



## **Intérêts commerciaux et nouvelles techniques de reproduction**



Le présent chapitre a pour objet d'examiner le rôle des intérêts commerciaux dans la prestation et le développement des nouvelles techniques de reproduction, ainsi que d'établir notre position globale à leur endroit. Celle-ci a été exposée dans les chapitres précédents et nous y reviendrons plus en détail en formulant nos recommandations dans les chapitres qui suivent. Les commissaires estiment que le développement et la diffusion des techniques de reproduction ne sauraient être laissés aux forces du marché et au gré des entreprises, mais que leur utilisation devrait respecter les principes éthiques que nous avons exposés. Ces principes directeurs, combinés avec l'éthique du souci d'autrui, nous amènent à formuler des recommandations conçues pour faire en sorte qu'aucune utilisation de ces techniques ne chosifie les êtres humains ou ne commercialise leur reproduction.

Le principe crucial à respecter dans le contexte des activités des intérêts commerciaux est la protection des personnes vulnérables. Il est évident que les intérêts des entreprises commerciales et ceux de leurs clients ne sont pas identiques (par exemple, les unes veulent augmenter les prix et les autres les réduire), mais dans une économie de marché ouverte, on part du principe que les acheteurs peuvent protéger leurs propres intérêts. La situation est différente dans le cas des soins de santé, car les entreprises commerciales peuvent protéger leurs intérêts, alors que les acheteurs en sont incapables seuls et ont besoin, pour ce faire, des règles et des règlements de la société. Dès qu'il y a des intérêts vulnérables à protéger, il ne s'agit plus de savoir s'il faudrait réglementer les intérêts commerciaux, mais bien quelle forme leur réglementation devrait revêtir. La reconnaissance de la nécessité de protéger les intérêts de ceux et celles qui sont incapables de se protéger eux-mêmes dans leurs échanges commerciaux est l'élément fondamental de toute la réglementation des

activités professionnelles dans le domaine des soins de santé, une fois que la nécessité de leur réglementation est reconnue. Cela dit, les intérêts individuels ne sont pas les seuls qui aient besoin d'être protégés contre les intérêts commerciaux, car toute la collectivité canadienne est vulnérable, elle aussi, et ce, de deux façons :

- La nature de la société dans laquelle nous vivons nous intéresse tous, notamment parce que nous tenons à ce que la société ne traite pas les gens comme des objets. C'est l'une des raisons pour lesquelles les sociétés comme la nôtre décident de réglementer les activités permises et interdites, grâce à des lois comme celles qui limitent les genres de contrats qu'on peut signer.
- La société est aussi vulnérable aux retombées des transactions en principe « privées », car si elle doit assumer les coûts qui en résultent, elle a aussi un intérêt à protéger.

De toute évidence, la plupart des transactions sont inévitablement accompagnées de conflits d'intérêts, mais dans le contexte médical, ces conflits ont ceci de particulier que les intérêts des personnes en cause sont vulnérables, étant donné qu'elles sont désavantagées en raison de leur connaissance limitée de la médecine et de ses applications. La réglementation des activités commerciales dans le domaine des soins de santé est donc une nécessité. Le problème ne résulte pas de l'existence même des conflits d'intérêts, mais plutôt de la façon de les résoudre. Les organisations commerciales sont gérées en fonction d'objectifs conçus pour privilégier un seul intérêt — le profit — et non pour concilier des intérêts opposés. Or, les patients n'ont ni les moyens, ni les connaissances nécessaires pour défendre leurs intérêts vulnérables; ces derniers seront donc fatalement sacrifiés s'ils nuisent au profit. C'est pour cette raison qu'une réglementation s'impose afin de les protéger et que le gouvernement doit être le gardien des intérêts vulnérables.

L'idée que les intérêts vulnérables doivent être protégés contre les intérêts commerciaux reflète les inquiétudes que bien des Canadiens et des Canadiennes ont manifestées quant au rôle des intérêts commerciaux dans le contexte des techniques de reproduction. Beaucoup de groupes et de particuliers qui ont comparu aux audiences publiques ou qui ont présenté des mémoires à la Commission ont dit craindre que le développement et la prestation des techniques de reproduction ne soient malheureusement motivés par des considérations commerciales. Les gens redoutent qu'en privilégiant la recherche du profit, les entreprises privées favorisent le recours aux techniques de pointe dans le traitement de l'infertilité, cela au détriment des autres méthodes, et que le secteur privé finance la recherche sur les médicaments et sur les traitements de l'infertilité plutôt que sa prévention. En outre, certains craignent que les modalités d'examen et de contrôle éthique de la recherche menée dans le secteur privé sur des sujets humains ne soient pas suffisamment rigoureuses, et que les entreprises

puissent contourner les règles applicables à la recherche au Canada en faisant leurs recherches et leurs essais de produits dans des pays où la réglementation en matière de sécurité et de consentement éclairé est moins stricte. Les Canadiens et les Canadiennes nous ont fait part aussi de leurs inquiétudes au sujet des pratiques d'établissement des prix et de commercialisation des produits et des services de reproduction, en disant craindre, par exemple, que les compagnies ne fasse mousser des produits et services inefficaces ou dangereux. On nous a déclaré que les activités des cliniques privées se soldaient par des coûts pour le système public de services de santé, que le fait que les cliniques et les laboratoires appartiennent à des médecins constitue un conflit d'intérêts qui risque de n'être pas résolu à l'avantage des patients, et que l'existence des cliniques privées limite injustement l'accès aux services qu'elles dispensent. Enfin, les Canadiens et les Canadiennes nous ont dit s'inquiéter des possibilités de chosification des fonctions et du produit de la conception humaine à cause de la participation des intérêts commerciaux, ajoutant qu'un transfert technologique irréfléchi des techniques mises au point par les éleveurs d'animaux, par exemple, risque lui aussi d'être une conséquence de cette participation.

La gamme des opinions des Canadiens et des Canadiennes varie sur le rôle que les entreprises commerciales devraient jouer dans le développement, la commercialisation et l'offre des produits et des services liés aux nouvelles techniques de reproduction. Toutefois, nombreux sont ceux et celles qui croient que les intérêts commerciaux

ont un rôle utile — quoique limité — à jouer dans ce contexte, et qu'il n'est pas réaliste de s'en remettre seulement aux gouvernements pour financer le développement des NTR. Néanmoins, il est très clair que les Canadiens et les Canadiennes sont convaincus que les activités commerciales devraient être strictement limitées par une réglementation conçue pour que

---

Le problème ne résulte pas de l'existence même des conflits d'intérêts, mais plutôt de la façon de les résoudre. Les organisations commerciales sont gérées en fonction d'objectifs conçus pour privilégier un seul intérêt — le profit — et non pour concilier des intérêts opposés. Or, les patients n'ont ni les moyens, ni les connaissances nécessaires pour défendre leurs intérêts vulnérables; ces derniers seront donc fatalement sacrifiés s'ils nuisent au profit. C'est pour cette raison qu'une réglementation s'impose afin de les protéger et que le gouvernement doit être le gardien des intérêts vulnérables.

---



---

Il est très clair que les Canadiens et les Canadiennes sont convaincus que les activités commerciales devraient être strictement limitées par une réglementation conçue pour que le profit ne soit pas le critère déterminant de la prestation des techniques de reproduction.

---

le profit ne soit pas le critère déterminant de la prestation des techniques de reproduction.

Une grande partie du débat public s'est focalisé sur le rôle que l'industrie du médicament joue dans le développement et la commercialisation des médicaments stimulateurs de la fertilité. Pourtant, la gamme des entreprises commerciales qui pourraient intervenir dans le domaine des NTR s'étend bien au-delà. Ces entreprises sont globalement de deux types : les compagnies de produits et les compagnies de services. Les premières fabriquent des produits liés aux NTR, comme les médicaments stimulateurs de la fertilité,

l'équipement médical utilisé pour les techniques de procréation assistée et les sondes géniques employées pour le diagnostic prénatal. Les compagnies du deuxième type fournissent des services pour de l'argent; ce sont des laboratoires médicaux, des banques de sperme et des cliniques privées offrant des services de fécondation *in vitro* ou de présélection du sexe.

Nous avons déjà exposé, au chapitre 3, la position de la Commission sur la commercialisation de la reproduction. Nous entendons par commercialisation toutes les activités où il y a échange d'argent ou de biens afin de générer un profit ou un avantage pour les parties à l'échange. Les commissaires sont fermement convaincues que l'éthique du souci d'autrui et le principe de la protection des intérêts vulnérables nous interdisent de laisser le développement et la diffusion des techniques de reproduction à la merci des forces du marché et des plans d'entreprise. Nous sommes persuadées qu'à moins d'une réglementation judicieuse, l'impact des forces du marché sur les techniques de reproduction risque de saper des valeurs sociales et des

Il semble qu'il existe bel et bien des lois sur l'élevage du bétail. Les êtres humains auraient-ils moins d'importance? Dès qu'un scientifique ou un chercheur aura trouvé une application commerciale à certaines des techniques d'aujourd'hui, les dés seront jetés, et il sera trop tard, répétons-le, pour y faire quoi que ce soit. (Traduction)

*Mémoire présenté à la Commission par le Provincial Council of Women of British Columbia, juillet 1990.*

Le financement public et privé des cliniques de FIV est une source de conflits d'intérêts pour les médecins en cause; en outre, il aboutit à un système de services de santé à deux paliers pour ce « traitement » de l'infertilité. [...] Les Canadiennes n'ont pas toutes également accès à cette technique, et des médecins dont les recherches et la formation ont été subventionnées par l'État peuvent maximiser leurs profits dans les cliniques privées. (Traduction)

*Mémoire présenté à la Commission par la Canadian Association for Women in Science, 15 janvier 1991.*



principes d'éthique importants et de causer du tort en raison d'utilisations inopportunes, immorales ou dangereuses de ces techniques.

Des entreprises commerciales judicieusement réglementées peuvent toutefois jouer un rôle légitime dans certains domaines de la recherche et du développement liés aux nouvelles techniques de reproduction, comme d'ailleurs dans d'autres spécialités des soins médicaux. Bien des femmes et des couples infertiles qui n'auraient pas pu avoir d'enfants autrement ont bénéficié des médicaments simulateurs de la fertilité. Les méthodes telles que l'échographie et les appareils médicaux spécialisés jouent un rôle important et utile dans le diagnostic des troubles congénitaux et le traitement de l'infertilité. Étant donné que les compagnies qui les développent, les produisent et les commercialisent existent pour faire des profits, on risquerait d'empêcher les Canadiens et les Canadiennes d'avoir accès à des produits et à des services bénéfiques en s'opposant à toutes les formes de leur commerce ou de leur commercialisation. Et pourtant, nous croyons que leur offre doit être assujettie à une réglementation rigoureuse, au même titre que la recherche et le développement dans le domaine de la procréation.

Les méthodes que nous proposons pour limiter et réglementer les forces commerciales sont exposées dans toute la partie II de notre rapport, étant donné que cette question se pose à l'égard de presque toutes les dimensions de notre mandat. Nous avons fait des recommandations quant au rôle que les intérêts commerciaux devraient

Il semble bien qu'il existe des intérêts opposés dans ce nouveau domaine, et que l'accès aux services n'est pas assuré sauf pour celles qui peuvent les payer. Bien des gens considèrent la FIV comme une mine d'or et l'exploitent comme telle, on oublie que c'est un terrain complexe semé d'embûches. La FIV comporte de nombreux risques connus et inconnus. Il est donc vraiment dangereux de faire des techniques qui l'entourent un nouveau produit commercial; elles devraient être employées dans l'intérêt de toutes les femmes infertiles plutôt que seulement au profit des médecins et du commerce. Leur accès devrait être universel et non réservé à de rares privilégiées. (Traduction)

*Mémoire présenté à la Commission  
par S. Andrews, simple citoyen,  
26 avril 1991.*

À moins d'une réglementation judiciaire, l'impact des forces du marché sur les techniques de reproduction risque de saper des valeurs sociales et des principes d'éthique importants et de causer du tort en raison d'utilisations inopportunes, immorales ou dangereuses de ces techniques.

avoir, dans les chapitres sur les médicaments stimulateurs de la fertilité, l'insémination artificielle, la procréation assistée, l'adoption, les contrats de maternité de substitution, le diagnostic prénatal et la recherche sur l'embryon, ainsi que l'utilisation de tissu fœtal. La nécessité de protéger les intérêts vulnérables grâce à la limitation ou à la réglementation des intérêts commerciaux fait partie intégrante de tous les chapitres du rapport, et elle a inspiré nos discussions et nos recommandations.

Le présent chapitre a pour objet de donner au lecteur une vue générale du rôle des intérêts commerciaux à l'égard des techniques de reproduction dans le Canada d'aujourd'hui. Nous commençons par un exposé succinct de l'importance des intérêts commerciaux dans les secteurs qui relèvent de notre mandat, puis nous étudions certaines des questions générales et des inquiétudes que ces intérêts soulèvent, en exposant notre position sur le rôle qu'ils devraient jouer et sur la réglementation de leurs activités. Enfin, nous terminons le chapitre par une brève discussion du rôle du brevetabilité dans le domaine à l'étude.

## **Importance des intérêts commerciaux dans le secteur des nouvelles techniques de reproduction au Canada**

Pour évaluer l'importance et la nature des intérêts du secteur privé dans les techniques de reproduction, la Commission a analysé ses activités dans le domaine. Elle a commandé des études conçues pour évaluer les forces sociales et économiques qui influent sur le développement des techniques de reproduction assistée et pour déterminer l'importance de la participation du secteur privé à l'offre des médicaments stimulateurs de la fertilité, des appareils médicaux utilisés dans le contexte des techniques de reproduction et des services de laboratoire commerciaux. Elle a aussi réalisé des sondages auprès des entreprises pharmaceutiques et biotechnologiques, afin de déterminer l'importance de leur participation au développement de produits utilisés pour les techniques de reproduction, et commandé des recherches sur la mesure dans laquelle on exploite des cliniques de FIV, des banques de sperme et d'autres services privés sur une base commerciale. La présente section est un exposé succinct de nos constatations sur la contribution des entreprises commerciales aux produits et aux services liés aux nouvelles techniques de reproduction. (Pour plus de détails, voir le volume de recherche intitulé *Les nouvelles techniques de reproduction et les systèmes scientifique, industriel, scolaire et de sécurité sociale au Canada.*)

## **Intérêts commerciaux dans les produits liés aux nouvelles techniques de reproduction**

Les intérêts commerciaux qui fabriquent des produits liés aux nouvelles techniques de reproduction sont de trois types : les compagnies pharmaceutiques, qui produisent des médicaments stimulateurs de la fertilité, les entreprises biotechnologiques, qui font des sondes géniques et des trousseaux d'analyse, et enfin les compagnies d'équipement médical.

