop peu sévères pour justifier une interruption de grossesse subséquente), correspondant au principe de non-malfaisance. Dans les entrevues, les participant.e.s étaient capables d'exprimer une prise de conscience de la différence entre leur choix au niveau personnel et ceux d'une autre personne, mais incapables de détacher la décision différente prise par autrui d'une valeur morale : « *Several individuals were oddly able to articulate a separation of their personal beliefs about termination from an understanding of what another individual might choose.* » (Strnadová et al., 2023)

Cette tension entre l'autodétermination et la réglementation était particulièrement aiguë lorsque nous avons discuté des utilisations futures du TGPNI, telles que l'utilisation du TGPNI pour mettre fin à des conditions qui ne sont pas largement disponibles sur le plan clinique, mais qui sont scientifiquement possibles (Thomas et al., 2023). C'était surtout le cas pour le dépistage hypothétique des TSA, un autre résultat particulièrement saillant (et inattendu), où plusieurs participant.e.s faisaient appel à ce scénario pour faire valoir le caractère non-éthique de ne pas imposer de limites à l'élargissement de la portée du TGPNI. D'ailleurs, tel que mentionné dans les résultats, une seule participante (dont la perspective était largement en faveur du dépistage prénatal) trouvait le dépistage de l'autisme souhaitable à court terme, dans le but de permettre une meilleure préparation prénatale. Très peu de littérature récente fait référence au parallèle émis entre le dépistage des TSA et celui d'anomalies chromosomiques, alors qu'il semble exister depuis plusieurs années une demande croissante à cet égard (Zhang, 2020; DiGuseppi et al., 2010). Il faut préciser que, comme les TSA n'ont pas une cause génétique unique facilement détectable, en l'absence d'un test précis et fiable en anténatal, aucun dépistage ne peut être offert en prénatal (ni en postnatal).

Cette tension dans les données recueillies met en évidence l'un des défis que pose l'utilisation de l'argument de l'autonomie reproductive pour justifier le dépistage prénatal. La promotion de la capacité des futurs parents et des couples à prendre des décisions éclairées sur le choix des grossesses à poursuivre (autonomie reproductive) est souvent utilisée pour justifier le soutien au dépistage prénatal, même s'il peut s'inscrire en porte-à-faux des discours prônant la non-malfaisance envers les droits des personnes handicapées et, à plus large échelle, la diversité de la société. Pour les tenants de ce point de vue, il est difficile de restreindre la capacité des femmes à prendre des décisions éclairées en délimitant les types d'informations qu'elles peuvent ou ne peuvent pas utiliser pour prendre cette décision (Strnadová et al., 2023).

Ainsi, de manière générale, une tension majeure qu'il est possible de dégager concerne ce décalage dans la transposition entre l'exercice de l'autonomie reproductive au niveau individuel VS sociétal, à travers la tension entre le droit à l'autodétermination et le désir de réglementer l'autodétermination d'autrui.

5.2.4 Considérations financières et équité

Il est intéressant de constater que parmi l'ensemble des entrevues, peu de participant.e.s ont soulevé des questions éthiques liées aux finances, au coût et à l'accès, alors que la littérature existante présente

une rhétorique répandue sur la rareté des ressources en matière de soins de santé et la nécessité d'allouer ces ressources d'une manière juste et équitable qui serve l'intérêt commun de la société plutôt que les désirs des individus (p.ex. Vanstone et al., 2018). Plusieurs parents ont présenté des arguments liés à l'allocation des ressources comme la seule justification de la restriction de l'offre du TGPNI, décrivant que l'argent dépensé pour l'offrir en 1^{re} intention pourrait être mieux utilisé ailleurs dans le système de santé, par exemple pour le soutien des personnes handicapées et de leurs familles, ou encore pour mettre en place des programmes scolaires mieux adaptés à ces réalités différentes. Quelques autres individus ont évoqué l'inégalité existante inhérente au présent système de soins de santé « à deux vitesses », selon la désignation courante, où les personnes disposant de moyens privés ont accès au TGPNI, ce qui leur ouvrirait plus tôt l'accès à d'autres technologies connexes (par exemple, les tests invasifs, l'interruption de grossesse).

5.3 PISTES DE RÉFLEXION POUR L'ÉLABORATION DE RECOMMANDATIONS

La proposition d'implanter le TGPNI à portée étendue en 1^{re} intention ne reflète pas unilatéralement une attente ou un besoin formulé par les participant.e.s, mais des mesures pourraient certainement être mises en place pour tenir compte de leurs perspectives à travers cette implantation.

Si les différentes sources de pressions identifiées dans ce travail étaient enrayerées, il est possible de croire que davantage de parents sentiraient que le TGPNI est implanté pour des « bonnes raisons », c'est-à-dire de manière éthique et responsable, et qu'il favoriserait véritablement leur autonomie reproductive. Ainsi, on peut penser que les opinions seraient plus favorables au TGPNI si toutes ces composantes étaient respectées, car cela donnerait une impression d'intégrité et de neutralité quant au dépistage.

Avec l'accessibilité croissante du TGPNI, le personnel de santé a le devoir de faciliter le choix éclairé des futurs parents afin de les aider à traverser le processus décisionnel qui suit l'annonce de résultats de dépistage inattendus (Reid et al., 2014), ayant été identifié.e.s par les participant.e.s comme des acteurs essentiels dans la trajectoire de dépistage prénatal, qui pourraient sensibiliser à la génétique et faciliter la prise de décision partagée (Strnadová, 2023).

Les parents ont décrit l'utilité d'obtenir de vraies informations sur la réalité de l'éducation d'un enfant vivant avec une condition génétique en discutant avec les parents, en se mettant en contact avec des

organisations liées à cette réalité et en écoutant directement des personnes vivant avec les conditions génétiques détectées. En outre, les parents ont souligné l'importance d'être informés de toutes les options possibles après un diagnostic positif afin de pouvoir prendre une décision en toute connaissance de cause, de manière à ce que le consentement soit véritablement à la fois libre et éclairé.

Enfin, comme les participant.e.s ont exprimé leur inquiétude quant à l'idée erronée de la société selon laquelle le fait de vivre avec une condition génétique est une fatalité, des travaux d'envergure sont nécessaires pour pallier les lacunes de la formation médicale et éduquer les professionnel.le.s de la santé et les futurs parents afin de changer ces perceptions. Les recherches futures devraient examiner comment les parents, les organisations et les personnes vivant avec une condition génétique, comme mentionné précédemment, peuvent être impliquées dans l'éducation collective sur la réalité de la vie avec un enfant différent.

Compte tenu de la petite taille de l'échantillon rencontré, les recherches futures pourraient s'intéresser aux perspectives de personnes vivant avec une condition génétique sur un échantillon plus large et plus varié (davantage de conditions génétiques incluses). Dans le contexte canadien, des recherches plus approfondies sur les attitudes des parents à l'égard des modèles de mise en œuvre proposés pour le TGPNI sont nécessaires au vu de la grande variation interprovinciale et interterritoriale.

OFFRIR UN SOUTIEN AU DÉPISTAGE EN TANDEM

Pour équilibrer la balance (*Figure 4*), la majorité des participant.e.s a noté que les futurs parents avaient besoin d'informations sur la vie avec un enfant vivant avec la condition génétique détectée, afin de faire un choix véritablement éclairé concernant leur grossesse. Puisque cette expertise n'est pas le propre de l'expertise médicale, cette perspective pourrait être fournie à travers le processus de dépistage par la présence d'un accompagnement psychosocial, par exemple un.e intervenant.e psychosocial.e ou une travailleuse sociale. Cette personne pourrait également mettre les parents en contact avec des associations ou regroupements du milieu communautaire, pour permettre aux parents d'avoir un maximum de ressources à leur disposition alors qu'ils font face à un fardeau décisionnel important dont le choc psychologique ne doit pas être sous-estimé.

La présence de ce soutien en tandem permettrait aux parents de :

- savoir quelles ressources et quels services sont disponibles s'ils poursuivent la grossesse, et savoir quelle communauté les attend dans ce cas;
- être informés de ce type de soutien dès le moment de l'annonce des résultats, plutôt que d'avoir à faire leurs propres recherches pour trouver des ressources par la suite, voire à la naissance;
- être mieux outillés pour diminuer les pressions ressenties à travers le processus de dépistage prénatal en ayant accès à davantage d'information et de ressources pour déconstruire ces influences;
- se sentir mieux préparés pour faciliter une prise de décision éclairée, ce qui irait dans le sens des objectifs initiaux du TGPNI de maximiser l'autonomie reproductive.

Cette recommandation s'inscrit dans la suite logique de certains résultats déjà mis en lumière dans un rapport de consultation publique émis par le Commissaire à la santé et au bien-être en 2008. Quinze ans plus tard, il est impératif de mettre les bouchées doubles pour fournir un soutien adéquat aux personnes, aux couples et aux familles, d'autant plus que le scénario d'expansion de l'étendue du TGPNI laisse entrevoir des besoins décuplés en matière d'accompagnement.

5.4 LIMITES DE L'ÉTUDE

Ce projet comporte certaines limites et une limite potentielle. D'abord, dans le cadre de PÉGASE-2, la proposition d'expansion du TGPNI concerne la détection potentielle future de onze conditions génétiques; or, quatre anomalies chromosomiques sont couvertes par les participant.e.s recruté.e.s. L'inclusion d'une plus grande variété de conditions génétiques aurait été enrichissante pour tenir compte d'un éventail accru de perspectives, particulièrement vis-à-vis du volet lié à l'expansion du TGPNI, en dépit des barrières d'accès au recrutement (e.g., rareté des conditions). À cet effet, l'échantillon recruté contient une forte prédominance de parents d'enfants ayant la trisomie 21, ce qui peut donc réduire la variété des perspectives récoltées. En outre, il aurait été pertinent d'inclure, dans le questionnaire sociodémographique ou en début d'entrevue, une question sur le moment ou l'année de la grossesse concernée pour récolter des données sur le moment auquel chaque individu a eu recours (ou non) aux tests prénataux, afin de faire la lumière sur la corrélation probable entre l'attitude générale face au dépistage prénatal et le paysage global du dépistage à ce moment donné. Cette information était généralement sous-entendue ou brièvement mentionnée par les participant.e.s lors du récit de

grossesse ou de leur trajectoire personnelle vis-à-vis des tests, mais elle n'a pas été factuellement collectée.

Certains biais qui peuvent affecter les professionnel.le.s de la santé ont été discutés. La nature de la recherche empirique, surtout selon le design de la présente étude, a permis de recueillir des témoignages très informés par le vécu. Bien qu'il s'agisse d'une force et d'un objectif du projet, il faut reconnaître la possibilité qu'il y ait un biais de confirmation chez les participant.e.s, au sens les personnes ayant pris part à l'étude ont une perspective informée par leur expérience positive vis-à-vis de la condition génétique concernée.

Finalement, il est important de souligner que plusieurs participant.e.s avaient des affiliations avec le milieu de la défense des droits des personnes handicapées et/ou neurodivergentes ou de l'activisme, malgré qu'un effort rehaussé de recrutement ait été fait pour recruter à l'extérieur de ces cercles dans le but d'éliminer ce type de biais, et considérant qu'une membre de PÉGASE-2 s'est déjà penchée sur les perspectives des associations de personnes vivant (Malo, 2022). En effet, trois personnes rencontrées occupaient des fonctions (rôle non exécutif) au sein d'organisations parapubliques dont la mission est directement liée à ce type d'engagement de type *advocacy*.

