

**PROGRAMME QUÉBÉCOIS
DE DÉPISTAGE PRÉNATAL
DE LA TRISOMIE 21**

CADRE DE RÉFÉRENCE

PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21

CADRE DE RÉFÉRENCE

FÉVRIER 2011

Membres du groupe de travail sur le dépistage prénatal de la trisomie 21

Rédaction

Mme Alicia Framarin, directrice scientifique, Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé

Président du groupe de travail

M. Jean-Claude Forest, médecin biochimiste, Centre hospitalier universitaire de Québec

Collaboration

M. Normand Brassard, médecin obstétricien-gynécologue, Centre hospitalier universitaire de Québec

M. Edgard Delvin, biochimiste clinique, CHU Sainte-Justine

M. Jacques Massé, médecin biochimiste, Centre hospitalier affilié universitaire de Québec

Mme Lucie Morin, médecin obstétricien-gynécologue, CHU Sainte-Justine

Mme Emmanuelle Lemyre, médecin généticien, CHU Sainte-Justine

Mme Sonya Grenier, agente de recherche, Centre hospitalier universitaire de Québec

Mme Christine Massicotte, infirmière, CHU Sainte-Justine

Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec

M. Denis Ouellet, coordonnateur – dossier génétique, Direction générale des services de santé et médecine universitaire, Direction de la biovigilance

M. Guy Roy, médecin spécialiste en santé communautaire, Direction générale de la santé publique, Direction de la prévention des maladies chroniques et des traumatismes

Mise en page

Mme Christine Bouchard

Révision linguistique

Mme Marie-France Leblanc

Nous tenons également à remercier toutes les personnes ayant transmis leurs commentaires à différentes étapes de la production du document, notamment, les membres du Comité de coordination du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21.

Édition :

La Direction des communications du ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec

Le présent document est disponible uniquement en version électronique à l'adresse :

www.msss.gouv.qc.ca section **Documentation**, rubrique **Publications**.

Le genre masculin utilisé dans ce document désigne aussi bien les femmes que les hommes.

Dépôt légal

Bibliothèque et Archives nationales du Québec, 2011

Bibliothèque et Archives Canada, 2011

ISBN : 978-2-550-61031-1 (version PDF)

Tous droits réservés pour tous pays. La reproduction, par quelque procédé que ce soit, la traduction ou la diffusion de ce document, même partielles, sont interdites sans l'autorisation préalable des Publications du Québec. Cependant, la reproduction de ce document ou son utilisation à des fins personnelles, d'étude privée ou de recherche scientifique, mais non commerciales, sont permises à condition d'en mentionner la source.

TABLE DES MATIÈRES

1	INTRODUCTION.....	4
2	PROGRAMME DE DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21	5
2.1	Objectifs du Programme.....	5
2.2	Principes directeurs.....	5
2.3	Paramètres du Programme	6
2.3.1	Population visée	6
2.3.2	Méthodes de dépistage	6
2.3.3	Gamme des services offerts	8
2.3.4	Professionnels et établissements responsables du dépistage	10
3	OBJECTIFS, NORMES ET EXIGENCES DE QUALITÉ.....	10
3.1	Information et conseil génétique offerts aux femmes enceintes.....	11
3.2	Échographie de datation	13
3.3	Contrôle et suivi de la qualité des analyses biochimiques	14
3.4	Prélèvement, transport et conservation des échantillons.....	15
3.5	Amniocentèse et analyses en cytogénétique	16
3.6	Qualité du système d'information	17
3.7	Qualité de l'information transmise aux professionnels	18
4	RÉSULTATS VISÉS ET ÉVALUATION	19
4.1	Indicateurs de performance du Programme.....	19
4.1.1	Participation au dépistage	20
4.1.2	Performance du test de dépistage.....	22
4.1.3	Performance du Programme de dépistage.....	22
4.1.4	Données relatives à l'échographie de datation.....	24
4.1.5	Performance du diagnostic prénatal (amniocentèse et caryotype fœtal).....	25
4.1.6	Autres indicateurs	26
4.2	Évaluation : utilisation des indicateurs de performance	26
4.3	Autres enjeux	27
5	RESPONSABILITÉS RELATIVES À LA RÉALISATION DU PROGRAMME	27

1 INTRODUCTION

La trisomie 21, ou syndrome de Down, est la plus commune des anomalies chromosomiques viables. Son incidence est de 1 cas pour 800 naissances vivantes dans la population générale. Chez la femme, la probabilité d'avoir un enfant ayant la trisomie 21 augmente progressivement avec l'âge, et cette progression est plus rapide après l'âge de 35 ans.

Des tests de dépistage prénatal non invasifs, biochimiques ou échographiques, existent maintenant. Ces examens permettent à toutes les femmes enceintes¹ de connaître, en cours de grossesse, leur probabilité de donner naissance à un enfant ayant la trisomie 21. Si cette probabilité est élevée, un examen diagnostique est offert pour confirmer la présence de l'anomalie chromosomique. Différents pays et plusieurs provinces canadiennes offrent déjà un dépistage prénatal à la plupart des femmes enceintes, dans le cadre de programmes organisés.

Au Québec, depuis 1976, le diagnostic prénatal par amniocentèse est offert aux femmes enceintes âgées de 35 ans et plus ainsi qu'à celles qui sont à probabilité élevée d'anomalies chromosomiques. L'offre de l'amniocentèse ne peut pas être élargie en raison du caractère effractif de cette intervention et de la possibilité de complications peu fréquentes mais potentiellement sérieuses. Depuis les années 1990, des tests de dépistage non effractifs sont offerts au Québec par quelques centres hospitaliers et le secteur privé. Ces pratiques de dépistage se sont développées en l'absence de normes claires et de mécanismes uniformes de contrôle de la qualité et varient d'une région à l'autre.

En 2003, l'Agence d'évaluation des technologies et modes d'intervention en santé recommandait dans un rapport d'offrir à toutes les femmes enceintes du Québec le dépistage de la trisomie 21. Le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a alors mandaté un comité d'experts pour organiser l'élaboration d'un programme de dépistage prénatal universel suivi d'une amniocentèse comme examen de confirmation diagnostique. Le comité a proposé des modalités pour encadrer la pratique du dépistage prénatal dans le réseau public, former les professionnels et assurer le suivi du fonctionnement et de la performance du Programme, conformément aux orientations du Plan d'action 2005-2008 sur l'organisation des services de génétique au Québec².

En janvier 2005, le MSSS mandatait un groupe de travail afin de planifier l'implantation du Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21. Le présent document est le résultat de ces travaux. Il vise à préciser les objectifs, principes et paramètres du Programme, les normes et exigences de qualité, les indicateurs d'évaluation et les responsabilités administratives.

1. Afin d'alléger le texte, ce document fait souvent mention des femmes enceintes, bien que le Programme de dépistage prénatal s'adresse aux femmes enceintes et aux couples qui attendent un enfant.
2. MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX, *L'organisation des services de génétique au Québec : Plan d'action 2005-2008*, 2005, 22 p.