### ***Compagnies pharmaceutiques : médicaments stimulateurs de la fertilité***

Au cours de nos audiences publiques, de nombreux intervenants ont laissé entendre que l'industrie du médicament a ciblé les stimulateurs de la fertilité comme domaine d'importante expansion et qu'elle s'est livrée à de nombreuses activités de recherche et de commercialisation à cet égard. Ces dires sont démentis par l'information que nous avons recueillie. Nous avons constaté que, pour le moment, le marché canadien des médicaments stimulateurs de la fertilité est petit, car il ne représente qu'environ 0,4 pour 100, environ 16 millions de dollars par année, de l'ensemble du marché canadien du médicament, dont le chiffre d'affaires s'élève à 4,2 milliards de dollars par an.

Environ une douzaine des quelque 3 000 médicaments figurant dans le *Compendium des produits et spécialités pharmaceutiques* de 1991 sont utilisés pour le traitement de l'infertilité. Et ces médicaments sont produits par quelques compagnies seulement. En fait, une seule compagnie — Serono Canada Inc. — produit environ les trois quarts de tous les médicaments stimulateurs de la fertilité vendus au Canada. Serono Canada Inc. fait partie du Groupe Ares-Serono, qui est basé à Genève, en Suisse, et qui est le principal producteur mondial de ce genre de médicaments. Les autres compagnies qui vendent des médicaments stimulateurs de la fertilité au Canada sont Merrill Dow, Ayerst et Sandoz.

Un sondage, réalisé en novembre 1991 pour la Commission auprès des membres de l'Association canadienne de l'industrie du médicament, a révélé que relativement peu de compagnies pharmaceutiques commercialisent actuellement des médicaments contre l'infertilité, et que rares sont celles qui envisagent de se lancer sur ce marché. Les renseignements obtenus de Serono Canada Inc. l'ont été séparément, puisque Serono n'est pas membre de l'Association canadienne de l'industrie du médicament, de sorte qu'elle n'a pas participé au sondage.

La plupart des compagnies consultées considèrent le marché de l'infertilité comme relativement peu important, puisque les utilisateurs potentiels de ce genre de médicaments (essentiellement les femmes infertiles en âge de procréer) ne représentent qu'une infime proportion de la population. Par contre, le marché potentiel des produits de contrôle de la fertilité et postménopausiques est beaucoup plus important, de sorte que

ces produits-là sont vraisemblablement plus rentables pour les compagnies qui les fabriquent. Il est aussi intéressant de souligner que les fabricants de médicaments génériques ne se sont pas lancés sur le marché de l'infertilité, même si la plupart des médicaments stimulateurs de la fertilité ne sont pas brevetés, ce qui reflète aussi l'impression de l'industrie que ces médicaments ne sont pas susceptibles d'être vendus en grande quantité et de générer de gros profits.

Comme le marché est petit, il arrive souvent que même les compagnies qui produisent des médicaments stimulateurs de la fertilité ne font pas de publicité ou ne les annoncent pas au Canada, concentrant plutôt leurs efforts sur des produits susceptibles de leur faire réaliser plus de profits. La principale exception à cette règle est le Groupe Ares-Serono, qui se spécialise dans ce genre de médicaments et qui fait activement campagne pour les faire connaître, au Canada et ailleurs.

Cela dit, même si le marché des médicaments stimulateurs de la fertilité est relativement petit et qu'il a jusqu'à présent attiré peu d'entreprises, les commissaires estiment important qu'on adopte des règlements pour protéger les intérêts vulnérables contre les activités des sociétés commerciales. Au Canada, nous avons l'occasion de nous donner les mécanismes de protection nécessaires maintenant, et les commissaires sont d'avis qu'il faudrait la saisir.

### ***Compagnies biotechnologiques***

Au Canada, l'« industrie » biotechnologique groupe de 300 à 400 compagnies plus ou moins rangées dans ce type d'activité parce qu'elles emploient des méthodes biologiques dans leurs recherches et leur production. Ces compagnies œuvrent dans de nombreux secteurs industriels, des mines et de l'aquiculture à la gestion des déchets et aux soins de santé. D'après Industrie et Sciences Canada, il est préférable de considérer la biotechnologie comme un volet de nombreux secteurs d'activité plutôt qu'un secteur en soi.

Parmi les compagnies biotechnologiques canadiennes qui œuvrent dans le domaine des soins de santé, certaines sont des filiales de recherche d'entreprises pharmaceutiques classiques, ce qui confirme que la distinction entre les compagnies biotechnologiques et les entreprises pharmaceutiques n'est pas claire. Parmi les quelque 300 compagnies et instituts de recherche canadiens figurant dans le Répertoire biotechnologique canadien, environ 90 auraient des activités importantes dans le domaine des soins de santé, et sept de ces dernières œuvreraient dans des spécialités liées à la santé génésique, puisqu'elles fabriquent ou développent des produits de diagnostic (ou thérapeutiques) servant à combattre les maladies transmises sexuellement, des produits de détection et d'évaluation de la grossesse ainsi que des produits de détection et d'analyse d'hormones (y compris des trousse de tests de fertilité)<sup>1</sup>. L'une de ces compagnies détient les droits de propriété de la technique de

sondage génique utilisée pour le dépistage de la paternité, tandis qu'une autre tente actuellement d'obtenir un permis pour la technique de sondage visant à dépister le gène de la fibrose kystique. En outre, certaines compagnies biotechnologiques développent et produisent des versions recombinantes de médicaments stimulateurs de la fertilité existants (voir le chapitre 18).

L'impression que les compagnies biotechnologiques s'occupent beaucoup de recherche sur les nouvelles techniques de reproduction est très répandue, peut-être parce que certaines de ces compagnies, particulièrement aux États-Unis, font des recherches liées au dépistage génétique. À l'instar de bien des grandes entreprises pharmaceutiques, certaines compagnies biotechnologiques du continent américain font des recherches afin de découvrir les facteurs moléculaires génétiques d'affections multifactorielles aussi répandues que les troubles du système immunitaire et les affections neurologiques et sanguines, ainsi que le cancer. Si l'on fait toutes ces recherches, c'est dans l'espoir de découvrir de nouveaux traitements (essentiellement des médicaments) susceptibles de générer des profits, grâce à une meilleure compréhension des processus pathologiques en cause.

Il est important d'établir des distinctions entre les différents types de tests génétiques, étant donné que leur principale utilisation potentielle n'a rien à voir avec la reproduction comme telle. Le premier type de tests génétiques porte sur l'ensemble de la population; ces tests servent à identifier les personnes souffrant d'un trouble monogénique et susceptibles de bénéficier d'un traitement approprié. On les administre au Canada, par exemple, pour dépister la phénylcétonurie chez les nouveau-nés. Les troubles monogéniques sont rares, mais il existe des affections plus répandues qui, sans être monogéniques, comportent un aspect génétique. Il s'agit des troubles multifactoriels, dont le dépistage correspond au deuxième type de tests génétiques (voir le chapitre 27).

Premièrement nous croyons fermement que ni le corps, ni les gamètes, ni les embryons humains, pas plus que notre potentiel génésique ne devraient être considérés comme des marchandises fongibles et commercialisables. Ce serait en effet gravement méconnaître les principes de la dignité humaine et de l'individualité de la personne que d'ouvrir la voie à l'exploitation, au conditionnement et à la distribution des semences de la vie, des embryons humains et des nourrissons, au gré des fluctuations du marché.

Nous réclamant du principe de gratuité qui a toujours guidé la politique et le droit canadien en matière de dons de sang et d'organes, nous recommandons d'interdire la commercialisation des transferts de gamètes et d'embryons.

*G. Létourneau, Commission de réforme du droit du Canada, compte rendu des audiences publiques, Montréal (Québec), 21 novembre 1990.*

C'est pour ce deuxième type de tests que certaines compagnies biotechnologiques américaines prévoient des possibilités d'expansion, puisque le marché pourrait être très important. Aux États-Unis, les régimes d'assurance-maladie sont privés, ce qui crée un gros marché potentiel pour les techniques de détermination des risques, particulièrement si les employeurs continuent à assumer le coût de l'assurance-maladie. La situation est bien différente au Canada, où tout le monde est assuré par le système public. Le troisième type de tests génétiques sert à identifier les adultes qui ne souffrent pas maintenant — et ne souffriront pas plus tard — d'un trouble génétique, mais qui en sont porteurs, ce qui signifie que le risque que leurs enfants en souffrent est plus élevé. Enfin, le quatrième type de tests génétiques sert à repérer la présence d'un trouble génétique dans un zygote ou un fœtus, au moment de la pré-implantation ou du diagnostic prénatal.

Des compagnies biotechnologiques d'autres pays — particulièrement des États-Unis — mettent au point des sondes et des tests génétiques. Leur objectif fondamental consiste à cerner de gros marchés susceptibles de générer des profits, comme le marché des troubles multifactoriels. On pourrait en théorie utiliser ou appliquer des tests génétiques des quatre types que nous venons de décrire. Toutefois, les compagnies biotechnologiques n'ont pas au Canada d'activités importantes de recherche ou de développement même si l'une d'entre elles, la Hospital for Sick Children Research and Development Limited Partnership, cherche à obtenir un permis pour la sonde de dépistage du gène de la fibrose kystique (qui pourrait avoir des applications dans le contexte génésique pour le diagnostic prénatal). Jusqu'à présent, ce produit n'a pas généré de profits. Si l'établissement en question arrive un jour à toucher des redevances, il ne s'attend qu'à des rentrées modestes.

Au Canada, la participation limitée des entreprises au développement de tests génétiques pour le diagnostic prénatal (ou pour d'autres applications) est due à de nombreux facteurs. Par exemple, les aspects éthiques de ces tests ont une importance majeure lorsqu'il s'agit de déterminer l'opportunité de faire un diagnostic prénatal afin de dépister les troubles génétiques les plus communs (et, partant, ceux qui pourraient générer le plus de profits), comme les gènes de susceptibilité ou les affections génétiques à apparition tardive, dont les symptômes peuvent parfois n'apparaître qu'à l'âge adulte. En outre, la demande de tests de dépistage prénatal des troubles génétiques traitables ou n'apparaissant qu'à l'âge adulte est moins grande que certains ne s'y attendaient, et les tests eux-mêmes se sont révélés plus compliqués qu'on ne l'avait prévu. Le plus grand obstacle à la participation du secteur privé à ce genre d'activités au Canada est peut-être dû au fait qu'il reste à déterminer qui paiera ces services coûteux de dépistage et de counseling en période de restriction des dépenses dans le secteur de la santé. Jusqu'à présent, les régimes provinciaux d'assurance-maladie n'ont pas subventionné le dépistage génétique prénatal, sauf pour les gènes ou les facteurs qui causent de

graves troubles congénitaux, de sorte qu'il est encore moins vraisemblable que les activités commerciales dans ce secteur soient rentables. Néanmoins, la possibilité de concevoir et d'offrir en vente libre à une très grosse clientèle des trousse de dépistage peu coûteuses (même si les résultats ne sont pas fiables et s'ils sont susceptibles d'être mal interprétés) pourrait inciter certaines compagnies américaines à faire des recherches dans ce sens. Nous n'avons aucune idée des effets qu'une telle pratique pourrait avoir si des produits de ce genre devaient ensuite être mis en marché au Canada.

Bref, il semble que très peu de compagnies biotechnologiques canadiennes font des recherches touchant directement les nouvelles techniques de reproduction. Au Canada, la grande majorité des recherches de ce genre sont concentrées dans les universités et subventionnées soit par les organismes gouvernementaux créés à cette

---

Toute application future de tests génétiques de ce genre dans le domaine de la reproduction devrait être contrôlée par la commission nationale des techniques de reproduction, et les gouvernements devraient prendre des mesures pour protéger les intérêts vulnérables.

---

fin, soit par des fondations privées. En outre, aucune compagnie biotechnologique canadienne ne fait de la recherche en thérapie génique (voir le chapitre 29).

### **Compagnies d'équipement médical**

L'équipement médical comprend les produits qui sont utilisés à des fins diagnostiques ou thérapeutiques pour dispenser des soins de santé et qui ne sont ni des drogues, ni des médicaments. D'après le regroupement des entreprises de ce secteur, l'Association canadienne des fabricants d'équipement médical (ACFEM), il se divise en plusieurs sous-groupes : équipement de diagnostic; équipement d'imagerie médicale et de thérapie; fournitures médicales et chirurgicales; équipement hospitalier; implants; et appareils et accessoires fonctionnels.

Environ 600 entreprises vendent de l'équipement médical au Canada; beaucoup d'entre elles sont des divisions de grosses multinationales ou des filiales de grandes compagnies pharmaceutiques. Elles fournissent quelque 6 500 types de produits à un marché canadien de 2,5 milliards de dollars (voir le volume de recherche : *Les nouvelles techniques de reproduction et les systèmes scientifique, industriel, scolaire et de sécurité sociale au Canada*). La gamme va des bassins hygiéniques aux tomomètres et aux systèmes informatiques de données médicales. Enfin, 80 pour 100 de l'équipement médical vendu au Canada est importé (surtout des États-Unis).