Chapitre 6 – CONCLUSION

Ce travail s'est inscrit dans la nécessité de documenter les expériences vécues des individus vis-à-vis des tests prénataux (Henriksen, 2020), en permettant d'obtenir l'opinion des personnes côtoyant les conditions génétiques actuellement et potentiellement détectées par le TGPNI au sujet de son implantation responsable comme test de dépistage prénatal de première intention pour une variété d'anomalies chromosomiques.

Pour plusieurs des parents rencontrés, et particulièrement dans le cas des parents d'enfants ayant la trisomie 21, l'impression demeure que le TGPNI est un outil de détection qui sert à orienter vers l'interruption de grossesse en cas d'anomalie. Peu de participant.e.s ont perçu le TGPNI comme un outil d'*empowerment* parental facilitant l'accès à l'information anténatale dont l'objectif est de permettre une meilleure préparation parentale, en raison de la façon dont leur expérience de dépistage prénatal dans le système de santé s'est déroulée. En comparaison, les personnes côtoyant des anomalies des chromosomes sexuels (syndrome de Klinefelter, syndrome de Turner) ont témoigné d'une plus grande ouverture à cette mise en œuvre, faisant davantage référence aux bénéfices du TGPNI que les parents d'enfants avec la trisomie 21.

Par ailleurs, une majorité de participant.e.s a également perçu différentes pressions liées surtout au processus décisionnel et à l'interruption de grossesse. Ces pressions sont considérées comme des entraves supplémentaires au consentement libre et éclairé par rapport au recours au dépistage, de même qu'à l'exercice du libre choix, ou aux deux. À cet effet, presque toutes les personnes rencontrées ont déploré le manque d'informations justes et équilibrées sur la réalité d'élever un enfant vivant avec une condition génétique. Cette réalité, selon leur expérience vécue, est nettement meilleure qu'anticipée, au lieu d'être « en dépit de » ou « malgré » la condition de l'enfant, ce qui fait écho aux recherches existantes auprès des familles concernées, tel que déjà mentionné.

Les conversations tournées vers le scénario d'expansion de la portée des conditions détectées par le TGPNI ont révélé une appréhension répandue que des femmes n'utilisent ce test pour pratiquer

l'avortement en réponse à des pressions sociales (rétrécissement de la norme, moins d'acceptabilité sociale), mettant en lumière une tension entre le désir d'autodétermination et la contrainte de régler l'autodétermination d'autrui.

Cette étude a adopté une approche inclusive afin d'instaurer un climat de confiance et de permettre une exploration approfondie des expériences des participant.e.s rencontré.e.s, et de leur donner l'occasion de contribuer à l'évolution des services de santé. Ainsi, leurs besoins, attentes et préoccupations seront comparés avec ceux d'une série de parties prenantes concernées (décideurs, professionnels de la santé, associations de patients) afin de réaffirmer la place de leurs voix dans la conversation sur l'avenir du TGNI et de maximiser la pertinence des résultats de PÉGASE-2.

Conformément aux perspectives recueillies, les pistes de réflexion pour l'élaboration de recommandations sur la mise en œuvre responsable du TGPNI étendu mettent en évidence plusieurs possibilités d'améliorer la connaissance des services de santé génétique et l'équité de l'accès à ces services. Il serait judicieux et responsable de les considérer dès maintenant, en vue des changements technologiques majeurs qui continueront à modifier le paysage du dépistage prénatal ici et ailleurs.

Références bibliographiques

- Acharya, K. (2011). Prenatal testing for intellectual disability : Misperceptions and reality with lessons from down syndrome. *Developmental Disabilities Research Reviews*, 17(1), 27-31. <https://doi.org/10.1002/ddrr.135>
- Akolekar, R., Beta, J., Picciarelli, G., Ogilvie, C., & D'Antonio, F. (2015). Procedure-related risk of miscarriage following amniocentesis and chorionic villus sampling : A systematic review and meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 45(1), 16-26. <https://doi.org/10.1002/uog.14636>
- Alderson, P. (2001a). Down's syndrome : Cost, quality and value of life. *Social Science & Medicine*, 53(5), 627-638. [https://doi.org/10.1016/S0277-9536\(00\)00365-8](https://doi.org/10.1016/S0277-9536(00)00365-8)
- Alderson, P. (2001b). Prenatal screening, ethics and Down's syndrome : A literature review. *Nursing Ethics*, 8(4), 360-374. <https://doi.org/10.1177/096973300100800408>
- Allyse, M., Sayres, L. C., Goodspeed, T. A., & Cho, M. K. (2014). Attitudes towards non-invasive prenatal testing for aneuploidy among US adults of reproductive age. *Journal of Perinatology*, 34(6), Article 6. <https://doi.org/10.1038/jp.2014.30>
- Allyse, M., Sayres, L. C., King, J. S., Norton, M. E., & Cho, M. K. (2012). Cell-free fetal DNA testing for fetal aneuploidy and beyond : Clinical integration challenges in the US context. *Human Reproduction (Oxford, England)*, 27(11), 3123-3131. <https://doi.org/10.1093/humrep/des286>
- Asch, A. (1999). Prenatal diagnosis and selective abortion : A challenge to practice and policy. *American Journal of Public Health*, 89(11), 1649-1657. <https://doi.org/10.2105/ajph.89.11.1649>
- 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.
- Audibert, F., De Bie, I., Johnson, J.-A., Okun, N., Wilson, R. D., Armour, C., Chitayat, D., & Kim, R. (2017). No. 348-Joint SOGC-CCMG Guideline : Update on Prenatal Screening for Fetal Aneuploidy, Fetal Anomalies, and Adverse Pregnancy Outcomes. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada: JOGC = Journal d'obstétrique et Gynécologie Du Canada: JOGC*, 39(9), 805-817. <https://doi.org/10.1016/j.jogc.2017.01.032>
- Avent, N. D., & Chitty, L. S. (2006). Non-invasive diagnosis of fetal sex; utilisation of free fetal DNA in maternal plasma and ultrasound. *Prenatal Diagnosis*, 26(7), 598-603. <https://doi.org/10.1002/pd.1493>
- Bakker, M., Birnie, E., Robles de Medina, P., Sollie, K. M., Pajkrt, E., & Bilardo, C. M. (2017). Total pregnancy loss after chorionic villus sampling and amniocentesis : A cohort study. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology: The Official Journal of the International Society of Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 49(5), 599-606. <https://doi.org/10.1002/uog.15986>

- Bakkeren, I. M., Kater-Kuipers, A., Bunnik, E. M., Go, A. T. J. I., Tibben, A., de Beaufort, I. D., Galjaard, R.-J. H., & Riedijk, S. R. (2020). Implementing non-invasive prenatal testing (NIPT) in the Netherlands : An interview study exploring opinions about and experiences with societal pressure, reimbursement, and an expanding scope. *Journal of Genetic Counseling*, 29(1), 112-121. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1188>
- Baldus, M. (2023). “Overestimated technology – underestimated consequences” – reflections on risks, ethical conflicts, and social disparities in the handling of non-invasive prenatal tests (NIPTs). *Medicine, Health Care and Philosophy*, 26(2), 271-282. <https://doi.org/10.1007/s11019-023-10143-1>
- Barter, B., Hastings, R. P., Williams, R., & Huws, J. C. (2017). Perceptions and Discourses Relating to Genetic Testing : Interviews with People with Down Syndrome. *Journal of Applied Research in Intellectual Disabilities: JARID*, 30(2), 395-406. <https://doi.org/10.1111/jar.12256>
- Berglund, A., Stochholm, K., & Gravholt, C. H. (2020). The epidemiology of sex chromosome abnormalities. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 184(2), 202-215. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31805>
- Bianchi, D. W. (2015). Pregnancy : Prepare for unexpected prenatal test results. *Nature*, 522(7554), Article 7554. <https://doi.org/10.1038/522029a>
- Bianchi, D. W., Oepkes, D., & Ghidini, A. (2014). Current controversies in prenatal diagnosis 1: Should noninvasive DNA testing be the standard screening test for Down syndrome in all pregnant women? *Prenatal Diagnosis*, 34(1), 6-11. <https://doi.org/10.1002/pd.4229>
- Biller-Andorno, N., & Büchler, A. (2019). Urteilsfähigkeit in der medizinischen Praxis. *Medizin-Ethische Richtlinien*. <https://doi.org/10.5167/uzh-176068>
- Birko, S., Lemoine, M.-E., Nguyen, M. T., & Ravitsky, V. (2018). Moving Towards Routine Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) : Challenges Related to Women’s Autonomy. *OBM Genetics*, 2(2), Article 2. <https://doi.org/10.21926/obm.genet.1802018>
- 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>
- Boardman, F. K. (2014). The expressivist objection to prenatal testing : The experiences of families living with genetic disease. *Social Science & Medicine*, 107, 18-25. <https://doi.org/10.1016/j.socscimed.2014.02.025>
- Boardman, F. K., & Clark, C. C. (2022). What is a ‘serious’ genetic condition? The perceptions of people living with genetic conditions. *European Journal of Human Genetics*, 30(2), Article 2. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00962-2>

- Boardman, F. K., & Hale, R. (2018). How do genetically disabled adults view selective reproduction? Impairment, identity, and genetic screening. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 6(6), 941-956. <https://doi.org/10.1002/mgg3.463>
- Borry, P., Shabani, M., & Howard, H. C. (2014). Is There a Right Time to Know? : The Right Not to Know and Genetic Testing in Children. *Journal of Law, Medicine & Ethics*, 42(1), 19-27. <https://doi.org/10.1111/jlme.12115>
- Bowman-Smart, H., Gyngell, C., Mand, C., Amor, D. J., Delatycki, M. B., & Savulescu, J. (2023). Non-Invasive Prenatal Testing for “Non-Medical” Traits : Ensuring Consistency in Ethical Decision-Making. *The American Journal of Bioethics*, 23(3), 3-20. <https://doi.org/10.1080/15265161.2021.1996659>
- 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>
- Boyd, P., DeVigan, C., Khoshnood, B., Loane, M., Garne, E., & Dolk, H. (2008). Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on detection and termination rates for neural tube defects and Down’s syndrome. *Bjog*, 115(6), 689-696. <https://doi.org/10.1111/j.1471-0528.2008.01700.x>
- Buchanan, A., Brock, D. W., Daniels, N., & Wikler, D. (2000). *From Chance to Choice : Genetics and Justice*. Cambridge University Press. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511806940>
- Bussolaro, S., Raymond, Y. C., Acreman, M. L., Guido, M., Costa, F. D. S., Rolnik, D. L., & Fantasia, I. (2023). The accuracy of prenatal cell-free DNA screening for sex chromosome abnormalities : A systematic review and meta-analysis. *American Journal of Obstetrics & Gynecology MFM*, 5(3). <https://doi.org/10.1016/j.ajogmf.2022.100844>
- Chen, S. C., & Wasserman, D. T. (2017). A Framework for Unrestricted Prenatal Whole-Genome Sequencing : Respecting and Enhancing the Autonomy of Prospective Parents. *The American Journal of Bioethics*, 17(1), 3-18. <https://doi.org/10.1080/15265161.2016.1251632>
- Claesen, Z., Crombag, N., Henneman, L., Vermeesch, J. R., & Borry, P. (2023). Expanded Non-invasive Prenatal Testing (NIPT). *Journal of Bioethical Inquiry*. <https://doi.org/10.1007/s11673-022-10222-7>
- Cléret de Langavant, G. (2010). *L’intégration de l’éthique aux décisions politiques : Consultation sur les enjeux éthiques du dépistage prénatal de la trisomie 21 au Québec*. Commissaire à la santé et au bien-être. <https://www.inspq.qc.ca/sites/default/files/jasp/archives/2010/GhislaineCléretDeLangavant.pdf>
- Clinical & Translational Science Institute, UCSF Research Consultation. (2023) *Validated Measures for Research with Vulnerable & Special Populations*. University of California San Francisco. Consulté 11 juin, à l’adresse <https://consult.ucsf.edu/guidance/special-populations-measures>