2 PROGRAMME DE DÉPISTAGE PRÉNATAL DE LA TRISOMIE 21

2.1 Objectifs du Programme

Objectif principal

Offrir, au sein du réseau public, un dépistage prénatal de la trisomie 21 à toutes les femmes enceintes du Québec qui le désirent.

Objectifs secondaires

- Assurer que le Programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 repose sur un consentement libre et éclairé obtenu à partir d'une information complète et non directive.
- Assurer la qualité, l'efficacité et l'efficience du dépistage.
- Assurer l'adaptation dans le temps du Programme, notamment en matière de méthodes de dépistage.
- Assurer la continuité des services après le dépistage (conseil génétique, examens diagnostiques, etc.).
- Assurer le suivi du fonctionnement et de la performance du Programme (accès aux données, suivi des issues de grossesse, etc.).

2.2 Principes directeurs

En accord avec le Plan d'action 2005-2008 sur l'organisation des services de génétique au Québec, les principes directeurs d'un programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 sont l'universalité, l'accessibilité, l'équité et la qualité des services.

Universalité

Le dépistage sera offert à toutes les femmes enceintes du Québec.

Accessibilité

Sur le plan de l'accessibilité, le Programme s'appuie sur les ressources du réseau de la santé et des services sociaux, avec la collaboration des intervenants impliqués dans les suivis des grossesses et les soins offerts en périnatalité. La mise en place de corridors de services devra se faire de concert avec les réseaux universitaires intégrés de santé.

Équité

On devra veiller à ce que toutes les femmes enceintes aient reçu l'information nécessaire pour prendre une décision éclairée. L'offre de services doit se faire selon les besoins des femmes et des couples, indépendamment de leur lieu de résidence et de leur âge. Les services doivent également être adaptés aux personnes en situation de vulnérabilité (ex. : adolescentes, personnes avec limitations linguistiques, limitations auditives, etc.).

Assurance de la qualité

L'assurance de la qualité, condition essentielle à la réussite d'un programme de dépistage prénatal, se base sur trois aspects fondamentaux : a) rendre disponible l'information nécessaire pour permettre aux femmes enceintes une participation basée sur un consentement libre et éclairé; b) maximiser le taux de détection; c) minimiser les résultats faux-positifs qui conduiront à des procédures diagnostiques inutiles. L'assurance de la qualité consiste à évaluer dans quelle mesure les normes du Programme sont atteintes et à corriger les écarts, le cas échéant. Cette fonction implique la définition de normes et la mise en place de **mécanismes de coordination, d'évaluation et de suivi pour tous les volets du Programme** (information aux femmes enceintes, formation des professionnels, laboratoires, échographie, diagnostic prénatal, etc.). Le système d'information et le suivi des indicateurs définis dans ce cadre de référence contribueront au suivi et au maintien de la qualité du Programme.

2.3 Paramètres du Programme

2.3.1 Population visée

Le Programme est offert à toutes les femmes enceintes ou les couples résidant au Québec admissibles au programme de la Régie de l'assurance maladie du Québec.

2.3.2 Méthodes de dépistage

Le dépistage prénatal peut se faire suivant plusieurs méthodes qui sont regroupées selon deux grandes catégories :

- **Biochimique** (prélèvements sanguins) : **dépistage biochimique** ou dosage des marqueurs maternels biochimiques du 1^{er} et/ou du 2^e trimestre;
- **Échographique** : mesure de la **clarté nucale** et d'autres marqueurs échographiques aux 1^{er} et 2^e trimestres de la grossesse.

Ces techniques peuvent être utilisées seules ou combinées. Leur sensibilité et leur spécificité varient selon les différentes approches. Les meilleurs résultats sont obtenus par la combinaison de plusieurs techniques.

Le choix de la méthode de dépistage pour le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21 repose sur les paramètres suivants :

- Le meilleur scénario de dépistage est celui qui offre le taux de détection le plus élevé (sensibilité) et le taux de faux-positifs le plus bas (1 - spécificité). Un résultat faux-positif pourra donner lieu à une amniocentèse, avec le risque inhérent de perte foetale iatrogène.

- L'échographie de datation au 1^{er} trimestre est importante afin d'améliorer la performance du dépistage.
- Comparativement à celle des autres méthodes, la performance du dépistage biochimique du 2^e trimestre seul est acceptable, à la condition que l'inhibine A soit ajoutée au triple marqueur.
- La performance du dépistage biochimique du 1^{er} trimestre seul est plus faible que celle du triple marqueur au 2^e trimestre.
- Dans le cas d'une grossesse multiple, le dépistage biochimique n'est pas adapté.
- La mesure de la clarté nucale au 1^{er} trimestre est exposée à une variabilité entre observateurs requérant des mécanismes d'assurance de la qualité et exige un encadrement particulier qui n'est pas actuellement disponible partout au Québec.
- La combinaison des méthodes de dépistage biochimique et échographique au 1^{er} trimestre s'avère performante, mais elle implique la mesure de la clarté nucale, ce qui constitue une limite à la généralisation de la méthode à l'échelle du Québec.
- Selon les dernières études publiées et certains programmes organisés, le dépistage biochimique intégré au 1^{er} et au 2^e trimestre montre une bonne performance. L'organisation de ce dépistage constitue un scénario réaliste pour le Québec.

Sur la base de ces faits, de la disponibilité actuelle des ressources et de la volonté d'offrir un programme accessible et équitable au Québec, la méthode retenue pour le Programme de dépistage prénatal est la suivante :

Dépistage biochimique intégré (mesure des marqueurs biochimiques aux 1^{er} et 2^e trimestres) avec échographie de datation* :

- **Premier prélèvement sanguin** destiné à mesurer un **marqueur biochimique dans le sang maternel** (PAPP-A, 10⁺⁰ - 13⁺⁶ semaines).
- **Deuxième prélèvement sanguin** effectué au début du 2^e trimestre (14⁺⁰ - 16⁺⁶ semaines) pour mesurer **4 marqueurs** (hCG, AFP, uE3 et inhibine A). Les échantillons pour le dépistage des marqueurs du 2^e trimestre seront acceptés jusqu'à la 20^e semaine de grossesse.

* L'échographie de datation de la grossesse est préférablement pratiquée au 1^{er} trimestre, à partir de 9 semaines de grossesse et avant 14 semaines complétées. Elle est fortement conseillée étant donné l'importance d'une datation exacte pour la performance du dépistage.

Toutefois, le Programme doit être assez flexible pour s'adapter rapidement aux nouvelles méthodes de dépistage.

Un dépistage biochimique intégré implique **un seul calcul de probabilité** après la réalisation de tous les tests qui en font partie. **Cette condition doit être strictement respectée, faute de quoi la performance du dépistage serait amoindrie.**

Dans le calcul de la probabilité, l'âge maternel et l'âge gestationnel sont également pris en compte. Le seuil de probabilité adopté pour considérer un résultat à probabilité élevée est de 1:300, basé sur les résultats de l'étude SURUSS³ où étaient obtenus un taux de détection de 85 % et un taux de faux positifs de 3 % pour ce seuil.