Dans le contexte des nouvelles techniques de reproduction, l'équipement le plus important est le matériel de diagnostic (utilisé en laboratoire

pour mesurer les concentrations d'hormones), l'équipement d'ultrasons, et le matériel spécialisé employé pour la FIV et les autres formes de procréation médicalement assistée. Selon les spécialistes du domaine, il est impossible, avec les données existantes, de mesurer quelle proportion du secteur se consacre expressément aux nouvelles techniques de reproduction, mais elle est considérée comme vraiment infime.

Le sous-secteur de l'équipement de diagnostic fabrique des produits d'essai (souvent appelés « réactifs ») utilisés en laboratoire, de même que de l'équipement perfectionné et des auto-analyseurs servant à traiter les échantillons analysés. Le volume total de la partie des « produits de consommation » de ce marché canadien est estimé à 350 millions de dollars. En dépit d'une grande campagne de commercialisation que certaines compagnies ont menée au cours des années 1980 pour faire mousser leurs gammes de produits d'analyse des hormones de fertilité (alors considérées comme un créneau d'expansion possible), les ventes de réactifs utilisés à cette fin aujourd'hui ne totalisent qu'environ 2 pour 100 (sept millions de dollars) du marché annuel des produits médicaux de consommation. Pour les entreprises qui œuvrent dans ce domaine, les tests d'évaluation de la fertilité ne sont qu'un tout petit marché spécialisé, bien que, pour certaines d'entre elles, il puisse s'agir d'un créneau important.

Le deuxième sous-secteur du marché de l'équipement médical qui touche les nouvelles techniques de reproduction est celui de l'équipement à ultrasons. Il est utilisé pour une forme d'imagerie désormais largement répandue en médecine. Dans le domaine de la santé génésique des femmes, on a le plus souvent recours à cette technique (l'échographie) pour évaluer la grossesse, mais on l'emploie aussi pour étudier l'infertilité (par exemple pour examiner l'utérus et les trompes de Fallope) et pour contrôler quotidiennement la maturation des ovules dans les ovaires, pendant les cycles de FIV.

Au Canada, pour l'ensemble de ses applications médicales, le marché de l'équipement ultrasonore a récemment été estimé à quelque 50 millions de dollars par an, soit 32 millions de dollars en matériel vendu aux hôpitaux, le reste allant à des laboratoires gouvernementaux, des centres de recherche universitaires et des cabinets de médecins. On utilise couramment cet équipement dans de nombreuses spécialités médicales et chirurgicales, pour établir un diagnostic, mais il n'y a pas de statistiques sur la proportion de son utilisation qui est consacrée aux problèmes génésiques.

Enfin, le troisième sous-secteur qui nous intéresse est celui de l'équipement conçu et fabriqué expressément pour la FIV, l'insémination assistée et les actes connexes. Il s'agit notamment d'aiguilles d'aspiration employées pour le prélèvement d'ovocytes, de cathéters (tubes) de transfert de zygotes et de divers autres cathéters pour l'insémination ou la procréation médicalement assistées. Le marché canadien total de ces



articles est estimé à environ 250 000 \$ par année, ce qui est si peu qu'il n'apparaît pas dans les données du secteur.

Il semble donc que le marché canadien des produits pouvant être utilisés pour les nouvelles techniques de reproduction est infime et qu'il ne constitue qu'une fraction du marché des compagnies pharmaceutiques et biotechnologiques ainsi que des entreprises d'équipement médical. Bien entendu, cela ne signifie pas que les compagnies ne sont pas animées par le désir de faire des profits ou qu'elles offrent des produits liés aux nouvelles techniques de reproduction par pure générosité. Bien au contraire, comme dans n'importe quel secteur d'activité, leur objectif consiste à tirer un rendement optimal de leurs investissements. Il est certain que le profit est forcément le principal facteur motivant les décisions que les compagnies prennent au sujet de leurs activités de recherche, de développement et de commercialisation de produits, car elles ont toujours pour but de faire de l'argent en réalisant des produits commercialisables, aussi bien pour le marché des médicaments stimulateurs de la fertilité, qui a toujours été rentable<sup>2</sup>, que pour ceux des tests génétiques et de l'équipement médical.

Il faut d'ailleurs situer les compagnies pharmaceutiques et biologiques et les fabricants d'équipement médical du Canada dans le contexte de l'économie mondiale. En effet, la plupart sont des filiales d'entreprises étrangères basées aux États-Unis ou en Europe. Le marché mondial des médicaments stimulateurs de la fertilité serait d'environ un demi-milliard de dollars par année<sup>3</sup>, ce qui signifie que, avec 16 millions de dollars, le marché canadien représente 3,2 pour 100 de l'ensemble. Autrement dit, les décisions sur le développement et la commercialisation des produits des filiales canadiennes sont influencées par des compagnies mères qui ont leur siège social à l'étranger, voire carrément prises par ces dernières. En outre, la plus grande partie des travaux de recherche, de développement et de mise à l'essai des médicaments ou des appareils nouveaux se déroule à l'extérieur du Canada; seule la commercialisation se fait ici. Les multinationales font leurs recherches là où elles ont des installations et où c'est le plus rentable. Le Groupe Ares-Serono, par exemple, dépense moins de 1 pour 100 de son budget de recherche au Canada. Comme nous le verrons plus loin dans ce chapitre, cet aspect international de la fabrication des produits liés aux nouvelles techniques de reproduction soulève d'importantes questions.

### **Intérêts commerciaux dans les services liés aux nouvelles techniques de reproduction**

La deuxième grande catégorie d'intérêts commerciaux qui nous intéresse correspond aux entreprises à but lucratif qui fournissent des services liés aux nouvelles techniques de reproduction. Elle comprend les laboratoires commerciaux, les banques de sperme commerciales, les cliniques privées (c'est-à-dire commerciales) de FIV et de présélection du

sexe, et les agences commerciales offrant des services de mères porteuses (maternité de substitution).

### **Tests médicaux dans les laboratoires commerciaux**

Les laboratoires médicaux fournissent toute une gamme de services de tests de diagnostic, de la simple analyse de sang et d'urine à des tests plus spécialisés. Ils peuvent être sans but lucratif et associés à des hôpitaux ou à des services d'hygiène publique, ou encore être des entreprises commerciales à but lucratif. Les laboratoires commerciaux font des tests médicaux sur demande écrite d'un médecin, auquel cas ils sont payés par les régimes provinciaux d'assurance-maladie.

Le marché total des tests médicaux réalisés dans des laboratoires commerciaux au Canada a été estimé à environ 700 millions de dollars par année. La plus grande partie de ces tests commerciaux se fait en Ontario (certaines provinces n'ont pas un seul laboratoire commercial). D'après l'information que nous avons recueillie, les laboratoires commerciaux n'offriraient que très peu de services liés aux nouvelles techniques de reproduction. En principe, ils en fourniraient deux seulement, mais deux importants : le dépistage génétique et celui de l'infertilité. Pour le moment, au Canada, il n'y a toutefois pas de dépistage génétique effectué par des laboratoires commerciaux; tout le dépistage génétique moléculaire est fait par les universités, les hôpitaux d'enseignement ou les centres de génétique subventionnés par l'État. Aux États-Unis, par contre, le dépistage génétique commercial est une industrie dont le chiffre d'affaires s'élève à 150 millions de dollars par an, et elle est en pleine expansion.

Les laboratoires commerciaux canadiens sont parfois appelés à faire des tests liés à l'évaluation de la fertilité et à la procréation assistée, mais cela ne représente qu'un infime pourcentage de l'ensemble de leurs activités au Canada. D'après une de nos sources, les tests d'infertilité effectués dans ces établissements représenteraient 7,5 millions de dollars par an, soit environ 1 pour 100 du total. Par exemple, les tests de fertilité de la plus grosse entreprise de laboratoires commerciaux du Canada (MDS Laboratories) ne génèrent que de 1 à 2 pour 100 de ses rentrées. Le nombre des tests de fertilité des laboratoires commerciaux a augmenté pendant les années 1980, mais il s'est maintenant stabilisé. C'est peut-être en partie dû au fait que certains médecins exerçant dans des cliniques de FIV privées se sont équipés de leurs propres laboratoires.

### **Services de procréation médicalement assistée des cliniques commerciales**

Les laboratoires commerciaux sont devenus dans certaines provinces un volet bien établi du système de soins de santé; leurs services y sont payés par le régime provincial d'assurance-maladie. Toutefois, la plupart des autres entreprises commerciales liées aux nouvelles techniques de reproduction sont à but lucratif et en marge du système des soins de santé,

car elles facturent leurs services non assurés directement aux patients. Elles comprennent les cliniques commerciales de FIV et de présélection du sexe, ainsi que les banques commerciales de sperme.

*Cliniques commerciales de fécondation in vitro* : Dans la pratique, la distinction entre les cliniques commerciales et non commerciales n'est ni claire, ni facile. Dans le domaine des soins de santé, on peut distinguer trois catégories d'activités : à but lucratif (compagnies pharmaceutiques), sans but lucratif (hôpitaux) et pas exclusivement à but lucratif (cabinets de médecins ou cliniques médicales). Cela dit, cette dernière catégorie comprend les cliniques où le médecin 1) est un employé salarié (d'un hôpital ou d'une université); 2) tire son revenu uniquement du remboursement par le régime provincial d'assurance-maladie du coût des services offerts; ou 3) touche du patient ou de la patiente une somme qui couvre non seulement les coûts (du traitement ou des médicaments), mais aussi ses honoraires.

Aux fins de son analyse, la Commission entend par clinique commerciale une clinique qui fait payer ses patients, à moins qu'elle le fasse simplement pour couvrir ses frais et où les médecins en cause n'en tirent aucun revenu additionnel. Une enquête de la Commission a révélé que, d'après cette définition, 4 des 17 cliniques offrant des services de FIV au Canada sont des cliniques commerciales (voir le chapitre 20). Les 13 autres cliniques, toutes sans but lucratif, sont affiliées à un hôpital universitaire ou d'enseignement. Les quatre cliniques commerciales sont le Toronto Fertility Sterility Institute; le C.A.R.E. Centre (à Mississauga, en Ontario); IVF Canada (à Scarborough, en Ontario); et enfin l'Institut de médecine de la reproduction de Montréal (IMRM) Inc.

Des médecins sont propriétaires des trois premières cliniques et les exploitent, tandis que des gens d'affaires locaux financent en partie la quatrième. Les quatre cliniques font payer des frais à leurs patients et patientes, à l'instar de la plupart des autres cliniques canadiennes de FIV, étant donné que la FIV est un service assuré seulement en Ontario. Toutefois, la somme que les quatre cliniques exigent de leurs patients couvre non seulement le coût de l'intervention, mais comprend aussi une part de bénéfices pour la clinique, une partie étant un revenu versé aux médecins à titre d'honoraires ou constituant un revenu d'investissement pour les propriétaires. En 1991, ces quatre cliniques ont traité environ le quart (640 des 2 494) des patientes ayant subi une FIV au Canada.

*Banques commerciales de sperme* : Notre enquête a révélé qu'il y a quelque 15 banques de sperme au Canada, dont quatre à but lucratif. Les autres sont affiliées à des hôpitaux ou à des hôpitaux d'enseignement ou universitaires. Les donateurs touchent en moyenne 75 \$ par échantillon. Cette somme est habituellement considérée comme un dédommagement, pour le temps du donneur et les inconvénients qu'il subit, plutôt que comme paiement du sperme lui-même. Une fois traité, l'échantillon de

sperme est divisé en « unités d'insémination »; il n'est pas rare qu'un échantillon donne de huit à dix de ces unités, qui sont ensuite vendues à des médecins traitant l'infertilité. Une banque de sperme torontoise demande aux médecins de 100 \$ à 150 \$ l'unité<sup>4</sup>. Un échantillon de 75 \$ peut donc rapporter 1 000 \$ à la banque de sperme.

La différence entre la somme versée au donneur et le prix exigé par la banque de sperme pour ses unités d'insémination ne constitue pas un bénéfice net. Il faut tenir compte des coûts d'analyse, de congélation et de décongélation du sperme, de la tenue des dossiers et de la distribution. Quoi qu'il en soit, les banques de sperme commerciales réalisent des profits en vendant du sperme aux médecins. Certains médecins peuvent aussi majorer le prix de l'unité d'insémination qu'ils vendent à leurs patientes, pour couvrir une partie des frais généraux de leur clinique. Le coût pour la patiente varie énormément, mais il est en moyenne de 300 \$ à 400 \$ par cycle, ce qui comprend deux ou trois inséminations.

Il y a très peu d'information publiée sur les banques de sperme canadiennes, et la valeur totale du commerce du sperme humain au Canada n'est pas connue. Certaines cliniques canadiennes obtiennent leur sperme de banques commerciales américaines. Aux États-Unis, le chiffre d'affaires de l'industrie de l'insémination assistée s'élèverait à 164 millions de dollars par année, d'après un sondage qui a été réalisé en 1987 par l'Office of Technology Assessment<sup>5</sup>, et qui portait à la fois sur les bénéfices des banques de sperme et sur ceux des médecins offrant des services d'insémination artificielle. Une banque commerciale américaine, la California Cryobank de Los Angeles, conserve à elle seule 100 000 échantillons de sperme congelé et expédie 2 300 fioles par mois. Aux États-Unis, ce secteur d'activité est si peu réglementé que personne — ni les groupes professionnels, ni les gouvernements, à quelque palier que ce soit — ne sait combien il y a de banques de sperme commerciales. Environ 45 de ces banques sont membres de l'American Association of Tissue Banks, mais 12 seulement sont agréées par cette association. La situation qui existe aux États-Unis risque de se produire au Canada en l'absence de toute réglementation.

*Cliniques commerciales de présélection du sexe* : En 1973, un chercheur américain, Ronald Ericsson, a découvert une technique qui permet de séparer le sperme de manière à produire des échantillons plus riches en chromosomes Y (déterminant du sexe masculin) ou en chromosomes X (déterminant du sexe féminin). Selon lui, les femmes qui désirent avoir un garçon (ou une fille) et qui sont inséminées avec du sperme traité selon cette technique augmentent de 69 pour 100 leurs chances d'avoir une fille et de 71 à 76 pour 100 leurs chances d'avoir un garçon. Ses prétentions n'ont toutefois pas été vérifiées par des chercheurs indépendants.