- Cohen, A. (2021). *Autonomy, Birth Control, and Intersectionality: Women's Ability to Control their Own Bodies*. [Mémoire de maîtrise, Ohio State University.]
https://kb.osu.edu/bitstream/handle/1811/92509/Cohen_Thesis_Final.pdf?sequence=1&isAllowed=y#:~:text=When%20relational%20feminists%20consider%20autonomy,and%20control%20over%20one's%20body
- Consolidated Framework for Implementation Research. (s. d.). *Qualitative Data – The Consolidated Framework for Implementation Research*. Consulté 26 juillet 2023, à l'adresse
<https://cfirguide.org/evaluation-design/qualitative-data/>
- Costain, G., Chow, E. W. C., Ray, P. N., & Bassett, A. S. (2012). Caregiver and adult patient perspectives on the importance of a diagnosis of 22q11.2 deletion syndrome. *Journal of Intellectual Disability Research*, 56(6), 641-651. <https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2011.01510.x>
- Deans, Z., & Newson, A. J. (2011). Should non-invasiveness change informed consent procedures for prenatal diagnosis? *Health Care Analysis: HCA: Journal of Health Philosophy and Policy*, 19(2), 122-132. <https://doi.org/10.1007/s10728-010-0146-8>
- de Jong, A., & de Wert, G. M. W. R. (2015). Prenatal Screening: An Ethical Agenda for the Near Future. *Bioethics*, 29(1), 46-55. <https://doi.org/10.1111/bioe.12122>
- de Jong, A., Dondorp, W. J., de Die-Smulders, C. E. M., Frints, S. G. M., & de Wert, G. M. W. R. (2010). Non-invasive prenatal testing: Ethical issues explored. *European Journal of Human Genetics*, 18(3), Article 3. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2009.203>
- Dickens, B. M. (2014). Ethical and legal aspects of noninvasive prenatal genetic diagnosis. *International Journal of Gynecology & Obstetrics*, 124(2), 181-184. <https://doi.org/10.1016/j.ijgo.2013.11.001>
- DiGuseppi, C., Hepburn, S., Davis, J. M., Fidler, D. J., Hartway, S., Lee, N. R., Miller, L., Ruttenber, M., & Robinson, C. (2010). Screening for autism spectrum disorders in children with Down syndrome: population prevalence and screening test characteristics. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics: JDBP*, 31(3), 181-191. <https://doi.org/10.1097/DBP.0b013e3181d5aa6d>
- Draucker, C. B., Martsolf, D. S., & Poole, C. (2009). Developing distress protocols for research on sensitive topics. *Archives of Psychiatric Nursing*, 23(5), 343-350. <https://doi.org/10.1016/j.apnu.2008.10.008>
- 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>
- Dungan, J. S., Klugman, S., Darilek, S., Malinowski, J., Akkari, Y. M. N., Monaghan, K. G., Erwin, A., Best, R. G., & ACMG Board of Directors. (2023). Noninvasive prenatal screening (NIPS) for fetal chromosome abnormalities in a general-risk population: An evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 25(2), 100336. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.11.004>

- 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. *Canadian Medical Association Open Access Journal*, 6(4), E513-E519. <https://doi.org/10.9778/cmajo.20180083>
- Elmir, R., Schmied, V., Jackson, D., & Wilkes, L. (2011). Interviewing people about potentially sensitive topics. *Nurse Researcher*, 19(1), 12-16. <https://doi.org/10.7748/nr2011.10.19.1.12.c8766>
- Étapes du dépistage—Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21—Professionnels de la santé—M.S.S.S. (s. d.). Consulté 24 février 2023, à l'adresse <https://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/programme-quebecois-de-depistage-prenatal-de-la-trisomie-21/etapes-du-depistage/>
- Farkas Patenaudel, A., Sénécal, K., & Avard, D. (2006). La recherche pédiatrique et l'utilisation des tests génétiques de prédisposition : Où en sommes-nous ? *GenEdit*, IV(2), 1-10. <https://papyrus.bib.umontreal.ca/xmlui/handle/1866/2263>
- Farrell, R. M., Agatista, P. K., & Nutter, B. (2014). What women want : Lead considerations for current and future applications of noninvasive prenatal testing in prenatal care. *Birth (Berkeley, Calif.)*, 41(3), 276-282. <https://doi.org/10.1111/birt.12113>
- 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>
- Farwig, K., Harmon, A. G., Fontana, K. M., Mervis, C. B., & Morris, C. A. (2010). Genetic counseling of adults with Williams syndrome : A first study. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 154C(2), 307-315. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30264>
- Filoche, S., Cram, F., Lawton, B., Beard, A., & Stone, P. (2017). Implementing non-invasive prenatal testing into publicly funded antenatal screening services for Down syndrome and other conditions in Aotearoa New Zealand. *BMC Pregnancy and Childbirth*, 17(1), 344. <https://doi.org/10.1186/s12884-017-1535-x>
- Finucane, B. (1998). Acculturation in Women with Mental Retardation and Its Impact on Genetic Counseling. *Journal of Genetic Counseling*, 7(1), 31-47. <https://doi.org/10.1023/A:1022864011581>
- Fiorentino, F., Bono, S., Pizzuti, F., Duca, S., Polverari, A., Faieta, M., Baldi, M., Diano, L., & Spinella, F. (2017). The clinical utility of genome-wide non invasive prenatal screening. *Prenatal Diagnosis*, 37(6), 593-601. <https://doi.org/10.1002/pd.5053>
- Gadsbøll, K., Petersen, O., Gatinois, V., Strange, H., Jacobsson, B., Wapner, R., Vermeesch, J., 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). <https://doi.org/10.1111/aogs.13841>

- Garland-Thomson, R. (2002). Integrating Disability, Transforming Feminist Theory. *NWSA Journal*, 14(3), 1-32.
- Ghiasi, M., Armour, C., Walker, M., Shaver, N., Bennett, A., & Little, J. (2023). Issues associated with possible implementation of Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) in first-tier screening : A rapid scoping review. *Prenatal Diagnosis*, 43(1), 62-71. <https://doi.org/10.1002/pd.6278>
- Gil, M. M., Accurti, V., Santacruz, B., Plana, M. N., & Nicolaides, K. H. (2017). Analysis of cell-free DNA in maternal blood in screening for aneuploidies : Updated meta-analysis. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 50(3), 302-314. <https://doi.org/10.1002/uog.17484>
- 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. (s. d.). *Consentir à des soins de santé en cas d'inaptitude*. Gouvernement du Québec. Consulté 26 juillet 2023, à l'adresse <https://www.quebec.ca/famille-et-soutien-aux-personnes/inaptitude-perte-autonomie/consentement-soins-inaptitude>
- Green, J., & Thorogood, N. (2004). *Qualitative methods for health research*. SAGE Publications.
- Haidar, H., Birko, S., Laberge, A.-M., Le Clerc-Blain, J., & Ravitsky, V. (2022). Views of Canadian healthcare professionals on the future uses of non-invasive prenatal testing : A mixed method study. *European Journal of Human Genetics*, 30(11), 1269-1275. <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01151-5>
- 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>
- Henriksen, C. (2020). *Les tests prénataux : Enjeux éthiques et politiques liés à la poursuite de grossesse après détection d'aneuploïdie fœtale*. [Mémoire de maîtrise, Université de Montréal]. Papyrus. <https://papyrus.bib.umontreal.ca/xmlui/handle/1866/23923>
- 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>
- Hill, M., Barrett, A., Choolani, M., Lewis, C., Fisher, J., & Chitty, L. S. (2017). Has noninvasive prenatal testing impacted termination of pregnancy and live birth rates of infants with Down syndrome? *Prenatal Diagnosis*, 37(13), 1281-1290. <https://doi.org/10.1002/pd.5182>
- Hill, M., Johnson, J.-A., Langlois, S., Lee, H., Winsor, S., Dineley, B., Horniachek, M., Lalatta, F., Ronzoni, L., Barrett, A. N., Advani, H. V., Choolani, M., Rabinowitz, R., Pajkrt, E., van Schendel, R. V., Henneman, L., Rommers, W., Bilardo, C. M., Rendeiro, P., ... Chitty, L. S. (2016). Preferences for prenatal tests for Down syndrome : An international comparison of the views of pregnant

- women and health professionals. *European Journal of Human Genetics*, 24(7), Article 7. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.249>
- Hodgson, J., & McClaren, B. J. (2018). Parental experiences after prenatal diagnosis of fetal abnormality. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine*, 23(2), 150-154. <https://doi.org/10.1016/j.siny.2017.11.009>
- How, B., Smidt, A., Wilson, N. J., Barton, R., & Valentin, C. (2019). 'We would have missed out so much had we terminated': What fathers of a child with Down syndrome think about current non-invasive prenatal testing for Down syndrome. *Journal of Intellectual Disabilities*, 23(3), 290-309. <https://doi.org/10.1177/1744629518787606>
- Hugonot-Diener, L., Duron, E., Husson, J.-M., & Rigaud, A.-S. (2008). Le consentement à la participation à une recherche clinique des sujets âgés ayant des difficultés cognitives. *Éthique publique. Revue internationale d'éthique sociétale et gouvernementale*, vol. 10, n° 2, Article 10, n° 2. <https://doi.org/10.4000/ethiquepublique.1461>
- Hui, L. (2016). Noninvasive Prenatal Testing for Chromosomal and Genetic Conditions. Dans *Encyclopedia of Life Sciences* (p. 1-7). John Wiley & Sons, Ltd. <https://doi.org/10.1002/9780470015902.a0024388>
- Hui, L., & Bianchi, D. W. (2017). Noninvasive Prenatal DNA Testing : The Vanguard of Genomic Medicine. *Annual Review of Medicine*, 68, 459-472. <https://doi.org/10.1146/annurev-med-072115-033220>
- Hui, L., Ellis, K., Mayen, D., Pertile, M. D., Reimers, R., Sun, L., Vermeesch, J., Vora, N. L., & Chitty, L. S. (2023). Position statement from the International Society for Prenatal Diagnosis on the use of non-invasive prenatal testing for the detection of fetal chromosomal conditions in singleton pregnancies. *Prenatal Diagnosis*, 43(7), 814-828. <https://doi.org/10.1002/pd.6357>
- Hui, L., Hutchinson, B., Poulton, A., & Halliday, J. (2017). Population-based impact of noninvasive prenatal screening on screening and diagnostic testing for fetal aneuploidy. *Genetics in Medicine: Official Journal of the American College of Medical Genetics*, 19(12), 1338-1345. <https://doi.org/10.1038/gim.2017.55>
- Human Genetics Commission and the UK National Screening Committee (Joint Working Group): Profiling the newborn: a prospective gene technology? London: Human Genetics Commission, 2005.
- Inglis, A., Hippman, C., & Austin, J. C. (2012). Prenatal testing for Down syndrome : The perspectives of parents of individuals with Down syndrome. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 158A(4), 743-750. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.35238>
- Irving, R., & Clarke, A. J. (2019). 13—Ethical and Social Issues in Clinical Genetics. Dans R. E. Pyeritz, B. R. Korf, & W. W. Grody (Éds.), *Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics (Seventh Edition)* (p. 327-354). Academic Press. <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-812536-6.00013-4>
- Kaposy, C. (s. d.). *Choosing Down Syndrome*. MIT Press. Consulté 28 juillet 2023, à l'adresse <https://mitpress.mit.edu/9780262546249/choosing-down-syndrome/>