Initialement, seuls les résultats de marqueurs biochimiques seront considérés pour le calcul de probabilité dans le cadre du Programme. Il est prévu qu'un marqueur échographique (mesure de la clarté nucale) sera introduit dans le Programme de façon progressive. L'introduction de ce marqueur devra être approuvée par le MSSS, sur recommandation du comité de coordination du Programme, et faire l'objet d'un suivi.

D'autres trisomies et des malformations ouvertes du tube neural (par exemple, certaines formes de spina-bifida) peuvent être détectées par les tests biochimiques ou échographiques, mais les périodes optimales pour détecter ces anomalies ne correspondent pas exactement à celles du dépistage de la trisomie 21. Tous les résultats « anormaux » (AFP élevée ou autres) seront mentionnés dans le rapport des résultats, et les modalités d'investigations supplémentaires devront relever du professionnel de la santé qui fait le suivi de grossesse. Toutefois, les documents d'information, le choix de la méthode de dépistage et le suivi de la performance du Programme seront axés sur le dépistage de la trisomie 21.

Il est possible que certaines femmes ne se présentent pas au prélèvement du 2^e trimestre. Il est aussi possible que des femmes ne se présentent qu'au prélèvement du 2^e trimestre. Dans ces cas où seuls les échantillons du 1^{er} ou du 2^e trimestre seront disponibles, on calculera la probabilité et on la communiquera au médecin traitant en mentionnant explicitement les limites inhérentes au calcul partiel de la probabilité.

Au Québec, historiquement, l'amniocentèse était offerte sans dépistage préalable aux femmes enceintes âgées de 35 ans et plus. Les médecins sont invités à informer les femmes de ce groupe d'âge que cet examen est toujours disponible sans dépistage préalable malgré la mise en place du Programme. Les médecins peuvent aussi informer les femmes de recommandations de pratique à cet égard, notamment celles publiées en 2007 par la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada⁴, qui réserve aux femmes de 40 ans et plus l'offre de l'amniocentèse sans dépistage préalable. Il est alors essentiel que le médecin transmette aussi à la femme toute l'information nécessaire à un choix éclairé. Lors de la révision du cadre de référence du Programme, le maintien de l'accès à l'amniocentèse sans dépistage préalable pourra être réévalué.

2.3.3 Gamme des services offerts

Les femmes enceintes qui participent au Programme de dépistage ont accès à la gamme de services suivante.

-
3. Wald NJ, Rodeck C, Hackshaw AK, Walters J, Chitty L, Mackinson AM. First and second trimester antenatal screening for Down's syndrome: the results of the Serum, Urine and Ultrasound Screening Study (SURUSS). *Health Technol Assess* 2003;7(11).
 4. Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, directive clinique n°187 « dépistage prénatal de l'aneuploïdie fœtale », février 2007. En ligne : [<http://www.sogc.org/guidelines/documents/187F-CPG-February2007.pdf>]

Population visée	Services offerts
Toutes les femmes enceintes	<p>Information complète, détaillée et non directive au moment de la 1^{re} visite de grossesse, transmise par le professionnel chargé du suivi de la grossesse ou un autre professionnel dédié (infirmière, sage-femme, etc.). Cette information est transmise à toutes les femmes enceintes afin qu'elles puissent donner un consentement libre et éclairé. L'information donnée concerne la trisomie 21, les différences entre dépistage et diagnostic prénatal, les enjeux liés à l'interprétation du résultat du dépistage et les probabilités associées aux techniques de diagnostic. L'information est accompagnée d'un dépliant qui complète l'information fournie par le professionnel et qui contribue à la prise de décision éclairée.</p> <p>Lorsque le professionnel de première ligne estime qu'une femme enceinte requiert une information plus spécialisée, il peut l'orienter vers des ressources en conseil génétique.</p>
Toutes les femmes enceintes qui acceptent de participer au Programme	Échographie de datation à partir de la 9 ^e semaine de grossesse. Dans les cas où cette échographie n'est pas disponible, l'âge gestationnel est calculé à partir de la date de la dernière menstruation.
Les femmes qui commencent leur suivi de grossesse avant la 14 ^e semaine et qui acceptent de participer au Programme	Tests biochimiques du 1 ^{er} trimestre (PAPP-A) et du 2 ^e trimestre (AFP, hCG, uE3, inhibine A)
Les femmes qui commencent leur suivi de grossesse après la 14 ^e semaine et qui acceptent de participer au Programme	Tests biochimiques du 2 ^e trimestre (AFP, hCG, uE3, inhibine A)
Les femmes qui reçoivent un résultat indiquant une faible probabilité	Information adéquate sur la signification de « faible probabilité »
Les femmes qui reçoivent un résultat indiquant une probabilité élevée	Information adéquate sur la signification de « probabilité élevée »
Les femmes pour lesquelles le résultat indique un probabilité élevée et qui désirent un test diagnostique (amniocentèse et caryotype fœtal)	Amniocentèse et analyse du caryotype fœtal sur la base d'un consentement libre et éclairé
Les femmes enceintes de 35 ans et plus qui souhaitent un test diagnostique sans dépistage préalable	Amniocentèse diagnostique et analyse du caryotype fœtal sur la base d'un consentement libre et éclairé
Les femmes dont l'examen du caryotype fœtal confirme le diagnostic d'anomalie chromosomique	Conseil génétique

2.3.4 Professionnels et établissements responsables du dépistage

Le test de dépistage prénatal de la trisomie 21 est prescrit par les professionnels de la santé responsables des suivis des grossesses. Ces professionnels et les établissements du réseau où ils travaillent ont un rôle important à jouer dans le Programme de dépistage.

Services offerts	Professionnels et/ou établissements responsables
Information avant le dépistage	Professionnels de la santé responsables des suivis des grossesses ou autres professionnels formés et dédiés (médecins, infirmières, sages-femmes, etc.)
Échographie de datation	Établissement, habilité à le faire, le plus près du domicile de la femme enceinte ou établissement de santé où est effectué son suivi de grossesse
Prélèvement des échantillons de sang destinés aux tests biochimiques	Établissement, habilité à le faire, le plus près du domicile de la femme enceinte ou établissement où est effectué son suivi de grossesse, sous prescription
Analyse biochimique des échantillons du 1 ^{er} trimestre	Les laboratoires de biologie médicale du CHU Sainte-Justine et du CHUQ
Analyse biochimique des échantillons du 2 ^e trimestre	Les laboratoires de biologie médicale du CHU Sainte-Justine et du CHUQ
Conseil génétique	Professionnels spécifiquement formés et désignés pour le faire, soit les conseillers en génétique et les médecins généticiens
Amniocentèse et examen du caryotype fœtal	Établissements qui offrent habituellement ces services

3 OBJECTIFS, NORMES ET EXIGENCES DE QUALITÉ

Les sections suivantes définissent les objectifs, normes et exigences de qualité pour chacune des étapes du dépistage. Ces paramètres servent d'indicateurs pour le contrôle et le suivi de la qualité du Programme. Ils s'inspirent notamment des programmes de dépistage prénatal déjà offerts dans d'autres pays ainsi que des normes générales établies pour le Programme québécois de dépistage du cancer du sein. Les objectifs, normes et exigences de qualité seront révisés après les deux premières années de fonctionnement du Programme.