Cette technique de traitement du sperme a été brevetée et franchisée à 57 cliniques américaines qui se spécialisent dans ce service et qu'on appelle souvent des « cliniques de présélection du sexe ». Au Canada, ce

genre de clinique n'a pas suscité autant d'intérêt. Une clinique qui utilise cette technique a néanmoins ouvert ses portes en 1987 et une autre l'a imitée récemment, les deux étant situées à Toronto. La procédure de présélection du sexe n'est pas payée par les régimes provinciaux d'assurance-maladie; elle coûte environ 500 \$ l'insémination.

### **Autres services commerciaux**

Aux États-Unis, il existe au moins deux autres types de services commerciaux liés aux nouvelles techniques de reproduction. Le premier est offert par des cliniques de détermination du sexe du fœtus qui utilisent l'échographie pour fournir ce diagnostic prénatal aux couples susceptibles d'opter pour un avortement si le fœtus n'est pas du sexe souhaité. Un médecin américain a même fait breveter une technique permettant de déterminer le sexe du fœtus après 12 à 14 semaines de gestation et il a ouvert plusieurs cliniques offrant ce service, dont une située juste au sud de la frontière canado-américaine, près de Vancouver, où il espère attirer une clientèle canadienne. Il n'y a pas de cliniques de ce genre au Canada, et le médecin en question n'est pas autorisé à exercer la médecine en Colombie-Britannique.

Enfin, il existe aux États-Unis des agences commerciales de maternité de substitution qui offrent des contrats de maternité de substitution aux couples désireux de retenir les services d'une femme qui concevra et portera jusqu'à terme un enfant qu'elle leur cédera ensuite. Pour agir comme intermédiaires, ces agences peuvent exiger des dizaines de milliers de dollars. Il n'y a pas d'agences de ce genre au Canada, et leurs activités seraient probablement illégales en vertu des lois provinciales sur l'adoption (voir le chapitre 23).

## **Rôle optimal et réglementation des intérêts commerciaux**

Nous venons de voir que les produits liés aux nouvelles techniques de reproduction ne constituent qu'une infime fraction des marchés des produits pharmaceutiques et biotechnologiques ainsi que de celui de l'équipement médical, et qu'ils ne sont pas considérés comme des priorités de recherche et de développement par la plupart des compagnies de ces secteurs. En outre, la plupart des services liés aux nouvelles techniques de reproduction sont fournis par l'intermédiaire des régimes de soins de santé subventionnés par l'État. Il existe au Canada quatre banques de sperme commerciales, quatre cliniques commerciales de FIV et deux cliniques commerciales de présélection du sexe. Il n'y a chez nous ni agence commerciale de maternité de substitution ni clinique de détermination du sexe du fœtus. Néanmoins, rien ne garantit que la situation ne changera pas, et même des intérêts commerciaux limités peuvent influencer nettement sur le développement et la diffusion des

nouvelles techniques de reproduction. De plus, ces intérêts pourraient devenir beaucoup plus importants, comme ils le sont aux États-Unis, car les découvertes techniques de l'étranger pourraient être importées au Canada, et les produits et services liés aux nouvelles techniques de reproduction pourraient finir par générer des profits dans notre pays. Bref, des intérêts commerciaux risquent d'exploiter ces secteurs à leur guise à moins que des mécanismes de protection et des règlements ne soient établis. Notre société doit bien réfléchir au rôle optimal des intérêts commerciaux ainsi qu'aux mécanismes les plus susceptibles de garantir qu'ils ne dépassent pas les limites voulues et qu'on adopte des règlements pour assurer une surveillance et protéger les intérêts vulnérables. Nous avons la possibilité d'agir maintenant; à nous de nous en prévaloir.

Les commissaires estiment qu'il faut tenir compte de neuf facteurs importants pour déterminer le rôle des intérêts commerciaux. Nous avons retenu ces facteurs dans notre étude des possibilités de réglementation et dans les recommandations que nous avons formulées dans la partie II de notre rapport. Ces neuf facteurs sont les suivants : priorités de la recherche; examen éthique de la recherche; essais des produits

---

Notre société doit bien réfléchir au rôle optimal des intérêts commerciaux ainsi qu'aux mécanismes les plus susceptibles de garantir qu'ils ne dépassent pas les limites voulues et qu'on adopte des règlements pour assurer une surveillance et protéger les intérêts vulnérables. Nous avons la possibilité d'agir maintenant; à nous de nous en prévaloir.

---

et des services; commercialisation; conflits d'intérêts; subventions versées par l'État aux cliniques privées; accès; chosification; et transfert technologique. Nous en donnons un aperçu général dans les pages qui suivent, et nos recommandations détaillées à leur sujet figurent dans les chapitres suivants, dans la partie traitant plus particulièrement des techniques ou des interventions auxquelles ils sont liés.

## Priorités de la recherche

Les sociétés commerciales décident d'investir dans un type de recherche seulement si elles estiment pouvoir en tirer un produit ou un service dont la vente est susceptible de générer des profits. Par exemple, les compagnies pharmaceutiques ne financent des recherches sur l'infertilité que s'il est vraisemblable qu'elles mèneront à la mise au point d'un nouveau médicament brevetable ou d'un autre produit éventuellement lucratif liés aux nouvelles techniques de reproduction.

Or, bien des types de recherche qui pourraient être utiles aux Canadiens et aux Canadiennes n'ont guère de chances de déboucher sur des produits ou des services lucratifs. Ainsi, une grande partie de la recherche sur les causes et la prévention de l'infertilité ne mènera

vraisemblablement pas à la mise au point d'un médicament, d'un appareil ou d'un service commercial vendable. Pourtant, comme nous l'avons montré dans notre exposé sur l'éthique du souci d'autrui, il est généralement préférable de prévenir une maladie, lorsque c'est possible, plutôt que de la traiter avec des médicaments ou en recourant à la chirurgie une fois qu'elle a déjà fait du mal.

Il s'ensuit que les types de recherche les plus importants pour les intérêts commerciaux ne sont peut-être pas toujours ceux qui ont le plus d'importance pour la population canadienne. Si les intérêts commerciaux étaient en mesure de déterminer les priorités de la recherche médicale au Canada, celles-ci pourraient être faussées. La société devrait se montrer vigilante et essayer d'empêcher que des intérêts privés ne se rendent maîtres du processus de la recherche publique. Depuis l'adoption de la nouvelle

---

Les types de recherche les plus importants pour les intérêts commerciaux ne sont peut-être pas toujours ceux qui ont le plus d'importance pour la population canadienne. La société devrait se montrer vigilante et essayer d'empêcher que des intérêts privés ne se rendent maîtres du processus de la recherche publique. Les universités et les organismes de recherche subventionnés par l'État doivent en être conscients. Leurs décideurs devraient toujours avoir cela à l'esprit et en tenir compte dans leur approche.

---

loi fédérale sur les brevets, les compagnies pharmaceutiques doivent désormais engager d'importantes sommes dans la recherche au Canada. Si cet argent est canalisé vers le Conseil de recherches médicales et vers les universités, particulièrement à une époque où les ressources publiques consacrées à la recherche stagnent ou déclinent, le processus décisionnel sur les priorités de la recherche dans ces établissements risque d'être faussé. La possibilité d'obtenir de l'argent des compagnies pharmaceutiques peut inciter les intéressés à orienter la recherche de façon qu'elle mène à des applications pouvant être rentables pour ces entreprises. Les universités et les organismes de recherche subventionnés par l'État doivent en être conscients. Leurs décideurs devraient toujours avoir cela à l'esprit et en tenir compte dans leur approche.

Le plus inquiétant, c'est que notre perception des causes et du traitement de la maladie pourrait être déformée parce que la recherche serait motivée par des considérations purement commerciales. Les facteurs déterminants de la maladie sont extrêmement complexes, étroitement reliés, et ils sont indissociables de leur contexte social, comme nous l'avons vu au chapitre 4. N'examiner qu'un seul membre de l'équation — celui qui pourrait supposer un traitement pharmaceutique — c'est avoir de la santé et de la maladie une perception aussi simpliste qu'inacceptable.

Il faut donc envisager avec beaucoup de prudence l'acceptation de subventions assorties de conditions par les universités et les organismes publics. Dans ses discussions avec la Commission, l'Association

canadienne de l'industrie du médicament a déclaré que, en vertu de la législation fiscale actuelle, les recherches que ses membres subventionnent doivent satisfaire à certains critères : elles doivent, dans une certaine mesure, être liées à leurs activités commerciales. Il faudrait analyser la situation et, au besoin, modifier la loi afin que l'argent que les compagnies pharmaceutiques versent inconditionnellement à certains grands organismes publics de financement de la recherche puisse quand même leur valoir des crédits d'impôt.

Non seulement les ressources financières considérables dont l'industrie pharmaceutique dispose pour la recherche et la mise au point de nouveaux médicaments (comparativement aux ressources publiques plus limitées pour la recherche fondamentale sur la procréation) risquent-elles d'influer sur les activités de recherche, mais elles pourraient aussi nous amener à mettre l'accent sur les méthodes de traitement et à négliger d'autant la recherche sur les mesures préventives. La distinction entre la recherche sur les causes et la prévention de la maladie et celle qui a pour objet la découverte de nouveaux médicaments brevetables n'est pas entièrement claire. En effet, certains produits pharmaceutiques, notamment les vaccins, sont utilisés expressément pour la prévention, tandis que d'autres (tels les antibiotiques) servent à empêcher la progression du mal et, par conséquent, à prévenir des problèmes de santé plus graves. Ainsi, un vaccin contre les infections à chlamydia (voir le chapitre 10) serait à la fois rentable et très utile. Certaines recherches sur les médicaments visent une meilleure compréhension des processus pathologiques sous-jacents, et cette compréhension, qui peut aboutir à la mise au point d'un nouveau médicament, vient aussi enrichir la masse des connaissances scientifiques, qui pourront à la longue produire des méthodes pour prévenir ou soigner la maladie le mieux possible, sans l'administration de médicaments.

À l'heure actuelle, le secteur privé fournit une proportion relativement négligeable des fonds consacrés à la recherche biomédicale dans les universités et les hôpitaux universitaires du Canada. En 1989-1990, 577 millions de dollars ont été consacrés à l'ensemble des recherches biomédicales réalisées dans les facultés de médecine du Canada<sup>6</sup>. Le secteur privé a fourni 8,3 pour 100 (environ 48 millions de dollars) du financement pour ces recherches, tandis qu'un peu plus de 70 pour 100 est venu du gouvernement fédéral, des gouvernements provinciaux et des fondations sans but lucratif. (Le secteur privé fait aussi ses propres recherches, et l'on estime que, en 1990, il aurait consacré 237 millions de dollars à des recherches dans les domaines médical et pharmaceutique<sup>7</sup>.) À lui seul, le Conseil de recherches médicales du Canada, qui est subventionné par le gouvernement fédéral, finance 30 pour 100 de la recherche biomédicale qui se fait dans les universités canadiennes. Les organismes publics veillent à ce que les besoins de la population canadienne au chapitre de la santé, et non pas la recherche de profits, restent le principal déterminant des priorités de la recherche médicale dans nos universités.



À cause de la situation économique actuelle, le gouvernement a restreint la croissance du financement de la recherche, et les impératifs commerciaux risquent d'infléchir de plus en plus la recherche médicale de demain. Cette question revient constamment dans notre rapport. Nous avons donc formulé des recommandations visant à garantir que l'intérêt public sera protégé lorsqu'on déterminera les priorités de la recherche médicale. Nous avons aussi exposé des moyens de mieux employer les fonds publics consacrés à la recherche, afin de cibler les domaines de la recherche médicale qui sont négligés par l'entreprise. Nous recommandons que, dans certains cas, celle-ci soit encouragée à participer au financement de la recherche payée avec les fonds publics ou qu'elle soit tenue de le faire.

Nous croyons que les sociétés commerciales peuvent jouer un rôle légitime dans la recherche médicale au Canada, mais que des mesures concrètes s'imposent si nous voulons que leur participation ne fausse pas les priorités et les activités de recherche des universités et des organismes financés à même les fonds publics. Nous avons parlé du financement et des priorités de la recherche, et formulé des

---

Nous croyons que les sociétés commerciales peuvent jouer un rôle légitime dans la recherche médicale au Canada, mais que des mesures concrètes s'imposent si nous voulons que leur participation ne fausse pas les priorités et les activités de recherche des universités et des organismes financés à même les fonds publics.

---

recommandations à ce sujet tout au long de la partie II, dans l'optique de la prévention de l'infertilité, de la procréation médicalement assistée et du diagnostic prénatal, ainsi que de la recherche sur le zygote et l'embryon humains et sur l'utilisation de tissu foetal.

## Examen éthique de la recherche

La plus grande partie des recherches médicales faites au Canada sur des sujets humains est approuvée par des comités locaux d'éthique en matière de recherche. Ces comités évaluent les aspects scientifiques de la recherche envisagée, en fonction de principes d'éthique (par exemple savoir si la méthode employée pour obtenir le consentement éclairé des participants à la recherche est convenable). L'obligation pour les chercheurs de faire approuver leurs recherches par ces comités est une bonne garantie que la recherche médicale respecte les intérêts de ses sujets et de la société dans son ensemble.

Toutes les recherches médicales portant sur des sujets humains et subventionnées par l'État doivent être approuvées par un comité d'éthique en matière de recherche. Les universités et les hôpitaux imposent la même condition pour les recherches réalisées chez eux. Toutefois, comme ces examens éthiques ne sont pas prescrits par la loi, il se peut que certaines recherches médicales importantes ne fassent pas l'objet d'un examen

suffisant. C'est particulièrement le cas pour la recherche subventionnée par des entreprises et effectuée ailleurs que dans des hôpitaux ou des universités. Par exemple, les recherches de ce genre qui sont faites par des médecins dans leur cabinet ou les recherches maison des entreprises commerciales elles-mêmes peuvent échapper à l'examen d'un comité d'éthique en matière de recherche.