- 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. (2017). Noninvasive Prenatal Whole-Genome Sequencing : A Solution in Search of a Problem. *The American Journal of Bioethics*, 17(1), 42-44. <https://doi.org/10.1080/15265161.2016.1251650>
- 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(1), 409. <https://doi.org/10.1186/s12884-018-2050-4>
- 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>
- Kelly, S. E., & Farrimond, H. R. (2011). Non-Invasive Prenatal Genetic Testing : A Study of Public Attitudes. *Public Health Genomics*, 15(2), 73-81. <https://doi.org/10.1159/000331254>
- Kipnis, K. (2004). Vulnerability in Research Subjects. In: Thomasma, D.C., Weisstub, D.N. (eds) *The Variables of Moral Capacity. International Library of Ethics, Law, and the New Medicine*, vol 21. Springer, Dordrecht. https://doi.org/10.1007/978-1-4020-2552-5_16
- Kleiderman, E., Knoppers, B. M., Fernandez, C. V., Boycott, K. M., Ouellette, G., Wong-Rieger, D., Adam, S., Richer, J., & Avard, D. (2014). Returning incidental findings from genetic research to children : Views of parents of children affected by rare diseases. *Journal of Medical Ethics*, 40(10), 691-696. <https://doi.org/10.1136/medethics-2013-101648>
- 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>
- Kliff, S., & Bhatia, A. (1 janvier 2022). When They Warn of Rare Disorders, These Prenatal Tests Are Usually Wrong. *The New York Times*. <https://www.nytimes.com/2022/01/01/upshot/pregnancy-birth-genetic-testing.html>
- Kukla, R. (2007). *The Dream of the Perfect Child*. Joan Rothschild Bloomington. Indiana University Press : 2005. *Hypatia*, 22(4), 199-203. <https://doi.org/10.2979/hyp.2007.22.4.199>
- Kuran, C.H.A., Morsut, C., Kruke, B.I., Krüger, M., Segnestam, L., Orru, K., Nævestad, T.O., Airola, M., Keränen, J., Gabel, F., Hansson, S., Torpan, S. (2020). Vulnerability and Vulnerable Groups from an Intersectionality Perspective. *International Journal of Disaster Risk Reduction*, 50(2020), 101826. <https://doi.org/10.1016/j.ijdrr.2020.101826>
- Laberge, A.-M., Birko, S., Lemoine, M.-È., Le Clerc-Blain, J., Haidar, H., Affdal, A. O., Dupras, C., & Ravitsky, V. (2019). Canadian Pregnant Women’s Preferences Regarding NIPT for Down Syndrome : The Information They Want, How They Want to Get It, and With Whom They Want to

- Discuss It. *Journal of Obstetrics and Gynaecology Canada*, 41(6), 782-791.
<https://doi.org/10.1016/j.jogc.2018.11.003>
- Lally, M., & Valentine-French, S. (2021). 2.4 : *Chromosomal Abnormalities*.
<https://opentextbooks.concordia.ca/lifespandevelopment/chapter/2-4-chromosomal-abnormalities/>
- Lalvani, P. (2008). Mothers of children with Down syndrome : Constructing the sociocultural meaning of disability. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 46(6), 436-445.
<https://doi.org/10.1352/2008.46:436-445>
- Lannoo, L., van der Meij, K. R., Bekker, M. N., De Catta, L., Deckers, S., Devriendt, K., Roggen, N., Robert-Jan, H. G., van der Wal, J., Macville, M. V., Martin, L., Sistermans, E. A., Van Calsteren, K., Van Keirsbilck, J., Crombag, N., & Henneman, L. (2023). A cross-country comparison of pregnant women’s decision-making and perspectives when opting for non-invasive prenatal testing in the Netherlands and Belgium. *Prenatal Diagnosis*, 43(3), 294-303. <https://doi.org/10.1002/pd.6329>
- Lawson, K. L. (2003). Perceptions of Deservedness of Social Aid as a Function of Prenatal Diagnostic Testing1. *Journal of Applied Social Psychology*, 33(1), 76-90. <https://doi.org/10.1111/j.1559-1816.2003.tb02074.x>
- Lazarin, G. A., Hawthorne, F., Collins, N. S., Platt, E. A., Evans, E. A., & Haque, I. S. (2014). Systematic Classification of Disease Severity for Evaluation of Expanded Carrier Screening Panels. *PLOS ONE*, 9(12), e114391. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0114391>
- Lejeune, J., Gautier, M., & Turpin, R. (1959). [Study of somatic chromosomes from 9 mongoloid children]. *Comptes Rendus Hebdomadaires Des Seances De l'Academie Des Sciences*, 248(11), 1721-1722.
- Lemoine, M.E. & Ravitsky, V. (2020). “The Down Syndrome Information Act and Mere-difference: Redefining the scope of prenatal testing conversations?” In: *Beyond Disadvantage: Disability, Law, and Bioethics*. I. Glenn Cohen, Carmel Shachar, Anita Silvers & Michael Ashley Stein (Eds.). Cambridge University Press.
- Lewis, C., Hill, M., & Chitty, L. S. (2016). 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>
- Lewis, C., Hill, M., Silcock, C., Daley, R., & Chitty, L. S. (2014). Non-invasive prenatal testing for trisomy 21 : A cross-sectional survey of service users’ views and likely uptake. *BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 121(5), 582-594. <https://doi.org/10.1111/1471-0528.12579>
- Lewis, C., Silcock, C., & Chitty, L. S. (2013). Non-invasive prenatal testing for Down’s syndrome : Pregnant women’s views and likely uptake. *Public Health Genomics*, 16(5), 223-232.
<https://doi.org/10.1159/000353523>
- Lewit-Mendes, M. F., Robson, H., Kelley, J., Elliott, J., Brown, E., Menezes, M., & Archibald, A. D. (2023). Experiences of receiving an increased chance of sex chromosome aneuploidy result from

- non-invasive prenatal testing in Australia : “A more complicated scenario than what I had ever realized”. *Journal of Genetic Counseling*, 32(1), 213-223. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1635>
- Li, G., & Allyse, M. (2016). Experiences of Mandarin-speaking and English-speaking women of undergoing non-invasive prenatal genetic screening. *Ethics, Medicine and Public Health*, 2(3), 372-382. <https://doi.org/10.1016/j.jemep.2016.07.007>
- Liao, G. J. W., Chan, K. C. A., Jiang, P., Sun, H., Leung, T. Y., Chiu, R. W. K., & Lo, Y. M. D. (2012). Noninvasive Prenatal Diagnosis of Fetal Trisomy 21 by Allelic Ratio Analysis Using Targeted Massively Parallel Sequencing of Maternal Plasma DNA. *PLOS ONE*, 7(5), e38154. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0038154>
- Likar, I. P., Jere, K. S., Možina, T., Verdenik, I., & Tul, N. (2020). Pregnancy Loss After Amniocentesis and Chorionic Villus Sampling : Cohort Study. *Slovenian Journal of Public Health*, 60(1), 25-29. <https://doi.org/10.2478/sjph-2021-0005>
- Lippman, A. (1991). Prenatal Genetic Testing and Screening : Constructing Needs and Reinforcing Inequities. *American Journal of Law & Medicine*, 17(1-2), 15-50. <https://doi.org/10.1017/S0098858800007917>
- Lo, Y. M., Corbetta, N., Chamberlain, P. F., Rai, V., Sargent, I. L., Redman, C. W., & Wainscoat, J. S. (1997). Presence of fetal DNA in maternal plasma and serum. *Lancet (London, England)*, 350(9076), 485-487. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(97\)02174-0](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(97)02174-0)
- Lo, Y. M. D., Chan, K. C. A., Sun, H., Chen, E. Z., Jiang, P., Lun, F. M. F., Zheng, Y. W., Leung, T. Y., Lau, T. K., Cantor, C. R., & Chiu, R. W. K. (2010). Maternal plasma DNA sequencing reveals the genome-wide genetic and mutational profile of the fetus. *Science Translational Medicine*, 2(61), 61ra91. <https://doi.org/10.1126/scitranslmed.3001720>
- Long, S., O’Leary, P., & Dickinson, J. E. (2023). Western Australian women’s expectations for expanded NIPT-An online survey regarding NIPT for single gene, recessive and chromosomal conditions. *Journal of Genetic Counseling*. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1715>
- Madeo, A. C., Biesecker, B. B., Brasington, C., Erby, L. H., & Peters, K. F. (2011). The relationship between the genetic counseling profession and the disability community : A commentary. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 155(8), 1777-1785. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.34054>
- Mackenzie, C. & Stoljar, N. (2000). Introduction. In *Autonomy Refigured*. In Mackenzie, C. & Stoljar, N. (Eds.), *Relational Autonomy: Feminist Perspectives on Autonomy, Agency, and the Social Self* (p.3-31). Oxford University Press.
- Maguire, T. (2019). Perspectives of Pregnant People and Clinicians on Noninvasive Prenatal Testing : A Systematic Review and Qualitative Meta-synthesis. *Ontario health technology assessment series*, 19, 1-38.
- Malo, M.-F. (2022). *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. [Mémoire de maîtrise, Université de Montréal]. Papyrus.