3.1 Information et conseil génétique offerts aux femmes enceintes

Les femmes enceintes doivent recevoir l'information le plus tôt possible au début de leur grossesse. Celles-ci doivent décider de manière libre et éclairée si elles désirent participer au Programme et se prévaloir du test de dépistage prénatal de la trisomie 21 dès le premier trimestre. Pour confirmer leur décision de participer au Programme, elles doivent signer un formulaire de consentement. Une prescription du professionnel de la santé responsable du suivi de sa grossesse est requise.

Objectif général

Permettre aux femmes enceintes une participation volontaire à toutes les étapes du dépistage, à la suite d'une décision libre et éclairée de leur part, assortie d'un consentement écrit.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Informer adéquatement les professionnels de la santé responsables des suivis de grossesses de l'existence du Programme de dépistage.	Tous les professionnels de la santé responsables des suivis de grossesses informent les femmes enceintes qu'elles peuvent participer au Programme.	<p>Les professionnels de la santé responsables des suivis de grossesses reçoivent une formation spécifique afin qu'ils soient aptes à mieux soutenir les femmes enceintes qui les consultent au regard de la prise d'une décision libre et éclairée de participer au Programme.</p> <p>Les coordonnées des deux centres de dépistage et des centres spécialisés en génétique sont disponibles pour les professionnels de la santé.</p> <p>Des séances d'information auprès des professionnels de la santé sont organisées.</p> <p>Le dépistage prénatal fait partie de la formation offerte aux étudiants et de la formation continue.</p> <p>Un site Internet destiné aux professionnels de la santé offre les informations pertinentes sur le dépistage prénatal.</p>

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
<p>Informier adéquatement les femmes enceintes de l'existence du Programme et des avantages et inconvenients liés au dépistage; s'assurer qu'elles comprennent la signification des résultats possibles et que leur décision de participer au Programme est libre et éclairée.</p>	<p>Toutes les femmes enceintes sont informées par les professionnels de la santé responsables des suivis de grossesses qu'elles peuvent participer au Programme.</p> <p>Toutes les femmes enceintes à qui le Programme est offert comprennent l'information nécessaire à un consentement libre et éclairé avant de décider de participer au Programme.</p> <p>Toutes les participantes ont signé le formulaire de consentement et elles ont une prescription pour participer au Programme.</p>	<p>Un dépliant et un site Web sont disponibles et contiennent toute l'information nécessaire à une décision libre et éclairée, notamment sur la trisomie 21, le dépistage et le diagnostic prénatals. Cette information est mise à jour régulièrement et rendue disponible dans les deux langues officielles (français et anglais).</p> <p>La satisfaction des participantes au regard de l'information reçue est évaluée régulièrement par sondage auprès d'un échantillon de femmes représentant les différentes issues possibles du Programme (vrai positif, faux positif, vrai négatif, faux négatif).</p>
<p>Offrir une information adéquate aux femmes enceintes qui ont reçu un résultat de dépistage indiquant une probabilité élevée.</p> <p>Offrir un soutien aux professionnels de la santé responsables des suivis des grossesses qui ont à transmettre un résultat de dépistage indiquant une probabilité élevée.</p>	<p>Plus de 90 % des participantes dont le dépistage indique une probabilité élevée reçoivent une information de qualité incluant l'interprétation de la probabilité, les examens diagnostiques disponibles, leurs probabilités, leur performance ainsi que les décisions qu'elles seront appelées à prendre en cas de diagnostic positif.</p> <p>Plus de 90 % des professionnels de la santé responsables des suivis des grossesses sont aptes à expliquer le résultat du dépistage.</p>	<p>En cas de probabilité élevée, les ressources nécessaires pour offrir une information de qualité en première ligne sont disponibles et accessibles.</p> <p>Les professionnels de la santé responsables des suivis des grossesses reçoivent une formation spécifique afin qu'ils soient aptes à expliquer aux participantes les résultats du dépistage.</p> <p>Les professionnels qui doivent informer les participantes des résultats du dépistage en première ligne ont à leur disposition les coordonnées d'un répondant qui peut les soutenir.</p> <p>Les ressources de conseil génétique (conseillers en génétique et médecins généticiens) sont ultimement disponibles pour répondre aux questions des participantes.</p>

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Offrir un conseil génétique aux femmes enceintes qui ont reçu une confirmation du diagnostic de trisomie 21.	Plus de 90 % des femmes dont le diagnostic d'un fœtus atteint de trisomie 21 est confirmé reçoivent un conseil génétique approprié et sont soutenues dans leur décision.	Les ressources nécessaires pour offrir un conseil génétique (conseillers en génétique et médecins généticiens) sont disponibles et accessibles. Un soutien psychologique est offert aux participantes qui font face à une décision difficile (interruption de grossesse ou naissance d'un enfant avec déficience intellectuelle).

Les lignes d'assistance téléphonique, comme Info-Santé, pourront orienter les femmes ou les couples qui consultent sur le dépistage prénatal vers les ressources qui seront mises en place avec le Programme.

3.2 Échographie de datation

Objectif général

Offrir à toutes les femmes participant au dépistage prénatal une échographie de datation afin d'optimiser la performance du dépistage. Cet examen sera réalisé dans un centre, habilité à le faire, le plus près possible du domicile de la femme ou dans le centre où elle effectue son suivi de grossesse.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Confirmer par échographie l'âge gestationnel avant ou au moment du prélèvement dans le but d'améliorer la performance du dépistage.	40 % des participantes au dépistage ont une échographie de datation durant la 1 ^{re} année du Programme. 60 % des participantes ont une échographie de datation durant la 2 ^e année du Programme.	L'échographie de datation est prescrite lors de la première visite de suivi de grossesse et est faite préférablement entre la 9 ^e et la 14 ^e semaine. L'échographie de datation et le premier prélèvement sanguin sont réalisés au cours de la même visite, lorsque c'est possible, soit entre la 10 ^e et la 13 ^e semaine de grossesse. Les méthodes utilisées pour la datation échographique répondent aux standards de qualité reconnus.

Si l'échographie de datation n'est pas disponible, l'âge gestationnel est calculé selon la date de la dernière menstruation. D'autres situations particulières sont également possibles et seront considérées, comme le calcul à partir de la date de conception dans les cas de reproduction assistée.