Nous sommes fermement convaincues que la recherche sur des sujets humains subventionnée par des sociétés commerciales devrait être soumise au même examen éthique que si elle était subventionnée par l'État. D'ailleurs, puisque son but ultime est lucratif, il est

---

Nous sommes fermement convaincues que la recherche sur des sujets humains subventionnée par des sociétés commerciales devrait être soumise au même examen éthique que si elle était subventionnée par l'État.

---

d'autant plus important qu'elle soit soumise à l'approbation d'un comité d'éthique indépendant. Nous avons donc fait, dans toute la partie II, des recommandations pour que les recherches médicales subventionnées par des sociétés commerciales soient aussi approuvées par un comité d'éthique. Dans ce contexte, la recherche médicale visée est non seulement celle qui fait appel à des sujets humains, mais celle qui porte sur des zygotes humains et qui nécessite l'utilisation de tissu foetal.

Nous avons déjà dit qu'une grande partie de la recherche sur les produits liés aux nouvelles techniques de reproduction se fait à l'extérieur du Canada. Or, dans certains pays, il n'existe pas de comités d'éthique en matière de recherche, ce qui signifie que les

---

Puisque le but ultime [de cette recherche] est lucratif, il est d'autant plus important qu'elle soit soumise à l'approbation d'un comité d'éthique indépendant.

---

compagnies pourraient tenter de contourner les principes d'éthique des pays développés en mettant des médicaments ou de l'équipement à l'essai dans des pays en développement, où les normes de sécurité et de consentement éclairé ne sont pas aussi rigoureuses.

On reconnaît généralement qu'il y a eu des abus dans le passé, dans le cas de certains médicaments comme les contraceptifs, mais l'industrie pharmaceutique nie qu'il y en ait encore aujourd'hui. Nous avons été incapables de trouver des preuves ou des documents concernant l'existence de telles pratiques. Il serait bien entendu inacceptable que les expériences se fassent aux dépens des femmes des pays en développement, alors que ce sont les citoyennes relativement privilégiées des pays occidentaux qui en bénéficieront. Pour aider à prévenir pareille situation, le Canada a la responsabilité morale de veiller à ce que les médicaments stimulateurs de la fertilité — et les nouvelles techniques de reproduction en général — soient mis au point et employés d'une manière responsable aussi bien au

Canada qu'à l'étranger. Nos recommandations sur le rôle que le Canada devrait jouer à l'échelle internationale pour empêcher le recours abusif aux nouvelles techniques de reproduction sont présentées plus loin dans cette partie de notre rapport.

### **Conflits d'intérêts dans certaines situations**

Comme nous l'avons expliqué au début de ce chapitre, la présence de sociétés commerciales dans la mise en œuvre des nouvelles techniques de reproduction donne lieu à des conflits d'intérêts; les intérêts vulnérables doivent être protégés pour que nous puissions arriver à un règlement convenable de ces conflits. Si les compagnies pharmaceutiques commencent à participer à la prestation des services liés aux techniques de reproduction, il en résultera un conflit dans lequel les intérêts vulnérables risquent de ne pas être protégés. Ainsi, une organisation à but lucratif qui fonderait ou achèterait une clinique de traitement de l'infertilité, ce qui lui permettrait de décider de sa politique du point de vue clinique, ne serait pas soumise aux mécanismes de contrôle et de suivi de la profession ou guidée par des attentes sociales et personnelles (contrairement aux médecins, en principe) qui l'inciteraient à donner préséance aux intérêts des patients et patientes. Il y aurait un conflit d'intérêts analogue, sans aucune protection des intérêts vulnérables, si des compagnies pharmaceutiques créaient ou finançaient directement des bases de données ou des répertoires pour assurer le suivi des résultats des médicaments stimulateurs de la fertilité administrés. C'est pour cette raison qu'un mécanisme d'intervention indépendant s'impose pour canaliser pareil financement.

Dans le même ordre d'idées, lorsque des cliniques commerciales de FIV sont propriétaires de laboratoires qui offrent un service de tests de fertilité, ou que des médecins propriétaires de laboratoires peuvent y envoyer des patients pour qu'ils subissent des tests, des conflits d'intérêts surviennent. Il faut alors assurer la protection des intérêts vulnérables en réglementant les activités commerciales de façon que le conflit puisse se régler comme il se doit.

Les commissaires sont convaincues que l'intérêt des Canadiens et des Canadiennes ne sera pas bien servi si l'on permet à ces conflits d'intérêts de persister sans adopter une réglementation pour les contrôler. Il n'est pas réaliste de s'attendre que des entreprises à but lucratif se réglementent elles-mêmes d'une façon susceptible de réduire leurs profits. Nous avons donc fait des recommandations dans cette optique sur la propriété et la gestion des cliniques, des bases de données sur les traitements, et des laboratoires.

## Essais des produits et des services

La question des essais de sécurité et d'efficacité des produits et des services est un bon exemple des conflits d'intérêts liés à la mise au point et à l'utilisation des techniques médicales; les intérêts des entreprises commerciales et ceux des gens qui ont besoin de traitements ne coïncident pas exactement.

Pour les entreprises commerciales, en l'absence d'obligations imposées par la loi, c'est la quête de profits qui détermine le choix des produits faisant l'objet de recherches et le sérieux des essais de sécurité et d'efficacité. Bien qu'il soit souvent dans l'intérêt de ces compagnies de faire plus d'essais et de suivi qu'elles ne sont légalement tenues d'en faire, on ne peut s'attendre qu'elles fassent volontairement la recherche et le suivi à long terme nécessaires pour garantir que les nouveaux médicaments, appareils ou services soient sûrs et efficaces, lorsqu'ils sont utilisés par une clientèle nombreuse pendant une longue période. Toutefois, il est manifestement dans l'intérêt des patients et patientes que ces essais soient constants et rigoureux.

Dans une certaine mesure, les compagnies gagnent à soumettre leurs produits à des essais, étant donné qu'elles risquent d'être poursuivies en justice, de voir leur réputation ternie et de perdre des ventes si elles mettent sur le marché des produits et des services dangereux ou inefficaces. Toutefois, ces deux motivations ne sont pas suffisantes pour protéger la santé de la population canadienne. Le gouvernement fédéral doit aussi exiger des essais et un suivi suffisants des produits et des services liés aux nouvelles techniques de reproduction, pour protéger les intérêts des patients et patientes.

Pour le moment, la réglementation sur les essais des produits et des services médicaux varie beaucoup. Par exemple, les produits pharmaceutiques, y compris les médicaments stimulateurs de la fertilité, doivent être approuvés par le gouvernement fédéral avant d'être mis sur le marché. Les compagnies pharmaceutiques doivent prouver que le médicament offert est efficace et sans danger avant d'obtenir cette approbation (voir le chapitre 18). Le suivi à long terme des résultats de l'utilisation de médicaments fait cependant gravement défaut, et les analyses diagnostiques ne font pas systématiquement l'objet d'une réglementation rigoureuse. En effet, la réglementation n'exige le dépôt des résultats des essais et l'approbation avant la mise en marché que pour une infime fraction des appareils médicaux et des analyses diagnostiques en vente aujourd'hui. Rien n'exige que les nouveaux services, par exemple les techniques de procréation médicalement assistée, fassent l'objet d'essais et soient approuvés avant d'être offerts par des cliniques commerciales, s'ils sont fournis par des médecins.

Nous estimons qu'il faut absolument procéder à des essais et à un suivi suffisants pour tous les produits et services liés aux nouvelles techniques de reproduction, et nous avons fait des recommandations à cette

fin tout au long de la partie II. Nous recommandons, par exemple, des moyens d'améliorer la procédure d'approbation des médicaments. Nous proposons aussi un système de réglementation de la prestation des services de procréation médicalement assistée et de diagnostic prénatal. De plus, la commission nationale sur les techniques de reproduction dont nous recommandons la création serait chargée d'approuver les nouvelles procédures et les nouveaux services avant qu'ils soient mis en œuvre dans des cliniques dûment autorisées. Enfin, nous recommandons un système de tenue de dossiers et de couplage de données qui permettrait un meilleur suivi à long terme.

## **Commercialisation des produits et des services**

Une fois qu'un produit est mis au point ou une clinique commerciale établie, les compagnies emploient des stratégies de commercialisation d'une efficacité éprouvée pour récupérer leur investissement et optimiser leurs profits.

À cet égard, certains se sont demandé notamment si les compagnies fournissaient aux médecins et aux patients l'information objective dont ils ont besoin pour prendre une décision éclairée. D'autres se sont aussi demandé si l'information communiquée par les compagnies pharmaceutiques aux médecins et aux pharmaciens était exacte et complète. De même, certains ont dit craindre que les cliniques commerciales de FIV et de présélection du sexe ne donnent pas à leurs futurs patients suffisamment d'information objective et de counseling impartial pour garantir qu'ils prendront une décision en toute connaissance de cause.

Un choix éclairé est impossible sans une information complète, exacte et objective, et les médecins aussi bien que les patients doivent avoir accès à cette information. Nous avons fait des recommandations en ce sens, notamment sur la normalisation des documents d'information et des formulaires de consentement, le contrôle des textes publicitaires, la nécessité d'un counseling impartial et la communication d'information indépendante par la commission nationale sur les techniques de reproduction et par le gouvernement fédéral.

## **Égalité d'accès**

Les clients doivent payer de leur poche les services fournis par les cliniques commerciales; ceux et celles qui n'en n'ont pas les moyens n'y ont donc pas accès. Il en résulte un système à deux paliers, où l'accès aux services est fonction de la capacité de payer.

La Commission s'oppose avec énergie à l'émergence d'un système de services de santé de ce genre. Selon nous, tous les services médicaux sûrs, efficaces et conformes à l'éthique devraient autant que possible être couverts par les régimes provinciaux d'assurance-maladie. Certains des services actuellement fournis ne sont ni sûrs, ni conformes à l'éthique; ils

ne devraient donc pas être fournis du tout. D'autres n'ont pas fait leurs preuves; ils ne devraient pas être offerts comme traitements tant qu'on n'aura pas démontré qu'ils sont efficaces et sans danger. Cela dit, notre examen de l'information recueillie et notre évaluation éthique nous ont amenées à conclure que certaines techniques de reproduction devraient être assurées par le système de services de santé que l'État finance. Les commissaires ont pu constater qu'avoir des enfants est un élément important de la vie. La possibilité d'en avoir n'est ni un luxe, ni un caprice, et il s'ensuit que, pour les personnes qui sont infertiles, des services efficaces de procréation médicalement assistée sont tout aussi importants, voire plus importants que bien d'autres services déjà assurés par le système de soins de santé.

---

La Commission s'oppose avec énergie à l'émergence d'un système de services de santé de ce genre. Selon nous, tous les services médicaux sûrs, efficaces et conformes à l'éthique devraient autant que possible être couverts par les régimes provinciaux d'assurance-maladie. Certains des services actuellement fournis ne sont ni sûrs, ni conformes à l'éthique; ils ne devraient donc pas être fournis du tout. D'autres n'ont pas fait leurs preuves; ils ne devraient pas être offerts comme traitements tant qu'on n'aura pas démontré qu'ils sont efficaces et sans danger.

---

voire plus importants que bien d'autres services déjà assurés par le système de soins de santé. Nous concluons par conséquent que s'il existe des interventions efficaces et sans danger, qui peuvent être fournies à un coût raisonnable, elles devraient l'être par l'intermédiaire de ce système. En outre, l'égalité d'accès aux services médicaux légitimes est un principe fondamental du système canadien de soins de santé, et c'est dans cette optique que nous avons formulé des recommandations sur le financement des services et sur la délivrance de permis aux cliniques.

### **Subventions de l'État aux cliniques privées**

Certains sont d'avis que les cliniques commerciales fonctionnent parallèlement au système de services de santé subventionné par l'État et qu'elles le complètent. À leurs yeux, ce système fournit à tous les services médicalement nécessaires en fonction de leurs besoins médicaux, tandis que les cliniques commerciales fournissent ce qu'ils considèrent comme des services optionnels à ceux et celles qui sont disposés à les payer. Autrement dit, les cliniques commerciales n'auraient aucune incidence sur le système public de soins de santé, car elles ne feraient que fournir les services supplémentaires que celui-ci n'est pas disposé à assurer.

Les commissaires rejettent carrément une telle idée. Il existe d'excellents arguments pour que les interventions approuvées n'aient lieu que dans des cliniques autorisées et subventionnées par l'État; le principal, c'est qu'il y a des indices convaincants que les cliniques commerciales imposent de nombreux coûts cachés au système public de services de

santé. Par exemple, bien que la fécondation *in vitro* et le transfert d'embryons ne soient pas un service assuré dans la plupart des provinces, c'est le système de soins de santé qui paie le coût des analyses de laboratoires inévitables en l'occurrence. De même, c'est ce système qui doit assumer les coûts des naissances multiples qui résultent souvent de l'utilisation des inducteurs de l'ovulation administrés dans les cliniques privées de FIV. En outre, pour contrôler les activités de ces cliniques et s'assurer qu'elles respectent les normes de sécurité et de consentement éclairé, l'État doit mobiliser des ressources, et il doit en consacrer d'autres aussi à la formation de leur personnel médical et infirmier.

Il y a des raisons très sérieuses d'empêcher les cliniques privées ou les entreprises commerciales d'offrir des tests génétiques ou des techniques de reproduction directement à la population. Ces services doivent en effet s'inscrire dans un cadre social donné, et il est essentiel d'en contrôler la qualité et la prestation pour protéger ceux et celles qui les utilisent. Prenons l'exemple des services de counseling qui coûtent cher parce qu'ils mobilisent le temps d'un professionnel. Dans une entreprise privée, cet aspect du service risque d'être minimisé. Les autorités gouvernementales ont la responsabilité de s'assurer que ce genre de service ne soit pas fourni qu'à titre exceptionnel dans le privé.