<https://papyrus.bib.umontreal.ca/xmlui/handle/1866/27411>

- Mansfield, C., Hopfer, S., & Marteau, T. M. (1999). Termination rates after prenatal diagnosis of Down syndrome, spina bifida, anencephaly, and Turner and Klinefelter syndromes : A systematic literature review. *Prenatal Diagnosis*, 19(9), 808-812. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1097-0223\(199909\)19:9<808::AID-PD637>3.0.CO;2-B](https://doi.org/10.1002/(SICI)1097-0223(199909)19:9<808::AID-PD637>3.0.CO;2-B)
- Markens, S., Browner, C. H., & Press, N. (1999). 'Because of the risks': How US pregnant women account for refusing prenatal screening. *Social Science & Medicine* (1982), 49(3), 359-369. [https://doi.org/10.1016/s0277-9536\(99\)00097-0](https://doi.org/10.1016/s0277-9536(99)00097-0)
- Mcewen, N. (2005). The territorial politics of social policy development in multi-level states. *Regional & Federal Studies*, 15(4), 537-554. <https://doi.org/10.1080/13597560500230722>
- McMahan, J. (2005). Preventing the Existence of People with Disabilities. Dans D. Wasserman, J. Bickenbach, & R. Wachbroit (Éds.), *Quality of Life and Human Difference : Genetic Testing, Health Care, and Disability* (p. 142-171). Cambridge University Press. <https://doi.org/10.1017/CBO9780511614590.007>
- Mealer, M., & Jones Rn, J. (2014). Methodological and ethical issues related to qualitative telephone interviews on sensitive topics. *Nurse Researcher*, 21(4), 32-37. <https://doi.org/10.7748/nr2014.03.21.4.32.e1229>
- Michie, M., & Allyse, M. (2015). Old Questions, New Paradigms : Ethical, Legal, and Social Complications of Noninvasive Prenatal Testing. *AJOB Empirical Bioethics*, 6(1), 1-4. <https://doi.org/10.1080/23294515.2014.993440>
- Michie, M., Kraft, S. A., Minear, M. A., Ryan, R. R., & Allyse, M. A. (2016). Informed decision-making about prenatal cfDNA screening : An assessment of written materials. *Ethics, Medicine and Public Health*, 2(3), 362-371. <https://doi.org/10.1016/j.jemep.2016.05.004>
- 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, 369-398. <https://doi.org/10.1146/annurev-genom-090314-050000>
- Morain, S., Greene, M. F., & Mello, M. M. (2013). A new era in noninvasive prenatal testing. *The 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). Toward an Ethically Sensitive Implementation of Noninvasive Prenatal Screening in the Global Context. *Hastings Center Report*, 47(2), 41-49. <https://doi.org/10.1002/hast.690>
- Munro et al. (s. d.). *Munro et al_2018_Attitudes prenatal screening.pdf*. Consulté 22 septembre 2022, à l'adresse https://www.dropbox.com/home/PEGASUS-2%20-%20%C3%89quipe/Sources%20-%20Librairie%20EndNote/PEGASUS_2019-04-10.Data/PDF/0084353895?preview=Munro+et+al_2018_Attitudes+prenatal+screening.pdf

- Norton, M. E., Jacobsson, B., Swamy, G. K., Laurent, L. C., Ranzini, A. C., Brar, H., Tomlinson, M. W., Pereira, L., Spitz, J. L., Hollemon, D., Cuckle, H., Musci, T. J., & Wapner, R. J. (2015). Cell-free DNA Analysis for Noninvasive Examination of Trisomy. *New England Journal of Medicine*, 372(17), 1589-1597. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1407349>
- Oepkes, D., Yaron, Y., Kozlowski, P., Rego de Sousa, M. J., Bartha, J. L., van den Akker, E. S., Dornan, S. M., Krampl-Bettelheim, E., Schmid, M., Wielgos, M., Cirigliano, V., Di Renzo, G. C., Cameron, A., Calda, P., & Tabor, A. (2014). Counseling for non-invasive prenatal testing (NIPT) : What pregnant women may want to know. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, 44(1), 1-5. <https://doi.org/10.1002/uog.13394>
- Ouellette, A. (2015). Selection against Disability : Abortion, ART, and Access. *The Journal of Law, Medicine & Ethics*, 43(2), 211-223. <https://doi.org/10.1111/jlme.12235>
- Parens, E., & Asch, A. (1999). Special Supplement : The Disability Rights Critique of Prenatal Genetic Testing Reflections and Recommendations. *The Hastings Center Report*, 29(5), S1-S22. <https://doi.org/10.2307/3527746>
- Pascoe Leahy, C. (2022). The afterlife of interviews : Explicit ethics and subtle ethics in sensitive or distressing qualitative research. *Qualitative Research*, 22(5), 777-794. <https://doi.org/10.1177/14687941211012924>
- Perrot, A., & Horn, R. (2023). 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*, 49(7), 471-473. <https://doi.org/10.1136/medethics-2021-107912>
- Peter, W. G. (1971). Ethical Perspectives in the Use of Genetic Knowledge. *BioScience*, 21(22), 1133-1137. <https://doi.org/10.2307/1296100>
- Peterson, M. (2012). Disability advocacy and reproductive choice : Engaging with the expressivist objection. *Journal of Genetic Counseling*, 21(1), 13-16. <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9412-7>
- Phillips, A., Borry, P., Hoyweghen, I. V., & Vears, D. F. (2021). Disclosure of genetic information to family members : A systematic review of normative documents. *Genetics in Medicine*, 23(11), 2038-2046. <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01248-0>
- Porreco, R. P., Garite, T. J., Maurel, K., Marusiak, B., Obstetrix Collaborative Research Network, Ehrich, M., van den Boom, D., Deciu, C., & Bombard, A. (2014). Noninvasive prenatal screening for fetal trisomies 21, 18, 13 and the common sex chromosome aneuploidies from maternal blood using massively parallel genomic sequencing of DNA. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, 211(4), 365.e1-12. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2014.03.042>
- Pratte, A. (2004). *Encadrement normatif du dépistage par analyse de sérum maternel, une technique de dépistage prénatal*. <https://papyrus.bib.umontreal.ca/xmlui/handle/1866/2405>

- Programme québécois de dépistage prénatal—Professionnels de la santé—MSSS.* (s. d.). Consulté 10 juillet 2023, à l'adresse <https://www.msss.gouv.qc.ca/professionnels/perinatalite/programme-quebecois-de-depistage-prenatal/>
- Ravitsky, V., Birko, S., Le Clerc-Blain, J., Haidar, H., Affdal, A. O., Lemoine, M.-È., Dupras, C., & Laberge, A.-M. (2021). Noninvasive Prenatal Testing : Views of Canadian Pregnant Women and Their Partners Regarding Pressure and Societal Concerns. *AJOB Empirical Bioethics*, 12(1), 53-62. <https://doi.org/10.1080/23294515.2020.1829173>
- Ravitsky, V., Rousseau, F., & Laberge, A.-M. (2017). Providing Unrestricted Access to Prenatal Testing Does Not Translate to Enhanced Autonomy. *The American Journal of Bioethics: AJOB*, 17(1), 39-41. <https://doi.org/10.1080/15265161.2016.1251651>
- 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>
- Rapp, R. (1988). Moral Pioneers, *Women & Health*, 13:1-2, 101-117. DOI: [10.1300/J013v13n01_09](https://doi.org/10.1300/J013v13n01_09)
- Ray, F. (2023, avril 27). *ISPD Position Statement on Noninvasive Prenatal Testing Calls for Greater Nuance*. GenomeWeb. <https://www.genomeweb.com/policy-legislation/ispd-position-statement-noninvasive-prenatal-testing-calls-greater-nuance>
- Richardson, J. P., Ahlawat, N., Riggan, K. A., Close, S., & Allyse, M. A. (2022). Experiences of individuals receiving a sex chromosome multिसomy diagnosis. *Journal of Community Genetics*, 13(6), 619-628. <https://doi.org/10.1007/s12687-022-00604-0>
- Riggan, K. A., Gross, B., Close, S., Steinberg, A., & Allyse, M. A. (2023). « Knowledge is Power » : Parent Views on the Benefits of Early Diagnosis and Awareness of Sex Chromosome Multisomy Among Pediatric Professionals. *Journal of Developmental and Behavioral Pediatrics: JDBP*, 44(2), e119-e125. <https://doi.org/10.1097/DBP.0000000000001153>
- Rizk, C. (2021, novembre 19). *Natera Accused of Unfair, Deceptive Billing Practices Related to NIPT Services in New LawsUIT*. GenomeWeb. <https://www.genomeweb.com/molecular-diagnostics/natera-accused-unfair-deceptive-billing-practices-related-nipt-services-new>
- Roadhouse, C., Shuman, C., Anstey, K., Sappleton, K., Chitayat, D., & Ignagni, E. (2018). Disability Experiences and Perspectives Regarding Reproductive Decisions, Parenting, and the Utility of Genetic Services : A Qualitative Study. *Journal of Genetic Counseling*. <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0265-1>
- Roberts, M. A. (2022). The Nonidentity Problem. Dans E. N. Zalta & U. Nodelman (Éds.), *The Stanford Encyclopedia of Philosophy* (Winter 2022). Metaphysics Research Lab, Stanford University. <https://plato.stanford.edu/archives/win2022/entries/nonidentity-problem/>
- Roy, D. J., Baudouin, J.-L., Dickens, B. M., & Williams, J. R. (1995). *La bioéthique : Ses fondements et ses controverses*. Éditions du Renouveau pédagogique.

- 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>
- Sagi-Dain, L., Singer, A., Petersen, O. B., Lou, S., & Vogel, I. (2021). Trends in Non-invasive Prenatal Screening and Invasive Testing in Denmark (2000–2019) and Israel (2011–2019). *Frontiers in Medicine*, 8, 768997. <https://doi.org/10.3389/fmed.2021.768997>
- Saleh, L., Parker, G., Stevenson, M., & Miller, F. A. (2023). A comparative analysis of non-invasive prenatal testing in Ontario and Quebec : The role of governing style in health technology innovation & adoption. *BMC Health Services Research*, 23(1), 231. <https://doi.org/10.1186/s12913-023-09245-6>
- Schöne-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>
- Scott, C. J., Futter, M., & Wonkam, A. (2013). Prenatal diagnosis and termination of pregnancy : Perspectives of South African parents of children with Down syndrome. *Journal of Community Genetics*, 4(1), 87-97. <https://doi.org/10.1007/s12687-012-0122-0>
- Scott, M., Foley, K.-R., Bourke, J., Leonard, H., & Girdler, S. (2014). « I have a good life » : The meaning of well-being from the perspective of young adults with Down syndrome. *Disability and Rehabilitation*, 36(15), 1290-1298. <https://doi.org/10.3109/09638288.2013.854843>
- Seavilleklein, V. (2009). Challenging the Rhetoric of Choice in Prenatal Screening. *Bioethics*, 23(1), 68-77. <https://doi.org/10.1111/j.1467-8519.2008.00674.x>
- Sebire, E. (2023). Implementation and impact of non-invasive prenatal testing (NIPT) for Down Syndrome: A Systematic Review and Meta-Analysis [unpublished]. [Données extraites de thèse doctorale, Université d'Aberdeen, UK].
- Shakespeare, T. (1998). Choices and Rights : Eugenics, genetics and disability equality. *Disability & Society*, 13(5), 665-681. <https://doi.org/10.1080/09687599826452>
- Sheinis, M., Bensimon, K., & Selk, A. (2018). Patients' Knowledge of Prenatal Screening for Trisomy 21. *Journal of Genetic Counseling*, 27(1), 95-103. <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0126-3>
- Silverio, S. A., Sheen, K. S., Bramante, A., Knighting, K., Koops, T. U., Montgomery, E., November, L., Soulsby, L. K., Stevenson, J. H., Watkins, M., Easter, A., & Sandall, J. (2022). Sensitive, Challenging, and Difficult Topics : Experiences and Practical Considerations for Qualitative Researchers. *The International Journal of Qualitative Methods*, 21(16094069221124740). <https://doi.org/10.1177/16094069221124739>
- Silvers, A., Wasserman, D., Mahowald, Mary B. & Becker, Lawrence C. (1998). *Disability, Difference, Discrimination: Perspectives on Justice in Bioethics and Public Policy*. Rowman & Littlefield Publishers.
- Singer, P. (2000). Severe Impairment and the Beginning of Life, *APA Newsletter on Philosophy and Medicine*, 99, 246-248.