3.3 Contrôle et suivi de la qualité des analyses biochimiques

Objectif général

Offrir à toutes les femmes participant au dépistage prénatal des analyses biochimiques qui, lorsqu'elles sont combinées avec l'âge maternel, l'âge gestationnel et les données cliniques pertinentes, permettent d'estimer la probabilité de trisomie 21 pour le fœtus.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Maintenir un programme d'assurance qualité approprié pour les laboratoires d'analyse des prélèvements sanguins.	Tous les laboratoires qui procèdent aux analyses des échantillons participent à un programme d'assurance qualité.	<p>Participation continue à des programmes d'assurance qualité interne et externe.</p> <p>Participation à un programme d'agrément.</p> <p>Suivi mensuel des taux de dépistage positif.</p> <p>Suivi mensuel des médianes et des multiples de la médiane.</p>
Transmettre les résultats dans des délais appropriés pour permettre la réalisation des autres étapes du Programme.	<p>95 % des résultats « à probabilité élevée » sont transmis au professionnel de la santé qui a prescrit le test dans les 3 jours ouvrables à partir de la réception du dernier spécimen.</p> <p>95 % des résultats « à faible probabilité » sont transmis au professionnel de la santé qui a prescrit le test à l'intérieur d'un délai de 7 jours ouvrables à partir de la réception du dernier spécimen.</p>	<p>Transmission du rapport par télécopie ou téléphone.</p> <p>Transmission du rapport par courrier régulier (ou par moyen électronique lorsque c'est possible).</p> <p>Les ressources nécessaires à la transmission rapide des résultats à probabilité élevée sont disponibles.</p>
Assurer le suivi des cas pour lesquels un deuxième spécimen n'est pas obtenu avant la fin de la 16 ^e semaine.	95 % de ces cas sont l'objet d'un rappel avant la fin de la 17 ^e semaine.	Rappel, par télécopie ou téléphone, au médecin ou à la sage-femme qui a prescrit le dépistage.

3.4 Prélèvement, transport et conservation des échantillons

Objectif général

Offrir à toutes les femmes participant au dépistage prénatal des prélèvements à l'intérieur des périodes de grossesse prescrites. Assurer la stabilisation du spécimen si elle est requise avant l'acheminement du spécimen au laboratoire désigné dans les délais prescrits. La période et les modalités de conservation des spécimens doivent permettre au besoin une reprise des analyses ainsi que l'ajout d'un autre dosage (patientes ayant seulement un prélèvement au premier trimestre, ajout du hCG).

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Offrir un prélèvement sanguin pour dosage des marqueurs biochimiques au premier trimestre (10^{+0} - 13^{+6} semaines) et au deuxième trimestre (14^{+0} - 16^{+6} semaines).	Toutes les patientes chez qui le dépistage est prescrit avant la 12 ^e semaine de grossesse ont des rendez-vous pour les deux prélèvements au cours des semaines de grossesse prescrites.	Priorisation des patientes, si cela est requis. Offre d'un rendez-vous pour le deuxième prélèvement dès la première visite.
Stabiliser avant transport les spécimens et les acheminer au laboratoire désigné en respectant les délais prescrits.	Tous les spécimens non acheminés en dedans de deux heures au laboratoire désigné sont stabilisés. 95 % des spécimens pour le deuxième prélèvement sont acheminés au laboratoire désigné dans les trois jours ouvrables suivant la date de prélèvement.	Centrifugation, décantation et congélation si l'acheminement ne se fait pas la journée même. Acheminer les prélèvements du deuxième trimestre dans les trois jours ouvrables tout en respectant les contraintes du transporteur (éviter que les spécimens demeurent en entrepôt les fins de semaine).
Conserver les spécimens pour permettre une reprise des analyses et compléter le calcul de la probabilité (ajout du hCG) lorsque la patiente ne se présente pas pour le deuxième prélèvement.	Tous les spécimens sont conservés deux mois après la date prévue d'accouchement.	Disposer d'un système approprié de gestion des banques de spécimens.

3.5 Amniocentèse et analyses en cytogénétique

Objectifs généraux

- Offrir à toutes les femmes dont le résultat du dépistage indique une probabilité élevée une amniocentèse et un examen du caryotype fœtal afin de confirmer le diagnostic de trisomie 21.
- Offrir à toutes les femmes enceintes qui auront atteint ou dépassé l'âge de 35 ans au moment de l'accouchement et qui le souhaitent la possibilité d'avoir une amniocentèse et un examen du caryotype fœtal sans dépistage préalable.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Offrir une amniocentèse pour caryotype fœtal à toutes les femmes dont le résultat du dépistage indique une probabilité élevée ainsi qu'à celles de 35 ans et plus qui souhaitent avoir une amniocentèse sans dépistage préalable.	<p>Toutes les femmes dont le dépistage montre une probabilité élevée et qui désirent un caryotype fœtal ont accès à cet examen dans un délai d'une semaine.</p> <p>Les échantillons de liquide amniotique sont acheminés au laboratoire de cytogénétique affilié le jour même selon la répartition actuelle.</p> <p>Plus de 90 % des résultats du caryotype fœtal sont disponibles à l'intérieur de 14 jours ouvrables.</p>	<p>Les ressources nécessaires pour effectuer l'amniocentèse sont disponibles.</p> <p>Les échantillons de liquide amniotique sont acheminés à température pièce le jour même et doivent arriver à destination au plus tard le lendemain. Éviter l'entreposage lors des fins de semaine ou les jours fériés.</p> <p>Les ressources nécessaires pour procéder à l'analyse du caryotype fœtal et à sa validation sont disponibles, bien formées et certifiées par les organismes reconnus.</p> <p>Les résultats anormaux sont communiqués par téléphone au médecin qui a demandé l'analyse.</p> <p>Les résultats normaux sont communiqués par courrier, télécopie ou voie électronique au médecin qui a demandé l'analyse.</p>

3.6 Qualité du système d'information

Les mécanismes d'assurance de la qualité du Programme dépendent, entre autres, de la disponibilité d'une base de données centrale complète et fiable. La base de données permet aussi la bonne marche du Programme, notamment en permettant le suivi de la participation des femmes aux différentes étapes du Programme. Les issues de grossesse doivent aussi y être colligées (naissance d'un enfant non atteint, naissance d'un enfant atteint, avortement spontané, IVG, etc.) afin d'évaluer la performance du Programme par rapport aux normes.

Objectifs généraux

- Obtenir l'information nécessaire à la gestion, à l'évaluation et à l'assurance de la qualité du Programme.
- Fournir l'information nécessaire pour le suivi des indicateurs et l'évaluation de la performance du Programme.
- Faire le suivi de la participation des femmes aux différentes étapes du dépistage prénatal et s'assurer qu'elles se présentent au moment des deux prélèvements.

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Assurer la confidentialité des données concernant la participante au Programme et les professionnels impliqués.	La base de données est soumise aux règles de la Commission d'accès à l'information et aux normes strictes de confidentialité, en ce qui concerne les informations relatives tant aux participantes au Programme qu'aux professionnels impliqués.	Le système d'information permet de : <ul style="list-style-type: none"> • gérer les consentements; • mettre en place les procédures informatiques limitant l'accès à l'information aux seules personnes autorisées; • respecter les normes de confidentialité; • fournir la documentation nécessaire pour la collecte et la transmission des données, dans le respect de la confidentialité.
Assurer l'exhaustivité des données de façon à permettre le suivi des participantes, l'assurance de la qualité et l'évaluation du Programme.	Toutes les données nécessaires sont colligées, et ce, dans 95 % des cas. Une personne dans chaque centre de dépistage est responsable de l'exhaustivité et de la qualité des données.	Le système d'information doit : <ul style="list-style-type: none"> • attribuer un numéro d'identification à chaque femme afin que soit suivie sa participation aux deux étapes du dépistage (1^{er} et 2^e trimestres) ainsi qu'aux procédures de diagnostic, le cas échéant; • être implanté et utilisé dans tous les centres de dépistage; • fournir un soutien continu sur le plan de l'utilisation, de la saisie des données et du contenu. Des liens informationnels avec des bases de données sont mis en place afin d'assurer l'exhaustivité des données. (Cela est nécessaire si les issues de grossesse ne sont pas recueillies autrement de manière exhaustive.)