Parce que l'État subventionne déjà de bien des façons les activités des cliniques commerciales à but lucratif qui fournissent des services non assurés à leur clientèle, nous estimons qu'il s'agit là d'un mauvais usage des ressources publiques, qui devraient être consacrées exclusivement à la

La motivation principale de l'industrie pharmaceutique est la même que celle de toute autre entreprise commerciale, c'est-à-dire rentabiliser ses placements. [...] Cela nous amène à nous demander si certaines NTR ne devraient pas être offertes par le secteur privé. Il existe des chaînes de cliniques privées aux États-Unis, et l'équilibre entre le secteur public et le secteur privé pourrait pencher en leur faveur. Si tel était le cas, nous devrions alors envisager non seulement une industrie pharmaceutique à but lucratif, mais aussi une industrie privée à but lucratif qui, dans les faits, utilise les produits de l'industrie pharmaceutique.

Dans de telles circonstances, il me semble que les problèmes de surveillance et d'utilisation judicieuse deviennent encore plus aigus. Nous avons affaire, à l'heure actuelle, à des médecins qui veulent offrir le meilleur service possible à leurs patients, et qui ne sont limités que par le temps, les efforts et l'information dont ils disposent; il s'agit de médecins dont les intérêts diffèrent, jusqu'à un certain point, de ceux des fabricants de produits pharmaceutiques.

*R. G. Evans, examinateur, volumes de recherche de la Commission, 28 septembre 1992.*

prestation de services médicaux considérés comme efficaces, sûrs et éthiquement acceptables à la population canadienne. Toutes les recommandations qui figurent dans le rapport reflètent cette conviction.

## Chosification

Poussé à l'extrême, le désir de réaliser des profits aboutirait à un marché mondial des matériaux et des services de reproduction. Il serait possible de faire un bénéfice en achetant et en vendant des ovules, du sperme, des zygotes, des embryons et des fœtus, de même qu'en offrant des contrats de maternité de substitution faisant appel à des mères porteuses. D'ailleurs, dans d'autres pays, des intérêts commerciaux ont déjà exploré certaines de ces possibilités.

Comme nous l'avons déjà expliqué, nous sommes convaincues que certains aspects de l'expérience humaine ne doivent jamais être commercialisés. Les activités que nous considérons comme éthiquement inacceptables en raison de ce principe de non-commercialisation sont l'achat et la vente de gamètes, de zygotes, d'embryons ou de fœtus et l'utilisation d'incitatifs financiers dans le contexte des contrats de maternité de substitution ou d'adoption. Autoriser des échanges commerciaux de ce genre saperait, selon nous, le respect de la vie et de la dignité

---

Nous sommes convaincues que certains aspects de l'expérience humaine ne doivent jamais être commercialisés. Les activités que nous considérons comme éthiquement inacceptables en raison de ce principe de non-commercialisation sont l'achat et la vente de gamètes, de zygotes, d'embryons ou de fœtus et l'utilisation d'incitatifs financiers dans le contexte des contrats de maternité de substitution ou d'adoption. Autoriser des échanges commerciaux de ce genre saperait, selon nous, le respect de la vie et de la dignité humaines, et mènerait à la chosification des femmes et des enfants.

---

humaines, et mènerait à la chosification des femmes et des enfants. Nous recommandons, tout au long de la partie II, l'interdiction absolue de ces formes de commercialisation, dans le contexte de l'insémination assistée, de la procréation assistée, du diagnostic prénatal et de la recherche faisant intervenir les zygotes et les embryons humains de même que le tissu fœtal.

## Transfert technologique de l'animal à l'être humain

Une grande partie des nouvelles techniques de reproduction utilisées dans le contexte de la procréation médicalement assistée — par exemple la fécondation *in vitro*, l'insémination assistée et la congélation d'embryons — sont aussi employées en vue de l'amélioration génétique des animaux. En fait, beaucoup d'entre elles ont d'abord été développées pour améliorer la valeur commerciale du bétail (tout comme, à l'inverse, on applique désormais aux animaux des techniques conçues à l'origine pour l'être humain).



Par exemple, la modification génétique d'embryons d'animaux sert actuellement à créer de nouvelles variétés animales ayant des caractéristiques commerciales recherchées.

Le transfert technologique de l'agro-industrie à la médecine humaine ne laisse pas d'inquiéter bien des gens pour qui ce transfert technologique sera inévitablement accompagné d'un transfert de valeurs. Les buts de l'utilisation des nouvelles techniques de reproduction sont bien différents selon que celles-ci visent l'animal ou l'être humain. Chez l'animal, on les utilise pour accroître le nombre et la valeur commerciale des jeunes mis bas, et non pour traiter l'infertilité. Néanmoins, si l'on adaptait une technique donnée à l'être humain, on courrait le risque qu'elle soit utilisée à des fins analogues à celles pour lesquelles on l'emploie chez l'animal, ce qui mènerait à la chosification des femmes et des enfants.

Nous ne croyons pas que les techniques développées à des fins commerciales pour l'amélioration génétique des animaux soient appliquées d'une façon analogue à l'être humain. Les valeurs chères aux Canadiens et aux Canadiennes (y compris à la fois les clients éventuels et les médecins) sont telles que ce genre d'utilisation est très peu probable. Néanmoins, pour prévenir le risque que les techniques conçues à l'intention des animaux puissent être utilisées à des fins condamnables chez l'être humain et pour protéger les intérêts vulnérables en cause, nous avons présenté dans plusieurs chapitres des recommandations en vue de l'interdiction de diverses utilisations que nous jugeons immorales et, donc, inacceptables. En outre, plusieurs de nos recommandations sur la délivrance de permis aux établissements qui fournissent des services liés aux

nouvelles techniques de reproduction sont formulées de façon que ces installations ne puissent être utilisées qu'à des fins thérapeutiques non commerciales dans le contexte du système de services de santé. Enfin, nous avons recommandé qu'on impose des limites à ce genre de pratiques en criminalisant certaines utilisations des techniques de reproduction chez

Les aspects techniques de la manipulation génésique sont à peu près les mêmes, qu'il s'agisse des humains ou des animaux domestiques; les objectifs sont cependant tout à fait différents. Dans le cas des humains, la manipulation génésique vise à servir les intérêts de l'homme, tandis que l'insémination artificielle (IA) et le transfert d'embryon (TE) chez les animaux domestiques servent à améliorer la production, dans l'intérêt des agriculteurs et, en fin de compte, des consommateurs.

*K. J. Betteridge et D. Rieger,  
« Transfert d'embryon et techniques connexes chez les animaux domestiques : Historique, situation actuelle et orientations futures, et liens avec la médecine humaine », dans les volumes de recherche de la Commission, 1993.*

l'être humain. (Pour un examen plus détaillé de la question du transfert technologique, voir le chapitre 25.)

Pour résumer, nous dirons que la présence d'intérêts commerciaux soulève de sérieux problèmes et des craintes non négligeables. Il y a, par définition, une différence d'intérêts dans toute transaction entre un vendeur et un acheteur. Dans le domaine des nouvelles techniques de reproduction (comme d'ailleurs dans tous les domaines des soins médicaux), il y a des intérêts vulnérables à protéger, aussi bien ceux des personnes en cause que ceux de la société dans son ensemble. Si l'activité commerciale dans ce domaine continue à ne pas être réglementée, elle risque de saper les principes d'éthique et les valeurs sociales de base. Il faut donc qu'une réglementation fédérale dynamique soit adoptée pour que les utilisations contraires à l'éthique de ces techniques soient interdites, que les priorités des Canadiens et des Canadiennes en matière de santé soient respectées, que la recherche commerciale fasse l'objet d'un examen éthique, que la sécurité et l'efficacité des produits et des services commerciaux soient éprouvées convenablement, qu'une information exacte sur ces produits et services soit mise à la disposition des patients et des médecins, que les conflits d'intérêts soient réglés de façon à assurer la protection des intérêts vulnérables, qu'un accès équitable aux services soit assuré, que les entreprises à but lucratif ne réalisent pas des profits parce qu'elles sont subventionnées grâce aux ressources publiques, et enfin qu'il n'y ait aucune chosification.

Cela dit, une fois ces limites adoptées et ces principes posés pour protéger les intérêts vulnérables, nous estimons que les intérêts commerciaux peuvent jouer un rôle légitime dans le développement et l'offre de produits et de services qui risqueraient de ne pas être offerts autrement et qui peuvent être bénéfiques pour beaucoup de Canadiens et de Canadiennes.

## Brevetabilité

Notre mandat nous a amenées à examiner le rôle de la brevetabilité dans le contexte des nouvelles techniques de reproduction. Les brevets donnent aux inventeurs de produits ou de procédés nouveaux le droit d'empêcher quiconque de copier, d'utiliser ou de vendre leur invention pendant un certain nombre d'années (typiquement de 17 à 20 ans), à moins d'obtenir d'eux un permis d'utilisation. Au Canada, la brevetabilité est assujettie à une loi fédérale, la *Loi sur les brevets*.

Le droit des brevets a notamment pour but de favoriser l'investissement commercial dans le développement d'innovations utiles. Comme nous avons dit que l'entreprise privée peut jouer un rôle valable (quoique limité) dans le développement des nouveaux produits et services liés aux nouvelles techniques de reproduction, il pourrait sembler opportun de

prévoir une forme (limitée, elle aussi) de protection de ce genre pour certaines inventions.

Pourtant, lorsque nous avons approfondi notre étude de la question, nous avons constaté qu'on ignore à peu près tout des implications de la brevetabilité dans ce domaine. En fait, on se demande même dans quelle mesure le droit des brevets en vigueur s'applique aux nouvelles techniques de reproduction. Il n'existe pas de catalogue à jour de matériaux, d'instruments ou de procédés déjà brevetés liés aux nouvelles techniques de reproduction, par exemple, et ce, largement parce que les inventions susceptibles d'être utilisées à cette fin ne sont pas toutes décrites de façon aussi précise que dans des brevets. (Si elles l'étaient, leurs applications risqueraient d'être limitées, et il est bien compréhensible que leurs inventeurs ne le souhaitent pas.)

Les principes fondamentaux du droit des brevets ont été établis il y a plus de 200 ans. Ils n'ont donc pas été conçus en fonction de certaines des questions soulevées par les techniques modernes, ce qui explique que cette spécialité du droit soit en plein changement. L'idée même de brevetabilité n'est plus claire, étant donné que diverses formes « hybrides » de droit de propriété intellectuelle se sont développées pour résoudre les problèmes soulevés par les techniques nouvelles. Par exemple, le Canada a désormais un régime de brevetabilité distinct pour les obtentions végétales, et les fabricants de médicaments doivent respecter des conditions particulières qui imposent de plus grandes restrictions aux détenteurs de brevets pour protéger les intérêts plus importants de la société. C'est ainsi, par exemple, que les prix des médicaments brevetés peuvent être étudiés par le Conseil d'examen du prix des médicaments brevetés, pour que l'intérêt public soit protégé.

Dans la mesure où il serait opportun de breveter les découvertes liées aux nouvelles techniques de reproduction, il faudrait peut-être que leurs brevets revêtent une forme « hybride ». Avant d'aller plus loin, nous tenons à préciser que nous estimons que toute cette question doit être étudiée davantage. Par conséquent, il ne serait pas utile que la Commission déclare qu'il faudrait accorder — ou ne pas accorder — la protection d'un brevet aux découvertes liées aux nouvelles techniques de reproduction. Compte tenu de la diversité de ces découvertes (elles vont d'équipements médicaux comme les aiguilles d'aspiration aux lignées cellulaires génétiquement modifiées) et de la nature évolutive du droit des brevets, une déclaration comme celle-là serait inévitablement simpliste et trompeuse. À notre avis, il est plus utile d'étudier les questions fondamentales dont il faudra tenir compte pour évaluer la politique en matière de brevetabilité dans ce domaine et de dégager les principes dont cette politique devrait s'inspirer, ainsi que les limites à l'intérieur desquelles elle devrait s'appliquer.

Pour commencer, nous estimons qu'il faudrait imposer deux limites claires à la brevetabilité : il ne devrait s'appliquer ni aux traitements

médicaux, ni aux ovules, au sperme, aux zygotes, aux embryons ou aux fœtus humains.

### Traitements médicaux

La première de ces limites est déjà largement en place. Les traitements médicaux innovateurs administrés au corps humain ne peuvent être protégés par un brevet au Canada, pour plusieurs raisons d'intérêt public, notamment la nécessité d'assurer la liberté d'accès aux traitements médicaux et une évaluation impartiale de leurs résultats, de même que celle d'éviter les conflits d'intérêts pour les médecins. Il s'ensuit qu'un traitement innovateur de l'infertilité administré à un être humain ne serait pas plus brevetable qu'une nouvelle technique de traitement du cancer.

Par contre, les analyses diagnostiques et l'équipement médical innovateurs utilisés pour les traitements médicaux peuvent être brevetés, au Canada. Nous ne comprenons pas précisément pourquoi ils peuvent l'être, contrairement aux traitements médicaux. Cette distinction semble avoir donné de bons résultats jusqu'à présent dans d'autres domaines des soins de santé, mais il faudrait absolument faire en sorte que la brevetabilité des sondes géniques et de l'équipement médical liés aux nouvelles techniques de reproduction n'empêche pas la réalisation d'essais de sécurité et d'efficacité suffisants, ne crée pas de conflits d'intérêts pour les fournisseurs de services dans le contexte des nouvelles techniques de reproduction, et ne réduise pas l'accès aux traitements.

### Zygotes, embryons et fœtus

Les commissaires sont fermement convaincues que les zygotes, embryons et fœtus humains ne devraient pas bénéficier de la protection prévue pour la propriété intellectuelle. (Ils ne seraient pas normalement considérés comme des « innovations », même si certains pourraient être tentés de les décrire de cette façon s'ils ont subi des modifications géniques ou fait l'objet d'autres recherches du genre.) La morale et le respect de la vie humaine font que toute reconnaissance des droits de propriété d'un être humain à l'égard d'un autre nous répugne. Par conséquent, en raison de leur potentiel de vie humaine, les zygotes, les embryons et les fœtus ne devraient pas être brevetables.