- Sparks, A. B., Wang, E. T., Struble, C. A., Barrett, W., Stokowski, R., McBride, C., Zahn, J., Lee, K., Shen, N., Doshi, J., Sun, M., Garrison, J., Sandler, J., Hollemon, D., Pattee, P., Tomita-Mitchell, A., Mitchell, M., Stuelpnagel, J., Song, K., & Oliphant, A. (2012). Selective analysis of cell-free DNA in maternal blood for evaluation of fetal trisomy. *Prenatal Diagnosis*, *32*(1), 3-9. <https://doi.org/10.1002/pd.2922>
- Stephens, J. (2017, 3 janvier). Benefits of teaching students de-escalation and breakaway skills. *Nursing Times*. <https://www.nursingtimes.net/roles/nurse-educators/benefits-of-teaching-students-de-escalation-and-breakaway-skills-03-01-2017/>
- Strnadová, I., Loblinzk, J., Scully, J. L., Danker, J., Tso, M., Jackaman, K.-M., Dunn, M., Willow, S. A., Sarfaraz, S., Fitzgerald, V., Boyle, J., & Palmer, E. E. (2023). “I am not a number!” Opinions and preferences of people with intellectual disability about genetic healthcare. *European Journal of Human Genetics*, 1-9. <https://doi.org/10.1038/s41431-023-01282-3>
- Tabor, A., Philip, J., Madsen, M., Bang, J., Obel, E. B., & Nørgaard-Pedersen, B. (1986). Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women. *Lancet (London, England)*, *1*(8493), 1287-1293. [https://doi.org/10.1016/s0140-6736\(86\)91218-3](https://doi.org/10.1016/s0140-6736(86)91218-3)
- Takashima, S., Ieshima, A., Nakamura, H., & Becker, L. E. (1989). Dendrites, dementia and the Down syndrome. *Brain & Development*, *11*(2), 131-133. [https://doi.org/10.1016/s0387-7604\(89\)80082-8](https://doi.org/10.1016/s0387-7604(89)80082-8)
- Tartaglia (Nicole). (s. d.). *The eXtraordinary Babies Study : Natural History of Health and Neurodevelopment in Infants and Young Children with Sex Chromosome Trisomy*. Consulté 4 juillet 2023, à l'adresse <https://reporter.nih.gov/project-details/9733758>
- Thomas, S. P., Keller, M. A., Ranson, T., & Willard, R. E. (2023). Patient perspectives on noninvasive prenatal testing among black women in the United States : A scoping review. *BMC Pregnancy and Childbirth*, *23*(1), 183. <https://doi.org/10.1186/s12884-023-05423-w>
- Van Den Bogaert, K., Lannoo, L., Brison, N., Gatinois, V., Baetens, M., Blaumeiser, B., Boemer, F., Boulard, L., 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), Article 6. <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01101-4>
- van der Meij, K. R. M., Sistermans, E. A., Macville, M. V. E., Stevens, S. J. C., Bax, C. J., Bekker, M. N., Bilardo, C. M., Boon, E. M. J., Boter, M., Diderich, K. E. M., de Die-Smulders, C. E. M., Duin, L. K., Faas, B. H. W., Feenstra, I., Haak, M. C., Hoffer, M. J. V., den Hollander, N. S., Hollink, I. H. I. M., Jehes, F. S., ... Dutch NIPT Consortium. (2019). TRIDENT-2 : National Implementation of Genome-wide Non-invasive Prenatal Testing as a First-Tier Screening Test in the Netherlands. *American Journal of Human Genetics*, *105*(6), 1091-1101. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2019.10.005>
- van Schendel, R. V., Dondorp, W. J., Timmermans, D. R. M., van Hugte, E. J. H., de Boer, A., Pajkrt, E., Lachmeijer, A. M. A., & Henneman, L. (2015). NIPT-based screening for Down syndrome and

- beyond : What do pregnant women think? *Prenatal Diagnosis*, 35(6), 598-604.
<https://doi.org/10.1002/pd.4579>
- van Schendel, R. V., Kater-Kuipers, A., van Vliet-Lachotzki, E. H., Dondorp, W. J., Cornel, M. C., & Henneman, L. (2017). What Do Parents of Children with Down Syndrome Think about Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT)? *Journal of Genetic Counseling*, 26(3), 522-531.
<https://doi.org/10.1007/s10897-016-0012-4>
- 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: EJHG*, 22(12), 1345-1350.
<https://doi.org/10.1038/ejhg.2014.32>
- 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., 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>
- Viuff, M. H., Stochholm, K., Ulbjerg, N., Nielsen, B. B., Danish Fetal Medicine Study Group, & Gravholt, C. H. (2015). Only a minority of sex chromosome abnormalities are detected by a national prenatal screening program for Down syndrome. *Human Reproduction (Oxford, England)*, 30(10), 2419-2426. <https://doi.org/10.1093/humrep/dev192>
- 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 & Gynecology*, 212(3), 332.e1-332.e9.
<https://doi.org/10.1016/j.ajog.2014.11.041>
- Watts, G., & Newson, A. J. (2021). To offer or request? Disclosing variants of uncertain significance in prenatal testing. *Bioethics*, 35(9), 900-909. <https://doi.org/10.1111/bioe.12932>
- Williams, S. C. (2022, janvier 5). *The Hidden Costs of Prenatal Screening*. Plough. <https://plough-prod-sc-cd-premium.azurewebsites.net/en/topics/justice/culture-of-life/the-hidden-costs-of-prenatal-screening>
- Yi, H., Hallowell, N., Griffiths, S., & Leung, T. Y. (2013). Motivations for Undertaking DNA Sequencing-Based Non-Invasive Prenatal Testing for Fetal Aneuploidy : A Qualitative Study with Early Adopter Patients in Hong Kong. *PLOS ONE*, 8(11), e81794. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0081794>
- 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>

Zhang, B., Lu, B.-Y., Yu, B., Zheng, F.-X., Zhou, Q., Chen, Y.-P., & Zhang, X.-Q. (2017). Noninvasive prenatal screening for fetal common sex chromosome aneuploidies from maternal blood. *The Journal of International Medical Research*, 45(2), 621-630. <https://doi.org/10.1177/0300060517695008>

Zhang, S. (18 novembre 2020). *The Last Children of Down Syndrome*. The Atlantic.

<https://www.theatlantic.com/magazine/archive/2020/12/the-last-children-of-down-syndrome/616928/>

Zhong, A., Darren, B., Loiseau, B., He, L. Q. B., Chang, T., Hill, J., & Dimaras, H. (2021). Ethical, social, and cultural issues related to clinical genetic testing and counseling in low- and middle-income countries : A systematic review. *Genetics in Medicine*, 23(12), 2270-2280.

<https://doi.org/10.1038/s41436-018-0090-9>

Zimmermann, B., Hill, M., Gemelos, G., Demko, Z., Banjevic, M., Baner, J., Ryan, A., Sigurjonsson, S., Chopra, N., Dodd, M., Levy, B., & Rabinowitz, M. (2012). Noninvasive prenatal aneuploidy testing of chromosomes 13, 18, 21, X, and Y, using targeted sequencing of polymorphic loci. *Prenatal Diagnosis*, 32(13), 1233-1241. <https://doi.org/10.1002/pd.3993>

Annexe 1 : grille d'entrevue

Introduction

Bonjour et merci d'avoir accepté de me rencontrer aujourd'hui dans le cadre de notre 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, c'est-à-dire pour *toutes* les personnes enceintes, et sur l'élargissement des conditions qui seraient testées avec cette technologie. Cette entrevue, qui va porter sur ces questions, devrait durer environ 60 minutes. Il est possible que certains thèmes abordés suscitent des émotions plus difficiles. Conformément à ce qui est indiqué dans le formulaire de consentement, vous avez la possibilité de vous retirer à tout moment durant l'entrevue ou le projet sans avoir à mentionner de raison. Vous pouvez aussi choisir de ne pas être enregistré.e, et ce même si vous avez déjà fourni un consentement à la captation audio auparavant.

Questions de contextualisation

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 savez-vous du test?
2. Avez-vous une expérience personnelle avec ce test? Si oui, dans quel contexte?

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

Les prochaines questions sont liées aux enjeux généraux mentionnés précédemment donc quant à l'implantation, puis à l'expansion du TGPNI dans un programme provincial de dépistage prénatal.
[Se référer à l'affiche synthèse informative au besoin]

1. Selon vous, 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 professionnel.le.s 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. Pour vous, quels seraient les effets de l'offre du TGPNI comme test de première intention sur les personnes qui naîtront avec [la condition en question]?

5. Selon vous, 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. Comment le TGPNI pourrait-il répondre aux besoins des femmes enceintes ou de la société?

Enjeux spécifiques aux proches des personnes vivant avec les conditions testées Thème 1: L'impact social de l'implantation du TGPNI comme test de première intention

1.1 Pensez-vous que l'implantation du TGPNI en 1^{re} intention pourrait augmenter le nombre d'interruptions de grossesse, ou encore créer davantage de pression sociale vis-à-vis une interruption de grossesse en cas de résultats positifs et/ou une stigmatisation des femmes/couples qui font un choix contraire?

1.2 Avec des résultats disponibles au premier trimestre, pensez-vous que le TGPNI pourrait conduire à des décisions d'interruption de grossesse prises plus à la légère?

1.3 Croyez-vous que l'implantation du TGPNI pourrait conduire à une routinisation accrue du dépistage prénatal ou encore *augmenter l'attente sociale d'y avoir recours*?

Thème 2 : L'impact social de l'élargissement de la portée du dépistage

2.1 Pensez-vous que l'élargissement de la portée du dépistage prénatal pourrait avoir un impact sur la perception et l'acceptabilité sociale des conditions génétiques ciblées?

2.2 Selon vous, est-ce que cette expansion pourrait contribuer à augmenter la discrimination envers les personnes qui vivent avec ces conditions?

2.3 À votre avis, cette expansion pourrait-elle conduire à une diminution du soutien social et/ou de la recherche médicale pour les personnes ayant ces conditions?

2.4 Pensez-vous que l'élargissement de la portée du TGPNI pourrait conduire à une diminution, voire à une perte de la diversité dans la société?

Thème 3 : Les émotions/expériences en lien avec l'offre actuelle de dépistage prénatal et l'impact du programme public sur l'acceptabilité sociale des conditions testées

3.1 Ressentez-vous que la condition de [votre proche] est sujette à des opinions ou à des jugements de la part de certaines personnes?

3.1.2 Y a-t-il des mots ou des expressions qui sont employés pour décrire la personne ou pour décrire la condition envers lesquels vous ressentez certaines émotions?

Pour les femmes/couples qui ont choisi de ne pas passer de dépistage prénatal ou qui ont poursuivi une grossesse malgré un résultat positif :

3.2 Sentez-vous que vous-même êtes sujet.te à une certaine forme de stigmatisation ou de discrimination en raison des choix personnels que vous avez faits par rapport à cet enfant?

3.3 Sentez-vous que votre enfant est sujet.te à une certaine forme de stigmatisation ou de discrimination en lien avec les choix qui ont été faits pour lui/elle?