Objectifs de qualité	Normes	Exigences
Assurer la validité des données.	Toutes les données sont validées quant à la nature de l'information inscrite dans le système.	L'information colligée est standardisée. Des définitions précises des données à saisir sont fournies aux personnes visées (par exemple, la semaine de grossesse est celle déterminée par l'échographie de datation lorsqu'elle est disponible; autrement, la date consignée par le médecin est utilisée), et une formation adéquate leur est offerte.
Fournir l'information nécessaire au suivi des indicateurs et de la performance du dépistage.	Les indicateurs de performance définis dans ce Programme sont calculés selon une fréquence prédéterminée et sont soumis pour analyse.	Des bilans d'activité réguliers sont produits.

3.7 Qualité de l'information transmise aux professionnels

Les activités suivantes, destinées à s'assurer que les professionnels disposent de toute l'information nécessaire sur le dépistage prénatal en général et sur le Programme en particulier, sont prévues dans le cadre du Programme :

- Tournée de formation auprès des associations ou regroupements professionnels.
- Participation au programme de formation en ligne sur le Programme québécois de dépistage prénatal de la trisomie 21.
- Transmission de l'information sur le Programme de dépistage prénatal lors des programmes de formation déjà existants organisés par les associations professionnelles.
- Publication d'articles d'information dans les revues professionnelles.
- Distribution d'une feuille d'information pour les professionnels qui font les suivis des grossesses.
- Préparation d'un site Internet sur le Programme incluant une section réservée aux professionnels de la santé.
- Accès à une liste de ressources que les professionnels pourront joindre pour répondre aux questions particulières ou dans les cas de situations plus complexes.

4 RÉSULTATS VISÉS ET ÉVALUATION

Le Programme de dépistage prénatal de la trisomie 21 vise à obtenir le meilleur taux de détection possible en engendrant le moins de résultats faux-positifs possible afin de minimiser le nombre d'amniocentèses. L'amniocentèse est une intervention diagnostique invasive réalisée dans le but de prélever du liquide amniotique qui servira à analyser le caryotype fœtal. Le Programme permet également aux femmes une participation volontaire basée sur une information complète et non directive.

4.1 Indicateurs de performance du Programme

Les indicateurs de performance utilisés dans le cadre du Programme de dépistage sont reconnus et couramment utilisés dans des programmes similaires, aussi bien au Canada que dans d'autres pays.

Initialement, le calcul de probabilité sera strictement basé sur les résultats des tests biochimiques. Il est prévu qu'un marqueur échographique (mesure de la clarté nucale) sera introduit dans le Programme de façon progressive. L'introduction de ce marqueur devra être approuvée par le MSSS, sur recommandation du comité de coordination du Programme, et faire l'objet d'un suivi (voir la section 2.3.2). Au fur et à mesure que la clarté nucale sera introduite, le résultat du dépistage échographique sera également considéré dans le calcul de probabilité.

Étant donné que la mesure de la clarté nucale est assez répandue au Québec, surtout dans le secteur privé, la disponibilité de ce résultat peut être un facteur de confusion dans l'évaluation de la performance du Programme de dépistage prénatal. En effet, on pourrait observer que des femmes ayant une probabilité élevée après les tests biochimiques n'ont pas de diagnostic par amniocentèse, alors que d'autres à faible probabilité en ont un, et ce, en raison du résultat de la clarté nucale qui viendrait modifier la probabilité obtenue par le dépistage biochimique intégré offert par le Programme. Afin de pallier cette situation, toute divergence entre le résultat du dépistage biochimique et le recours à l'amniocentèse sera notée lors de l'évaluation, et les raisons de ces divergences (résultat de clarté nucale, décision de la patiente de ne pas procéder à l'amniocentèse, perte au suivi, etc.) seront analysées.

Les indicateurs de performance du Programme, leur définition, leur méthode de calcul et les objectifs de résultat à atteindre sont présentés dans les tableaux suivants.

4.1.1 Participation au dépistage

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Objectif
Connaissance de l'existence du Programme	Proportion des femmes enceintes (couples) à qui le Programme est offert ou qui ont été informées de l'existence du Programme québécois	Source : sondage auprès des femmes lors de l'accouchement	100 %
Taux général de participation	Participation des femmes enceintes au Programme de dépistage prénatal	Calcul : nombre de participantes ⁵ au dépistage / nombre de grossesses Source : base de données du Programme de dépistage	Aucun objectif
Taux de dépistage	Capacité du Programme à dépister toutes les femmes qui le souhaitent	Calcul : nombre de femmes effectivement dépistées / nombre de femmes ayant signé le consentement Source : base de données du Programme de dépistage	100 %
Caractéristiques de la population participant au dépistage	Données descriptives des participantes	Calcul : données démographiques et obstétricales de la population : âge, région, primipare ou multipare, etc. Source : base de données du Programme de dépistage	Aucun objectif
Taux de participation aux deux étapes du dépistage (1 ^{er} et 2 ^e trimestres)	Participation des femmes enceintes aux deux étapes du dépistage biochimique intégré	Calcul : nombre de femmes ayant eu les prélèvements des 1 ^{er} et 2 ^e trimestres / nombre total de femmes participantes Source : base de données du Programme de dépistage	80 % (à réévaluer au terme de la première année d'activité)
Taux de participation au prélèvement du 1 ^{er} trimestre seulement	Participation des femmes enceintes à une des deux étapes du dépistage	Calcul : nombre de femmes ayant eu seulement le prélèvement du 1 ^{er} trimestre / nombre total de femmes participantes Source : base de données du Programme de dépistage	Aucun objectif