Jusqu'à présent, on n'a pas reconnu de droits de propriété intellectuelle à l'égard des fœtus et des embryons humains. Bien que la *Loi sur les brevets* n'interdise pas expressément de breveter des formes de vie supérieures, aucune ne l'a encore été au Canada, et les tribunaux ne se sont pas non plus penchés jusqu'ici sur la question de savoir si elles sont brevetables. Dans la seule affaire déjà tranchée dans ce domaine (l'affaire *Pioneer Hi-Bred Limited*, de 1989), le tribunal a refusé d'accorder un brevet

pour une nouvelle variété de fève soja, sans toutefois se prononcer sur cette question, parce qu'il a fondé sa décision sur d'autres motifs.

Toutefois, le Bureau des brevets autorise la brevetabilité de « formes de vie microbienne » innovatrices. Cette expression désigne non seulement les organismes inférieurs comme les virus, les levures et les algues modifiés, mais aussi les lignées cellulaires tirées d'espèces supérieures, y compris l'être humain. En général, les lignées cellulaires humaines sont donc brevetables, pourvu qu'elles répondent aux conditions exposées dans la *Loi sur les brevets*. Pour être brevetable, une invention doit être une création ou une innovation, et non la simple découverte d'un phénomène naturel préexistant; elle doit aussi être reproductible et avoir une fonction utile. Si les chercheurs arrivent à trouver un moyen d'assurer indéfiniment la reproduction de cellules humaines (c'est ce qu'on appelle l'immortalisation de la lignée cellulaire) et de leur trouver une application, ces lignées cellulaires « immortelles » pourraient être brevetées, bien qu'elles existent déjà à l'état naturel, si elles satisfaisaient aux critères de la loi. De même, les procédés employés pour la manutention, la préservation, la modification et l'utilisation de ces lignées cellulaires seraient brevetables, eux aussi.

Les lignées cellulaires humaines sont tirées de divers tissus corporels, y compris les tissus fœtaux et embryonnaires. Bien que les embryons et les fœtus ne soient pas brevetables, les procédés, les techniques et les lignées cellulaires réalisées à partir non seulement de tissus humains adultes, mais aussi de tissus embryonnaires et fœtaux pourraient être brevetables s'ils satisfaisaient aux critères de la loi. Par exemple, les lignées de cellules pancréatiques utilisées pour produire de l'insuline sont brevetées, comme d'ailleurs le procédé de fabrication de l'insuline, et l'on a aussi breveté les cellules humaines qui ont servi à produire de la peau artificielle. Le développement et la mise au point de techniques comme celles-là ainsi que la conservation de lignées cellulaires de ce genre pourraient nécessiter des investissements considérables dépassant ce que les organismes publics sont susceptibles de vouloir ou pouvoir y consacrer. Par contre, les compagnies pharmaceutiques ou biotechnologiques pourraient investir les capitaux nécessaires, à condition de pouvoir compter en tirer des profits raisonnables, ce qui pourrait dépendre du type et de la portée de la protection qu'un brevet pourrait leur assurer.

Il est donc possible que la protection d'un brevet visant actuellement les lignées cellulaires humaines puisse avoir des conséquences bénéfiques pour les Canadiens et les Canadiennes. Toutefois, on a exprimé des craintes à ce sujet. Certains y voient un premier pas vers la chosification de la vie humaine. La brevetabilité de lignées cellulaires tirées de tissus humains favorisera-t-elle des formes de recherche qui risquent d'être immorales ou socialement indésirables? Le fait est, par exemple, que des lignées cellulaires tirées de tissus humains pourraient être utiles non seulement pour améliorer la thérapie dans les cas de transplantation, mais aussi pour créer des produits cosmétiques. Comment pourrions-nous fixer

des limites pour encourager les chercheurs à privilégier les utilisations souhaitables et à rejeter les autres?

Ce sont là certaines des questions dont il faudra tenir compte pour présenter des propositions visant à faire adopter de nouvelles protections fondées sur des brevets, ou à changer celles qui existent déjà dans ce domaine. Nous pourrions peut-être arriver à un régime de brevetabilité qui favorise la recherche désirable tout en évitant les problèmes de la chosification et ceux de la recherche contraire à l'éthique. Bien qu'il soit évident que les zygotes, les embryons, les fœtus, les ovules et le sperme humains ne devraient pas être brevetables, ces deux types de problèmes sont bien plus fonction du système de réglementation qui coiffe le régime des brevets que de la brevetabilité comme tel.

Nous avons recommandé l'adoption d'une législation rigoureuse contre l'achat et la vente de gamètes, de zygotes, d'embryons et de tissus fœtaux. Cette interdiction fixerait les limites de la brevetabilité des formes de vie microbiennes. Une fois l'interdiction promulguée, la brevetabilité des lignées cellulaires ne mènerait pas nécessairement à la chosification de la vie humaine. Par contre, en l'absence d'une loi interdisant la vente de gamètes, de zygotes, d'embryons et de tissus fœtaux, retirer la protection d'un brevet aux lignées cellulaires ne suffirait pas en soi à éliminer le problème de la chosification de la vie humaine : on n'irait pas acheter et vendre des gamètes ou des tissus fœtaux pour la simple et unique raison qu'ils seraient brevetés.

Nous avons aussi recommandé la mise en place d'un système de délivrance de permis pour réglementer l'utilisation des zygotes et des tissus fœtaux dans la recherche. Ce système exigerait notamment que toutes ces recherches soient autorisées par un comité d'éthique pour la recherche (voir les chapitres 22 et 31). Si ce régime d'autorisation était mis en œuvre, le fait qu'une lignée cellulaire soit brevetée ne favoriserait ni ne permettrait l'utilisation de tissus fœtaux dans les cosmétiques, pas plus qu'il ne favoriserait ou ne permettrait d'autres recherches socialement indésirables. Si ce système n'est pas mis en place, refuser la protection d'un brevet ne résoudra pas le problème, puisque ce n'est pas seulement pour obtenir des brevets qu'on pourrait se livrer à des recherches contraires à l'éthique.

En d'autres termes, bien que la brevetabilité de lignées cellulaires humaines soulève certaines inquiétudes, il faut distinguer les problèmes inhérents à cette pratique et ceux qui résultent de l'absence de mécanismes de protection convenables dans d'autres volets du système de réglementation. Qui plus est, il est important de se rappeler que les régimes de propriété intellectuelle classiques ne correspondent plus à des catégories bien délimitées juridiquement. En effet, de nombreux régimes différents de propriété intellectuelle sont possibles, et les gouvernements peuvent aussi créer des régimes « hybrides ». De plus, ils peuvent exiger des autorisations supplémentaires qui modifient les droits du propriétaire de brevet afin de protéger l'intérêt public. Par exemple, le gouvernement fédéral pourrait instaurer une procédure d'approbation rigoureuse pour certains produits

nouveaux liés aux nouvelles techniques de reproduction, tout comme il le fait dans le cas des compagnies pharmaceutiques, qui doivent obtenir son autorisation avant de mettre leurs nouveaux médicaments brevetés sur le marché.

Il est évident que cette question mérite une étude plus approfondie. Il y a trop de régimes possibles — et trop peu de documentation — pour que nous puissions arriver à une proposition précise quant au contenu d'une loi sur la brevetabilité. Nous avons décidé de dégager plutôt les principes qui devraient inspirer la politique gouvernementale dans ce domaine. Nous croyons qu'il est important de favoriser la recherche susceptible d'améliorer la santé humaine, et que la brevetabilité peut être utile en encourageant les sociétés commerciales à investir dans cette activité. Néanmoins, nous estimons que la politique de brevetabilité retenue, quelle qu'elle soit, doit respecter des limites précises : la brevetabilité des traitements médicaux ainsi que des zygotes, embryons et fœtus de même que des ovules et du sperme humains doit être interdit. En outre, dans les domaines des soins médicaux, de la santé et des techniques de reproduction, la brevetabilité doit être assujéti à un système de réglementation plus vaste, applicable aussi à la chosification, à l'accès au traitement, aux conflits d'intérêts, au contrôle de la qualité, à l'examen éthique de la recherche et aux autres questions connexes.

À notre avis, l'organisme le plus apte à poursuivre l'étude nécessaire de la brevetabilité est la commission nationale sur les techniques de reproduction, en raison de l'accès qu'elle aura à l'information sur le développement et la prestation des nouveaux produits et services liés aux nouvelles techniques de reproduction, et en raison aussi de son caractère représentatif. La Commission recommande par conséquent

**206. Que la commission nationale sur les techniques de reproduction, en collaboration avec Industrie et Sciences Canada (Office de la propriété intellectuelle du Canada), poursuive l'étude des droits de propriété intellectuelle dans le domaine des nouvelles techniques de reproduction, afin de pouvoir présenter des recommandations au gouvernement fédéral en vue de faire apporter les modifications nécessaires à la *Loi sur les brevets*.**

## Conclusion

Nous avons présenté dans ce chapitre un aperçu de l'importance des intérêts commerciaux dans le développement et la commercialisation des

nouvelles techniques de reproduction au Canada. Nous avons aussi expliqué le rôle que l'entreprise privée devrait jouer, ainsi que la nécessité de la limiter et de la réglementer afin de protéger les intérêts vulnérables des individus et de la société.

Nous avons constaté que les nouvelles techniques de reproduction ne représentent pas une grande partie des marchés canadiens des produits pharmaceutiques et biotechnologiques, de l'équipement médical ou des services médicaux commerciaux. Néanmoins, l'expérience acquise aux États-Unis a révélé que, si elles continuent d'échapper à la réglementation, les sociétés commerciales peuvent devenir le moteur du développement et de la prestation des services et des techniques liés aux nouvelles techniques de reproduction, ce qui peut aboutir au développement de services dangereux, inopportuns ou non conformes à l'éthique. Il est donc essentiel que le gouvernement fédéral, en sa qualité de gardien de l'intérêt public, réglemente rigoureusement leurs activités de recherche, d'essai et de commercialisation. Il faut que les intérêts vulnérables (ceux des patients, des sujets de recherche et de la société dans son ensemble) soient protégés. Nous estimons que le gouvernement fédéral a tous les pouvoirs constitutionnels nécessaires pour jouer ce rôle, aussi bien parce qu'il est investi du pouvoir de réglementation du commerce et de la propriété intellectuelle que parce qu'il a pour mandat de garder la paix, de faire respecter la loi et l'ordre, et de bien gouverner. Son rôle consiste à protéger l'intérêt public; la possibilité d'intervention qui s'offre à lui n'est pas éternelle, de sorte que nous sommes convaincues qu'il doit agir pendant qu'il en est encore temps dans ce domaine en rapide évolution. La création d'une commission nationale sur les techniques de reproduction, que nous avons recommandée fortement, fera beaucoup pour assurer cette réglementation.

Nos recommandations particulières sur les meilleurs moyens de limiter ou de réglementer les activités des intérêts commerciaux pour assurer la protection des intérêts vulnérables (que doivent refléter les politiques des sous-comités de la commission nationale) figurent dans les chapitres où il est question de techniques, d'interventions et de services

---

Il est donc essentiel que le gouvernement fédéral, en sa qualité de gardien de l'intérêt public, réglemente rigoureusement leurs activités de recherche, d'essai et de commercialisation. La possibilité d'intervention qui s'offre à lui n'est pas éternelle, de sorte que nous sommes convaincues qu'il doit agir pendant qu'il en est encore temps dans ce domaine en rapide évolution.

---

précis. Nous préconisons, entre autres, l'interdiction de la commercialisation inopportune des techniques et des services de reproduction, le renforcement des modalités d'essai des nouveaux produits et services (ainsi que de leur approbation pour utilisation), le contrôle des activités de publicité et de commercialisation des sociétés commerciales, l'examen éthique de toute la recherche qu'elles subventionnent et l'adoption d'un



mécanisme de délivrance de permis pour la prestation de services afin d'assurer le contrôle de la qualité et la diffusion d'une information objective aux éventuels patients et patientes. L'adoption de ces recommandations contrôlerait et réglerait l'action des entreprises de façon à protéger les intérêts vulnérables des individus et de la société.

## Sources générales

- ACHILLES, R. « Aperçu de l'insémination par donneur », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- CHALONER-LARSSON, G., F. HAYNES et C. MERRITT. « Rôle de l'industrie biotechnique dans la mise au point de produits pour le diagnostic prénatal clinique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- CHERNIAWSKY, K. et P.J.M. LOWN. « La protection commerciale des nouvelles techniques de reproduction », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- DICKENS, B.M. « Questions juridiques soulevées par la recherche et les traitements touchant l'embryon et les tissus fœtaux », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- EVANS, R.G. *Strained Mercy: The Economics of Canadian Health Care*, Toronto, Butterworths, 1984.
- LITMAN, M.M. et G.B. ROBERTSON. « Techniques de reproduction : Le droit des biens est-il un régime juridique applicable aux produits de reproduction? », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- MARTIN, M. *et al.* « Les limites de la liberté de conclure des marchés : La commercialisation des produits et des services de reproduction », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- ROCHON FORD, A. « Aperçu de certains facteurs sociaux et économiques qui influent sur le développement de la fécondation *in vitro* et des techniques connexes de procréation assistée », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- SPR ASSOCIATES INC. « Compte rendu d'une enquête menée auprès des membres de l'Association canadienne de l'industrie du médicament et des sociétés de biotechnologie », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- WINTER, PETER. *Répertoire canadien de la biotechnologie 1990-91*, en collaboration avec l'Association canadienne de l'Industrie de la

biotechnologie et l'Institut canadien de biotechnologie, Ottawa, Winter House Scientific Publications, 1990.