3.4 Quelle est votre expérience avec [la condition testée concernée] par rapport à ce qui est véhiculé par la société en général?

3.5 Quelle est votre expérience avec [la condition testée concernée] par rapport à ce qui est véhiculé par les professionnel.le.s de la santé?

Fin de l'entrevue

C'est ce qui conclut notre entretien aujourd'hui. Merci encore d'avoir accepté de me rencontrer. Les propos que j'ai recueillis vont être mis en commun avec ceux des autres groupes de personnes concernés par ces questions, pour nous permettre de formuler des recommandations qui tiennent véritablement compte des perspectives et attitudes des individus concernés. Avant de clore et de cesser l'enregistrement, y a-t-il autre chose que vous voudriez ajouter?

Annexe 2 : guide de codage

Nom	Description
CONSÉQUENCES SOCIÉTALES DÉPISTAGE PRÉNATAL	Catégorie
Ciblage interruptions de grossesse	La sous-catégorie est codée lorsque le répondant mentionne que le ciblage des interruptions de grossesse est ou deviendra une conséquence sociale du dépistage prénatal
Augmentation, banalisation IVG - effets sociaux	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne que l'augmentation ou la banalisation des IVG fait ou fera partie des effets du ciblage des interruptions de grossesse
Jugement si poursuite de grossesse	Le code est utilisé lorsque le répondant estime qu'il y a ou aura un jugement associé à la poursuite de la grossesse, parmi les effets du ciblage des interruptions de grossesse
Préjudices émotionnels ou psychologiques	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne de réels ou potentiels préjudices émotionnels ou psychologiques associés au ciblage des interruptions de grossesse
Conséquences - enfants à naître	La sous-catégorie est codée lorsque le répondant mentionne une ou des conséquence(s) sociale(s) du dépistage prénatal sur les enfants à naître
Conséquences positives - augmentation préparation (échelles micro et macro)	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne l'augmentation de la préparation comme une conséquence positive du dépistage prénatal, qui bénéficiera aux enfants à naître
Diminution de l'exposition	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne la diminution de l'exposition comme une conséquence du dépistage prénatal sur les enfants à naître
Diminution du financement, services publics	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne la diminution du financement et/ou des services publics comme une conséquence du dépistage prénatal sur les enfants à naître
Réduction diversité génétique, spectre neurodivergence	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne la réduction de la diversité génétique et/ou du spectre de la neurodivergence comme une conséquence du dépistage prénatal sur les enfants à naître

Nom	Description
Conséquences de l'offre du TGPNI sur communauté	La sous-catégorie est codée lorsque le répondant mentionne une ou des conséquence(s) sociétale(s) de l'offre du TGPNI sur la communauté de personnes vivant avec ou côtoyant la neurodivergence
Comparaison avec autres formes de neurodivergence (TSA)	Le code est utilisé lorsque le répondant fait une comparaison avec d'autres formes de neurodivergence, notamment les troubles du spectre de l'autisme
Comparaison avec autres pays	Le code est utilisé lorsque le répondant fait une comparaison avec la situation dans d'autres pays
Jugement si pas de dépistage, routinisation	Le code est utilisé lorsque le répondant estime qu'il y a un jugement lorsque la personne n'a pas recours au dépistage, ou que cette attitude est sujette à une routinisation
Discrimination envers groupe minoritaire	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne que le dépistage prénatal ou la société exerce une discrimination envers le groupe minoritaire des personnes vivant avec les conditions concernées
Fermeture à la différence et stéréotypes, moins acceptabilité sociale	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne que le dépistage prénatal entraîne une fermeture à la différence et véhicule des stéréotypes, générant moins d'acceptabilité sociale
Hiérarchisation de la société, discours capacitiste, dévalorisation de la vie	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne que le dépistage prénatal entraîne une hiérarchisation dans la société ou véhicule un discours capacitiste lié à une dévalorisation de la vie des personnes génétiquement différentes
Paradoxe principes EDI - climat social	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne un décalage entre les principes d'équité, diversité et inclusion par rapport au climat social
Préjugés favorables ou réducteurs	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne des préjugés favorables ou réducteurs quant à la condition génétique concernée
Questionnements sur légitimité de cibler T21	Le code est utilisé lorsque le répondant se questionne sur la légitimité de cibler la trisomie 21 dans le dépistage prénatal
Réflexions sur liens avec eugénisme	Le code est utilisé lorsque le répondant émet des réflexions sur les liens entre dépistage prénatal et tendances eugéniques
Opinion-jugement de société sur DI	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant estime qu'il y a une opinion de la société sur la déficience intellectuelle sous la forme d'un jugement

Nom	Description
Autoperception des gens avec cond géné	Le code est utilisé lorsque le répondant est une personne avec une condition génétique et mentionne sa propre perception de soi-même
Qualité de vie des gens avec cond géné ou leurs proches	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne sa qualité de vie en tant que proche ou personne vivant avec une condition génétique
Sensibilisation DI, neurodivergence, différence	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne l'importance de la sensibilisation à la déficience intellectuelle, à la neurodivergence ou à la différence en général
OPINION DE LA PERS SUR DÉPISTAGE PRÉNATAL	Catégorie
Connaissances préalables	Le code est utilisé lorsque le répondant fait état de ses connaissances préalables sur le dépistage prénatal
Connaissances limitées (ou nulles)	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que ses connaissances sont limitées, voire nulles, en matière de dépistage prénatal
Infos données ds programme initial	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne les informations qui lui ont été données au début du processus de dépistage prénatal
Enjeux reliés au libre-choix	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant est une personne avec une condition génétique et mentionne sa propre perception de soi-même
Formation des professionnels de la santé	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne un aspect de la formation des professionnel.le.s de la santé
Importance de posture neutre	Le code est utilisé lorsque le répondant souligne l'importance pour les professionnel.le.s de la santé d'adopter une posture neutre
Lacunes de la formation médicale ou professionnelle	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne une lacune dans la formation médicale ou professionnelle en santé
Manque d'infos fournies	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que les informations fournies dans le processus de dépistage n'étaient pas suffisantes
Perspective médicale biaisée	Le code est utilisé lorsque le répondant fait référence aux biais et postures des professionnel.le.s de la santé à l'égard des conditions génétiques et du dépistage

Nom	Description
Perception importance du libre-choix en dépistage prénatal	Le code est utilisé lorsque le répondant fait état de sa perception vis-à-vis de l'importance du libre choix à travers le processus de dépistage prénatal
Expérience perso avec test	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne un élément de son expérience personnelle avec le TGPNI
Biais, impact sur la position actuelle	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne comment son expérience personnelle avec le dépistage a eu un impact ou biais sur sa position actuelle face au dépistage
Changement perspective sur la condition	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne comment le vécu ou la réalité avec une condition génétique informe différemment la perception de cette condition (avant/après)
Choc de l'annonce, facteurs stressants	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne les facteurs stressants ou le choc de l'annonce des résultats du test
Intégration et impact avec dynamique familiale	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne comment la personne vivant avec la condition génétique a modifié la dynamique familiale
Rapport au consentement libre et éclairé	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne son rapport au consentement libre et éclairé dans son expérience personnelle
Recours au TGPNI et explications	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne s'il a utilisé le TGPNI et les explications relatives à ce choix
Refus du TGPNI et justifications	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne s'il a refusé le TGPNI et les explications relatives à ce choix
Rôle soutien, conseil auprès d'autrui	Le code est utilisé lorsque le répondant estime avoir un rôle de soutien ou de conseil auprès d'autrui sur la base de sa réalité
Nécessité info équilibrée, transparence, accompagnement	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant souligne la nécessité d'obtenir de l'information équilibrée et transparente et un accompagnement à travers le processus de dépistage
Réflexions sur adoption (place, tabou, alternative)	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant émet des réflexions sur la place de l'adoption dans le continuum d'options
Temps dans la prise de décision	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant souligne le facteur du temps dans la prise de décision par rapport à l'utilisation du dépistage ou à l'interruption de grossesse

Nom	Description
OPINION SUR CHOIX TERMINOLOGIE, LANGAGE	Catégorie
Champ lexical bataille, lutte	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant emploie un terme qui renvoie au champ lexical de la bataille ou de la lutte
Répertoire battre	Le code est utilisé lorsque le répondant emploie un terme qui fait partie du répertoire du verbe « [se] battre »
Désignations et mauvaises conceptions - défis et difficultés	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne les défis et difficultés associés à des désignations et mauvaises conceptions d'autrui sur la condition génétique concernée
Nuance avortement - IVG	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne la nuance entre les termes avortement et interruption volontaire de grossesse
Préférences, expériences positives	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne des préférences ou expériences positives liées aux choix de terminologie
OPINION SUR PROPOSITION DU TGPNI EN 1RE INTENTION	Catégorie
Bénéfices du TGPNI	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne les bénéfices du TGPNI par rapport à son implantation en 1 ^{re} intention
Grossesse plus informée, éclairée	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que le TGPNI en 1 ^{re} intention permet de vivre une grossesse plus informée ou mieux éclairée
Meilleure équité	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que le TGPNI en 1 ^{re} intention permet une meilleure équité dans l'accès aux services de santé
Temps de préparation	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que le TGPNI en 1 ^{re} intention permet un meilleur temps de préparation dans la grossesse
Difficulté prise de position	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne sa difficulté de prendre position quant à la proposition du TGPNI en 1 ^{re} intention
Décalage intention test vs actualisation	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne un décalage entre l'intention présumée du test et son actualisation dans la pratique

Nom	Description
Effet domino augmentation du dépistage, routinisation	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que le TGPNI en 1 ^{re} intention entraîne un effet domino dans l'augmentation de l'utilisation du dépistage prénatal, voire sa routinisation
Influence sur vécu de grossesse	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne l'influence du TGPNI en 1 ^{re} intention sur le vécu ou l'expérience individuelle de grossesse
Nuance diagnostic - dépistage	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne la nuance entre un test diagnostique et un test de dépistage
OPINION SUR PROPOSITION EXPANSION TGPNI	Catégorie
Critères d'expansion	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne les critères qui devraient guider ce qui est testé ou non
Comment fixer critères	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne comment il faudrait fixer les critères déterminant l'expansion de la portée du test
Importance de l'individualité du choix parental	Le code est utilisé lorsque le répondant souligne l'importance de l'individualité du choix parental
Notion de qualité de vie	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne le critère de qualité de vie comme guide pour l'expansion de la portée du test
Notion de santé, viabilité	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne le critère de santé ou de viabilité comme guide pour l'expansion de la portée du test
Intentions, objectifs derrière	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant perçoit certaines intentions ou objectifs derrière la proposition d'expansion du test
Interrogations sur limites	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant se questionne sur les limites de l'expansion de la portée du test
Certaines limites potentielles, difficiles à déterminer	Le code est utilisé lorsque le répondant estime qu'il devrait y avoir des limites à l'expansion de la portée du test, mais peine à déterminer lesquelles
Préoccupations, appréhensions	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne des préoccupations ou appréhensions quant à l'expansion de la portée du test
Influence sur perception sociale d'une condition	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que l'expansion de la portée du test aura une influence sur la perception sociale d'une condition particulière