5. Une participante est une femme qui accepte de participer au dépistage et qui a signé le formulaire de consentement.

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Objectif
Raisons de la participation au prélèvement du 1 ^{er} trimestre seulement	Description des raisons : <ul style="list-style-type: none"> • raison 1 : manque d'information • raison 2 : ? • raison 3 : ? 	Calcul : <ul style="list-style-type: none"> • nombre de fois que la raison 1 a été évoquée / nombre de femmes ayant eu seulement le prélèvement du 1^{er} trimestre • nombre de fois que la raison 2 a été évoquée / nombre de femmes ayant eu seulement le prélèvement du 1^{er} trimestre • etc. Source : sondage auprès des femmes	Aucun objectif
Taux de participation au prélèvement du 2 ^e trimestre seulement	Participation des femmes enceintes à une des deux étapes du dépistage	Calcul : nombre de femmes ayant eu seulement le prélèvement du 2 ^e trimestre / nombre total de femmes participantes Source : base de données du Programme de dépistage	Aucun objectif
Raisons de la participation au prélèvement du 2 ^e trimestre seulement	Description des raisons : <ul style="list-style-type: none"> • raison 1 : manque d'information • raison 2 : début tardif du suivi de grossesse • raison 3 : ? 	Calcul : <ul style="list-style-type: none"> • nombre de fois que la raison 1 a été évoquée / nombre de femmes ayant eu seulement le prélèvement du 2^e trimestre • nombre de fois que la raison 2 a été évoquée / nombre de femmes ayant eu seulement le prélèvement du 2^e trimestre • etc. Source : sondage auprès des femmes	Aucun objectif
Taux de participation au diagnostic après un dépistage indiquant une probabilité élevée	Participation au diagnostic par amniocentèse des femmes enceintes dont le dépistage indique une probabilité élevée	Calcul : nombre de femmes ayant eu une amniocentèse / nombre de femmes avec probabilité élevée après dépistage Source : base de données du Programme de dépistage	Aucun objectif

4.1.2 Performance du test de dépistage

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Objectif
Taux de détection	Capacité du dépistage à détecter les cas de trisomie 21	Calcul : nombre de cas détectés / nombre total de cas de trisomie 21 chez les participantes (enfants nés atteints + interruptions volontaires de grossesse) (la précision du dénominateur exige un suivi strict des issues de grossesse) Source : base de données du Programme de dépistage	75 % pour la 1 ^{re} année ⁶
Taux de faux-positifs	Cas jugés à probabilité élevée alors que le fœtus n'est pas atteint de trisomie 21	Calcul : nombre de cas jugés à probabilité élevée et ayant un caryotype fœtal normal ou étant non atteints à la naissance / nombre total de cas ayant un caryotype fœtal normal ou étant non atteints Source : base de données du Programme de dépistage	≤ 5 %

4.1.3 Performance du Programme de dépistage

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Objectif
Délai de production du rapport de biochimie	Délai entre la réception du prélèvement et la transmission du résultat au professionnel de la santé	Calcul : nombre de jours entre la réception du prélèvement et la transmission du résultat au professionnel de la santé : <ul style="list-style-type: none">• résultat indiquant une probabilité élevée :• résultat indiquant une faible probabilité : Source : base de données du Programme de dépistage	Trois jours ouvrables Sept jours ouvrables

6. La performance attendue est de 80 %. Nous retenons 75 % comme le minimum de la norme canadienne, étant donné que le taux de participation des femmes aux prélèvements des deux trimestres de la grossesse est inconnu.

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Objectif
Taux de 2 ^e prélèvement après 16 semaines de grossesse	Prélèvement tardif du 2 ^e trimestre	Calcul : nombre de prélèvements du 2 ^e trimestre effectués après la 16 ^e semaine de grossesse / total de prélèvements du 2 ^e trimestre Source : base de données du Programme de dépistage	< 30 %
Taux de discordance entre le résultat du dépistage et le recours ou non à l'amniocentèse	Cas étant à probabilité élevée et n'ayant pas eu l'amniocentèse Cas étant à faible probabilité et ayant eu l'amniocentèse	Calcul : cas étant à probabilité élevée et n'ayant pas eu l'amniocentèse / nombre total de cas étant à probabilité élevée Calcul : cas étant à faible probabilité et ayant eu l'amniocentèse / nombre total de cas étant à probabilité faible Source : base de données du Programme de dépistage	À définir
Raisons de la discordance	Description des raisons : <ul style="list-style-type: none">• raison 1 : autre dépistage hors programme• raison 2 : ?• raison 3 : ?	Calcul : <ul style="list-style-type: none">• nombre de cas où la raison 1 a été évoquée / nombre de cas à probabilité élevée discordants• nombre de cas où la raison 2 a été évoquée / nombre de cas à probabilité élevée discordants• etc. Calcul : <ul style="list-style-type: none">• nombre de cas où la raison 1 a été évoquée / nombre de cas à faible probabilité discordants• nombre de cas où la raison 2 a été évoquée / nombre de cas à faible probabilité discordants• etc. Source : base de données du Programme de dépistage, enquêtes auprès des femmes	Pas de norme
Incidence initiale de la trisomie 21	Taux de naissance d'enfants ayant la trisomie 21 avant la mise en place du Programme	Source : statistiques disponibles, dont registre de cytogénétique, statistiques de naissances au Québec, données des centres hospitaliers, etc.	Pas de norme
Incidence de la trisomie 21 avec le Programme	Taux de naissance d'enfants ayant la trisomie 21 à partir du 8 ^e mois (au moins) après la mise en place du Programme de dépistage	Source : statistiques disponibles, dont registre de cytogénétique, statistiques de naissances au Québec, données des centres hospitaliers, etc.	Pas de norme

4.1.4 Données relatives à l'échographie de datation

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Objectif
Taux d'échographies de datation	Pratique de l'échographie pour déterminer l'âge de la gestation	Calcul : nombre de participantes pour lesquelles un résultat valide d'échographie de datation est disponible / nombre de participantes au dépistage Source : base de données du Programme de dépistage	40 % la 1 ^{re} année 60 % la 2 ^e année
Semaine appropriée de grossesse lors de l'échographie de datation	Pratique de l'échographie pour déterminer l'âge de la gestation	Calcul : échographies de datation qui sont réalisées au 1 ^{er} trimestre / total d'échographies de datation Source : base de données du Programme de dépistage	80 % (à réévaluer au terme de la première année d'activité)
Pourcentage de cas où l'échographie de datation a modifié la date et la probabilité de faible à élevée ou d'élevée à faible ⁷	Utilité de l'échographie de datation	Calcul : <ul style="list-style-type: none"> • (nombre de cas dont l'âge de la gestation a été modifié après l'échographie de datation / nombre de cas dépistés) x 100 • (nombre de cas dont la probabilité a été modifiée après l'échographie de datation / nombre de cas dépistés) x 100 Source : retour de requêtes pour un nouveau calcul du risque	À définir

7. Cet indicateur pourrait être mis en relation avec celui sur le taux de discordance entre le résultat du dépistage et le recours ou non à l'amniocentèse.

4.1.5 Performance du diagnostic prénatal (amniocentèse et caryotype fœtal)

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Objectif
Taux d'amniocentèses	Diagnostic prénatal par amniocentèse	Calcul : nombre d'amniocentèses / nombre total de participantes au Programme Source : base de données du Programme de dépistage	< 5 %
Taux d'amniocentèses chez toutes les femmes âgées de 35 ans et plus	Diagnostic prénatal par amniocentèse chez les femmes âgées de 35 ans et plus	Calcul : nombre d'amniocentèses chez les femmes de 35 ans et plus / nombre total de femmes de 35 ans et plus participant au Programme Source : base de données du Programme de dépistage	Pas de norme
Raisons ⁸ de l'amniocentèse chez toutes les femmes enceintes au Québec	Description des raisons : <ul style="list-style-type: none">• raison 1 : résultat du dépistage• raison 2 : 35 ans et plus• raison 3 : antécédents obstétricaux ou familiaux• raison 4 : malformations détectées à l'échographie• Autres	Calcul : nombre de cas par raison / nombre total d'amniocentèses Source : base de données du Programme de dépistage, dossiers hospitaliers	Pas de norme
Délai de l'amniocentèse dans les cas où le dépistage indique une probabilité élevée	Délai de réalisation de l'amniocentèse	Calcul : nombre de jours entre la réception du résultat du dépistage par le professionnel traitant et l'amniocentèse Source : enquêtes auprès des professionnels, base de données du Programme de dépistage	À venir si les données sont disponibles
Délai de réponse pour le résultat du caryotype fœtal	Délai entre l'amniocentèse et la transmission du résultat au professionnel de la santé	Calcul : nombre de jours entre l'amniocentèse et l'envoi du résultat du caryotype fœtal au professionnel traitant Source : enquêtes auprès des professionnels, base de données du Programme de dépistage	À venir si les données sont disponibles

8. Les raisons seront comptabilisées individuellement; une femme pourrait ainsi être comptée dans plusieurs catégories; le total de ces pourcentages ne sera pas de 100 %.

4.1.6 Autres indicateurs

Indicateur	Définition	Calcul et source des données	Objectif
Appréciation par les femmes enceintes (couples) du consentement libre et éclairé	Satisfaction des femmes à l'égard de l'information reçue	Source : enquête de satisfaction la 2 ^e année du Programme auprès des femmes enceintes (couples) au regard : <ul style="list-style-type: none"> • de la clarté de l'information transmise • de l'exhaustivité de l'information transmise • du soutien au consentement éclairé offert par les professionnels de la santé • du respect de la liberté de choix de participer • du degré de confort par rapport à la décision prise de participer ou non au Programme 	À définir selon l'outil de mesure utilisé; l'objectif est d'obtenir une satisfaction élevée
Satisfaction des participantes au Programme	Satisfaction des femmes à l'égard du Programme	Source : enquête de satisfaction la 2 ^e année du Programme auprès des participantes au Programme (couples), selon les différentes issues du dépistage : vrai positif, vrai négatif, faux positif, faux négatif	À définir selon l'outil de mesure utilisé; l'objectif est d'obtenir une satisfaction élevée
Évaluation de l'information transmise aux femmes et compréhension de l'information	Qualité de l'information	Source : sondage auprès des femmes et des couples	

L'évaluation économique du dépistage prénatal (coûts, coût-efficacité, etc.) devra faire l'objet d'études spécifiques. Les données ne seront pas quantifiées directement par le biais du Programme.

4.2 Évaluation : utilisation des indicateurs de performance

- Un rapport annuel est produit avec les résultats des indicateurs proposés. Le rapport est produit le 30 juin de chaque année et inclut les activités réalisées entre le 1^{er} avril et le 31 mars.
- Le suivi des indicateurs de performance permet de faire des ajustements et de prendre des décisions pour améliorer le Programme.

- L'information est transmise à tous les intervenants visés.
- La liste des indicateurs et objectifs est revue lors des mises à jour du cadre de référence du Programme.

4.3 Autres enjeux

Le Programme de dépistage prénatal doit pouvoir s'adapter à l'évolution rapide de la technologie dans ce domaine (nouveaux marqueurs, changements quant au moment des prélèvements ou des interventions, intégration de la clarté nucale, etc.). Le cadre de référence du Programme sera révisé régulièrement en conséquence.

5 RESPONSABILITÉS RELATIVES À LA RÉALISATION DU PROGRAMME

5.1 Responsabilités au niveau national

Responsable du Programme au MSSS

- Le directeur général des services de santé et médecine universitaire est le gestionnaire responsable du Programme au MSSS.
- Il est responsable d'adopter et de diffuser les grandes orientations du Programme par la publication et la mise à jour du cadre de référence.

Établissements coresponsables du Programme

- Le CHU Sainte-Justine et le CHUQ sont les deux établissements conjointement responsables du Programme.
- Ces établissements ont pour responsabilités de :
 - Réaliser les analyses de laboratoire pour l'ensemble de la clientèle du Programme;
 - Développer et maintenir le système d'information et héberger la base de données du Programme;
 - Veiller à ce que les activités relevant de leur responsabilité respectent le présent cadre de référence et soient réalisées en collaboration étroite avec l'autre établissement responsable;
 - Soutenir le réseau pour toute question concernant les résultats de tests de laboratoire ou toute autre activité relevant de leur responsabilité;
 - Produire un rapport annuel des activités du Programme à déposer au MSSS en date du 30 juin de chaque année.

Comité de coordination du Programme

- Un comité est chargé de la coordination du Programme.
- Le mandat de ce comité est le suivant :
 - Coordonner le déploiement du Programme, jusqu'à ce qu'il soit complètement déployé;
 - Assurer le suivi des objectifs, normes et exigences de qualité du Programme énoncés dans le cadre de référence;
 - Assurer le suivi des indicateurs de performance du Programme;
 - Déterminer les mesures requises en cas d'écart par rapport aux normes établies;
 - Faire des recommandations au MSSS concernant tout nouveau marqueur ou technologie de dépistage à ajouter au Programme;
 - Soutenir les établissements coresponsables dans la production d'un rapport annuel des activités du Programme.

Médecin responsable du Programme

- Le médecin responsable du Programme doit être rattaché à l'un des centres hospitaliers responsables du Programme. Il assume la présidence du comité de coordination. Plus spécifiquement, son mandat est le suivant :
 - Présider et animer les travaux du comité de coordination du Programme;
 - Suivre globalement le déploiement et le fonctionnement du Programme;
 - En cas d'écart entre les normes du Programme et la réalité observée, recommander aux instances visées des modifications à apporter :
 - À la disponibilité de ressources humaines et matérielles,
 - À l'organisation des services,
 - Aux pratiques professionnelles;
 - Soutenir les établissements coresponsables dans la production d'un rapport annuel des activités du Programme.
- Le médecin responsable du Programme s'assure de la production d'un rapport annuel d'évaluation sur la performance du Programme, au regard de l'atteinte des normes du cadre de référence. Il met en place les mécanismes de coordination requis pour le suivi et l'évaluation de chacun des volets du Programme (laboratoires, échographie, formation des professionnels, information aux femmes enceintes, diagnostic prénatal, etc.), avec le soutien du ou des coordonnateurs.

5.2 Responsabilités au niveau régional

Les agences de la santé et des services sociaux s'assurent que les établissements de leur territoire sont en mesure d'offrir le Programme aux femmes enceintes selon les paramètres du cadre de référence. Les agences doivent collaborer afin que le Programme soit accessible sur leur territoire en conformité avec les normes du cadre de référence.

5.3 Responsabilités au niveau local

Les centres de santé et de services sociaux s'assurent de l'offre du Programme à leur clientèle selon les paramètres du cadre de référence, au besoin par le biais d'ententes de services avec des établissements de leur territoire.