Nom	Description
Pente glissante vers eugénisme	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que l'expansion de la portée du test accentue la pente glissante vers des tendances eugéniques
Précision du TGPNI	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne la précision du TGPNI par rapport à son expansion
Rétrécissement de la norme, moins d'acceptabilité sociale	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que l'expansion de la portée du test est liée à un rétrécissement de la norme acceptable ou à moins d'acceptabilité sociale envers les conditions concernées
Qui est concerné par la discussion	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne qui est concerné par les réflexions sur l'expansion de la portée du test
Retombées positives	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne des retombées positives sociétales de l'expansion de la portée du test
Valeurs, principes	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne des valeurs ou principes liés à sa position personnelle sur l'expansion de la portée du test
Comparaison, relativisme avec autres enfants	Le code est utilisé lorsque le répondant établit une comparaison avec d'autres enfants ou relativise la condition concernée
Société de performance, recherche perfection, contrôle	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne le contexte de société de performance, de recherche de la perfection ou de besoin de contrôle derrière la proposition d'expansion de la portée du test
OPINION SUR RÔLES DES AUTRES ACTEURS	Catégorie
Rôle autres parents de personnes neurodivergentes	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne le rôle des parents d'autres personnes neurodivergentes
Rôle communauté internationale	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne le rôle de la communauté internationale
Rôle compagnies offrant test	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne le rôle des compagnies ou laboratoires offrant ou développant le test
Rôle corps médical et services sociaux	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne le rôle du corps médical ou des services sociaux

Nom	Description
Rôle corps éducatif, milieu scolaire	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne le rôle du personnel éducatif ou scolaire
Rôle du gouvernement	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne le rôle du gouvernement
Caractère politique ou économique des décisions gouvernementales	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne le caractère politique ou économique des décisions gouvernementales en matière de dépistage prénatal
Neutralité du gouv	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne ou questionne la neutralité du gouvernement par rapport aux tendances en matière de dépistage prénatal
Sources d'influence des positions gouv	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne les sources d'influence des positions gouvernementales en matière de dépistage prénatal
Comparaison avec autres provinces	Le code est utilisé lorsque le répondant établit une comparaison interprovinciale en matière d'offre de dépistage prénatal
Conséquences offre TGPNI sur services publics	Le code est utilisé lorsque le répondant mentionne les conséquences de l'offre du TGPNI sur les services publics
Difficulté d'accès	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que l'offre étendue du TGPNI en 1 ^{re} intention rendra plus difficile l'accès aux services publics
Diminution offre	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que l'offre étendue du TGPNI en 1 ^{re} intention diminuera l'offre de services publics
Inactivité ou portée limitée des associations	Le code est utilisé lorsque le répondant estime que l'offre étendue du TGPNI en 1 ^{re} intention limitera le champ d'action des associations de défense des droits des personnes handicapées
Rôle médias	La sous-catégorie est utilisée lorsque le répondant mentionne le rôle des médias

Annexe 3 : algorithme des différentes étapes du processus de dépistage prénatal (PQPD)

L'ALGORITHME DES DIFFÉRENTES ÉTAPES DU PROCESSUS DE DÉPISTAGE PRÉNATAL

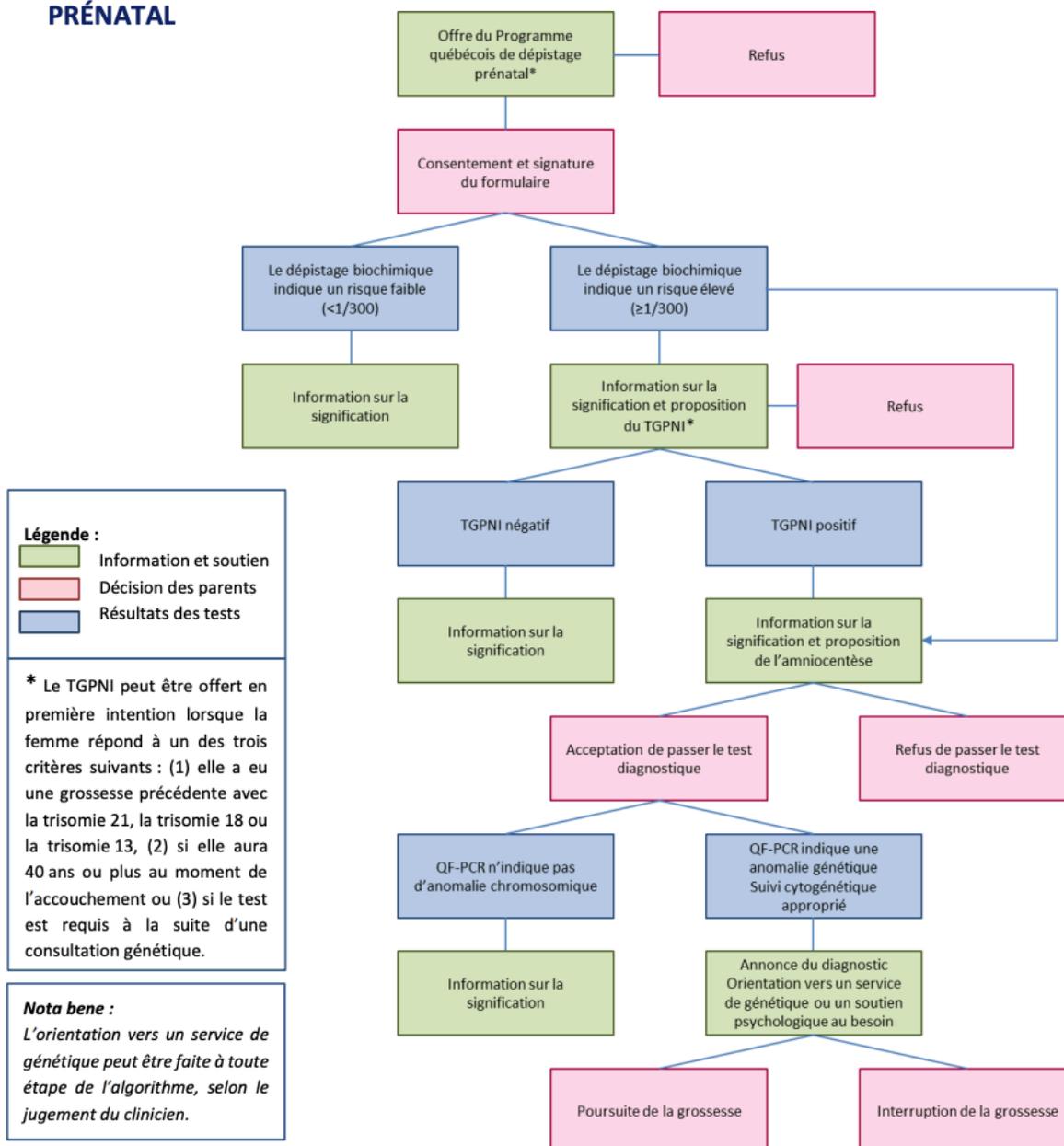


Figure 1 – Algorithme des différentes étapes du processus de dépistage prénatal (le test diagnostique et les résultats)

Annexe 4 : Approbation éthique finale

Comité d'éthique de la recherche en sciences et en santé (CERSES)

Bureau de la conduite
responsable en recherche



29 mars 2023

Vardit Ravitsky
Professeure titulaire
École de santé publique - Département de médecine sociale et préventive

Anne-Marie Laberge
Département de pédiatrie, Faculté de médecine
Département de médecine sociale et préventive, ESPUM

Mathilde Cassou
Candidate à la maîtrise

OBJET :	Projet # 2023-4113 - Approbation éthique finale Titre : Perspectives et attitudes des personnes et leurs proches vivant avec les conditions génétiques dépistées par le test génomique prénatal non invasif (TGPN) quant à son implantation en première intention et à son expansion pour une variété d'anomalies chromosomiques Financement : IRSC Titre de l'octroi: PEGASUS-2 - Personalized Genomics for prenatal Abnormalities Screening Using maternal blood :Towards First Tier Screening and Beyond
---------	---

Bonjour,

Le Comité d'éthique de la recherche en sciences et en santé (CERSES) de l'Université de Montréal a évalué votre projet de recherche à sa réunion plénière du 15 février 2023. Suite à cette réunion, une approbation conditionnelle vous a été émise en date du 24 février 2023.

Nous accusons réception des précisions et corrections demandées via le formulaire de conditions F20 ainsi que des documents en vue de l'approbation finale du projet mentionné en rubrique. Suite à la révision de ces documents, le tout ayant été jugé satisfaisant, j'ai le plaisir de vous informer que votre projet de recherche a été approuvé à l'unanimité par le CERSES.

Les formulaires d'information et de consentement que le CERSES a approuvés et que vous pouvez utiliser pour la réalisation de votre projet sont disponibles dans la section **Documents approuvés par le CER**, située sous l'onglet "Fichiers" de votre projet.

Cette approbation éthique est valide pour un an, à compter du 29 mars 2023 jusqu'au 29 mars 2024. Il est de votre responsabilité de compléter le formulaire de renouvellement (formulaire F9) que nous vous ferons parvenir annuellement via Nagano 1 mois avant l'échéance de votre approbation, à défaut de quoi l'approbation éthique délivrée par le CERSES sera suspendue.

Dans le cadre du suivi éthique continu, le Comité vous demande de vous conformer aux exigences suivantes en utilisant les formulaires Nagano prévus à cet effet :

- Soumettre, pour approbation préalable, toute demande de **modification** au projet de recherche ou à tout autre document approuvé par le Comité pour la réalisation du projet (formulaire F1).
- Soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toutes **informations supplémentaires**,

- **nouveau renseignement et/ou correspondances diverses** (formulaire F2).
- Soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, tout **incident ou accident** lié à la réalisation du projet de recherche (formulaire F5).
- Soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, l'**interruption prématurée** du projet de recherche, qu'elle soit temporaire ou permanente (formulaire F6).
- Soumettre, dès que cela est porté à votre connaissance, toute **dévi**ation au projet de recherche susceptible de remettre en cause le caractère éthique du projet (formulaire F8).
- Soumettre une demande de **renouvellement** un mois avant l'échéance de la date d'approbation afin de renouveler l'approbation éthique (formulaire F9).
- Soumettre le rapport de la **fin du projet de recherche** (formulaire F10).

Nous vous rappelons que la présente décision vaut pour une année et peut être suspendue ou révoquée en cas de non-respect de ces exigences.

Le CERSES de l'Université de Montréal est désigné par le ministre de la Santé et des Services Sociaux aux fins de l'application de l'article 21 du Code civil du Québec. Il exerce ses activités en conformité avec la *Politique sur la recherche avec des êtres humains* (60.1) de l'Université de Montréal ainsi que l'*Énoncé de politique des trois conseils* (EPTC). Il suit également les normes et règlements applicables au Québec et au Canada.

Cordialement,

Pour la présidente du CERSES, Christine Grou,

Julie Allard
Conseillère en éthique de la recherche
Comité d'éthique de la recherche en sciences et en santé (CERSES)
Bureau de la conduite responsable en recherche
Université de Montréal
3333, chemin Queen-Mary, bureau 220
Montréal (Québec) H3V 1A2
Tél. 514 343-6111, poste 2604
cerses@umontreal.ca

Envoyé par :

Julie Allard

Signé le 2023-03-29 à 09:35