## Références particulières

1. ROWLANDS, J., N. SABY et J. SMITH. « Aperçu de l'activité des entreprises commerciales dans le secteur des nouvelles techniques de reproduction », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993. Les auteurs d'une enquête, menée en 1989 par le Conseil des sciences du Canada auprès de sociétés canadiennes de biotechnologie, sont parvenus à une conclusion semblable afin de préciser leur engagement en regard du développement de la technologie ou la livraison de services rattachés aux maladies génétiques. Voir CONSEIL DES SCIENCES DU CANADA. *La génétique et les services de santé au Canada*, rapport 42, Ottawa, Approvisionnements et Services Canada, 1991, p. 107
2. Au Canada, le marché des inducteurs de l'ovulation se chiffre approximativement à 16 millions de dollars, soit environ quatre dixièmes de 1 pour 100 du marché de l'industrie canadienne du médicament, soit de 4,2 milliards de dollars canadiens. ROWLANDS *et al.* « Aperçu de l'activité des entreprises commerciales dans le secteur des nouvelles techniques de reproduction ».
3. ARES-SERONO GROUP. *Annual Report 1990*, Genève, Ares-Serono Group, 1990, p. 22.
4. UBELACTER, S. « Sperm Donors: Only the Best Make the Grade », *The Montreal Gazette*, 23 janvier 1992.
5. UNITED STATES. CONGRESS. OFFICE OF TECHNOLOGY ASSESSMENT. *Artificial Insemination: Practice in the United States, Summary of a 1987 Survey, Background Paper*, Washington (D.C.), U.S. Government Printing Office, 1988.
6. RYTEN, E. « The Funding of Research Conducted by Canadian Faculties of Medicine », *ACMC Forum XXIV*, (3), 1991, p. 1-6.
7. CANADA. STATISTIQUE CANADA. « Statistique des sciences », *Bulletin de service*, 16 (2), juin 1992, cat. 88-001, p. 3.



## **Diagnostic prénatal et techniques génétiques : introduction et contexte social**



Pour bien des Canadiens et des Canadiennes, la recherche en génétique et les techniques génétiques présentent un dilemme fondamental sur le plan humain : d'une part, le besoin de repousser les limites de nos connaissances et de les appliquer pour le bien de l'humanité et, d'autre part, le sentiment tout aussi réel qu'il ne faudrait pas toucher à certains mystères de la vie. Ce dilemme est souvent exacerbé par le fait que les connaissances dans ce domaine évoluent rapidement, bien souvent en l'absence du débat social indispensable pour que le public en saisisse les conséquences et y réagisse, et en l'absence d'informations fiables auxquelles le public aurait accès et sur lesquelles ce débat pourrait être fondé.

Bien que de nombreux domaines se rattachent à la génétique, le mandat de la Commission était d'étudier plus particulièrement les dimensions des connaissances dans le domaine de la génétique et des techniques génétiques qui s'appliquent à la procréation. Une multitude d'autres entreprises relèvent du domaine de la génétique — la cartographie des gènes qui est actuellement en cours dans le cadre du Projet international sur le génome humain (voir l'encadré), par exemple, ou la manipulation génétique du bétail et des plantes. Ces questions dépassaient le cadre du mandat de la Commission et, en fait, constituent à elles seules un vaste domaine d'études. Bien que le travail de la Commission ait été limité nécessairement aux aspects de la génétique qui s'appliquent aux nouvelles techniques de reproduction, il nous est apparu clairement, au cours de notre travail, qu'un grand nombre de questions plus générales touchant la génétique préoccupent la population canadienne et que d'autres organismes devraient continuer à les aborder à mesure qu'elles évoluent.

La Commission a relevé quatre applications des connaissances et des techniques génétiques qui se rapportent à la reproduction. Bien que, pour chacune d'elles, on se serve des connaissances et des techniques en

génétique pour établir le patrimoine génétique avant la naissance, l'application des techniques varie beaucoup d'un cas à l'autre, tout comme le font les problèmes que soulève leur utilisation.

La première application — le diagnostic prénatal des maladies et des anomalies génétiques — utilise des techniques comme l'amniocentèse pour déceler des malformations fœtales. C'est devenu un élément bien connu des soins prodigués aux femmes dont la grossesse est à haut risque. La façon dont le Canada a introduit et réglementé l'utilisation de certaines techniques de DPN, comme l'amniocentèse, a servi de modèle à l'échelle internationale. Les Canadiens considèrent que le DPN est un service de santé précieux pour les femmes qui présentent un risque élevé d'avoir un fœtus malformé; toutefois, certains aspects de cette technique justifiaient que la Commission s'y arrête. Il fallait juger si le diagnostic prénatal est offert dans l'intérêt des femmes et de la société, évaluer l'effet de l'utilisation de cette méthode sur les attitudes de la société à l'égard des handicaps et des personnes handicapées, et faire des recommandations sur la meilleure façon de gérer le système, en s'assurant que le Canada soit prêt à aborder les nouvelles questions et les progrès en la matière : c'était là le défi que devaient relever les commissaires.

#### **Le Projet sur le génome humain**

Le Projet sur le génome humain est une entreprise internationale lancée et coordonnée par les États-Unis afin de déterminer la structure et la position d'environ 100 000 gènes humains. Des équipes de chercheurs de divers pays participent au projet, entrepris en 1986, et cherchent à séquencer l'ADN contenu dans les gènes humains. On espère que les renseignements réunis dans le cadre du projet contribueront à la découverte éventuelle de façons de guérir de nombreuses maladies héréditaires. Jusqu'à maintenant, on n'a réussi à identifier qu'environ 5 pour 100 des gènes et à en déterminer la position; les chercheurs espèrent mener le projet à terme d'ici l'an 2005. Les pays participants comprennent le Japon, la France, la Grande-Bretagne, l'Allemagne, le Danemark et l'Italie; le Canada y participe depuis 1992. La Commission n'a pas examiné le Projet sur le génome humain comme tel, car elle devait, aux termes de son mandat, examiner les façons dont la recherche génétique et les nouvelles techniques, tout particulièrement les techniques de reproduction, influent sur la procréation.

Une deuxième application des techniques de DPN est le dépistage anténatal des troubles d'apparition tardive (maladies ou affections que l'on peut déceler avant la naissance mais qui ne se manifestent pas avant l'âge adulte) et des gènes de susceptibilité (des gènes qui augmentent la susceptibilité d'un individu à certains problèmes de santé qui peuvent ou non apparaître plus tard dans la vie, comme les cancers et les cardiopathies). Actuellement, cette technique n'est pas d'un usage courant et la Commission a donc eu l'occasion d'étudier ses conséquences et d'en discuter avant qu'on ne la perfectionne. Nous avons constaté, par exemple, que

cette technique pose des problèmes quant au consentement éclairé et à la confidentialité, et soulève des inquiétudes à propos de la qualité des conseils que reçoivent les personnes qui envisagent d'avoir recours à un tel examen ou qui s'y soumettent. Il y a aussi le problème de la pertinence de l'utilisation de ressources médicales à cette fin.

La troisième application des techniques de diagnostic prénatal — le choix du sexe pour des raisons non médicales — soulève également des problèmes moraux et sociaux. Les techniques génétiques permettent de déterminer de façon fiable le sexe du fœtus avant la naissance; on peut se servir de cette technique pour déceler les fœtus susceptibles de souffrir d'une maladie héréditaire liée au sexe. La Commission a dû juger si l'utilisation de techniques génétiques pour déterminer le sexe d'un fœtus était indiquée ou acceptable lorsque la présence ou l'absence d'une maladie héréditaire n'entre pas en ligne de compte.

La quatrième application sur laquelle s'est penchée la Commission, la thérapie génique, est la plus récente et la plus complexe. Cette technique permet non seulement de déceler des maladies et des anomalies héréditaires, mais elle cherche également à les traiter par l'introduction de gènes normaux avant ou après la naissance. Bien que la thérapie génique soit une technique nouvelle et qu'elle n'ait pas été tentée chez l'humain au Canada, ce domaine prend de l'expansion. L'utilisation de cette technique soulève bien des inquiétudes chez les Canadiens et Canadiennes, qui craignent que l'on en vienne à s'en servir pour modifier le patrimoine génétique des êtres humains pour des raisons autres qu'une maladie grave. La Commission a eu le rare privilège d'étudier et d'évaluer une technique ainsi que ses conséquences sociales et morales et son incidence sur des générations à venir avant qu'elle ne devienne une réalité dans notre pays. Voilà l'occasion de recommander une politique de façon à fixer les paramètres de l'évolution de cette technique à la lumière des conséquences perçues.

La Commission a abordé l'examen de ces quatre applications de la génétique comme elle avait procédé pour celui des autres techniques de

À cause de l'intérêt croissant du public à l'égard du débat sur les nouvelles techniques de reproduction et sur le diagnostic prénatal en particulier, les professionnels sont davantage tenus d'expliquer leur rôle en médecine moderne et de justifier la mise au point de techniques controversées. De plus en plus, les scientifiques et les professionnels de la santé doivent prêter une attention toute particulière non seulement aux intérêts professionnels, mais aussi à leurs responsabilités à l'égard de la société. Cette obligation favorise la diffusion de renseignements et d'avis émanant de spécialistes sur des questions complexes et délicates.

*I.F. MacKay et F.C. Fraser, « Historique et évolution du diagnostic prénatal », dans les volumes de recherche de la Commission, 1993.*

reproduction. Les pratiques actuelles et leurs conséquences possibles pour la société et les générations futures de Canadiens et de Canadiennes ont été examinées au moyen de projets de recherche de grande envergure dans des domaines comme l'éthique, la sociologie, le droit ainsi que d'autres disciplines, et d'études sur le terrain menées dans des cliniques partout au Canada. Les résultats de nos recherches sont exposés en détail dans les volumes de recherche intitulés *Le diagnostic prénatal : Aperçu de la question et conséquences sur les personnes; Pratique actuelle du diagnostic prénatal au Canada; et Le diagnostic prénatal : Progrès récents et à prévoir*. Nous avons tiré nos conclusions et fait nos recommandations en nous fondant sur nos principes éthiques et sur des traitements médicaux éprouvés, démarche que nous avons décrite à la partie I du présent rapport. Les conséquences éthiques et sociales considérables de l'utilisation de ces techniques ont été évaluées dans le cadre d'études commandées par la Commission, ainsi que par la collecte et l'analyse de données.

L'enquête de la Commission a révélé des faits intéressants et parfois inquiétants. Nous avons trouvé, par exemple, que les chercheurs et les praticiens dans ce domaine n'ont généralement pas réussi à informer adéquatement le public sur le rôle des services génétiques au Canada. Le public était fort peu conscientisé et comprenait mal ces techniques. Nous avons constaté que certaines femmes qui se soumettaient au diagnostic prénatal n'avaient pas obtenu tous les conseils ni tous les renseignements dont elles avaient besoin. L'écart que nous avons perçu dans les attitudes et convictions à l'égard des techniques de DPN chez les médecins qui renvoient des patientes pour des tests génétiques nous fait craindre pour les soins aux patientes et l'accès de ces dernières aux soins de santé.

Les chercheurs et les praticiens ne sont pas les seuls responsables des lacunes de l'information du public. Malgré la complexité des questions concernant ces technologies, des articles à sensation et tout à fait simplistes continuent à paraître dans les revues scientifiques, la presse populaire et celle des affaires. Bien que l'application de ces diverses technologies soit très limitée et ne touche qu'une petite partie de la population, le public a l'impression que les tests génétiques sont devenus une grande industrie et que ces techniques sont utilisées à grande échelle. La désinformation a donc contribué à forger les connaissances et les attitudes du public dans ce domaine.

L'importance d'évaluer une technique avant qu'elle ne soit introduite dans la pratique courante est un autre thème qui est ressorti de notre enquête sur le diagnostic prénatal et la génétique appliquée. Par exemple, le Canada a été un chef de file dans le domaine des essais cliniques de techniques invasives de diagnostic prénatal, comme l'amniocentèse et le prélèvement de villosités choriales, que l'on pratique dans des services de génétique spécialisés; toutefois, les techniques de dépistage non invasives, comme l'échographie prénatale, qui sont utilisées à plus grande échelle par le corps médical, n'ont pas été étudiées avec autant de soin. La pratique

de l'échographie a pris un essor important au point qu'aujourd'hui, au moins 80 pour 100 des femmes enceintes au Canada se soumettent à cet examen de dépistage, ce qui coûte très cher au système de santé, alors que l'on discute encore du fait de savoir si ce procédé comporte des avantages. Ces problèmes et bien d'autres sont examinés dans les quatre prochains chapitres.

Pour aborder les problèmes posés par le DPN et les techniques génétiques du point de vue des politiques gouvernementales, il faut se demander comment garantir une gestion efficace et morale de l'introduction et de l'utilisation de ces technologies; il est important de mettre en place des mécanismes pour garantir que l'on offre aux femmes et à leurs enfants des soins de santé efficaces, sûrs et responsables.

L'enquête de la Commission a confirmé l'idée que ces puissantes techniques pourraient prendre une expansion rapide. À mesure que les techniques existantes s'améliorent et que de nouvelles techniques font leur apparition, les prises de décision en la matière deviendront de plus en plus complexes et difficiles. La Commission conclut que des efforts conjoints sont nécessaires aux niveaux fédéral et provincial afin de traduire une volonté sociale de surveiller les progrès et d'établir des mécanismes qui garantissent le respect de certaines normes dans le domaine de la recherche et dans la pratique. Les chapitres suivants montrent comment les données soumises à la Commission ont mené à cette conclusion.

Notre conclusion reflète le souci des commissaires de respecter une éthique du souci d'autrui, d'évaluer les intérêts individuels et collectifs, et de protéger les intérêts qui peuvent être compromis. Les répercussions des applications pratiques des connaissances et des techniques génétiques varient en fonction de leur utilisation projetée et des intérêts en jeu, ce dont il faut tenir compte lorsqu'on élabore les politiques en réponse à ces éléments. L'objectif de nos recommandations est de mettre sur pied un système intégré de services et de normes afin de fournir un cadre stratégique qui pourrait être adapté à l'évolution des techniques, tout en continuant de tenir compte des aspects sociaux et moraux de la question.

La recherche et les pratiques dans le domaine de la génétique appliquée aux techniques de reproduction se font dans le cadre du système des soins de santé, mais les questions qu'elles soulèvent ont des répercussions sur la société tout entière. Dans la suite de cette introduction, nous examinerons les valeurs et les attitudes des Canadiens et des Canadiennes à cet égard et les thèmes communs qu'a inspirés à la population l'utilisation de ces techniques.

## Opinion de la population canadienne

L'utilisation des connaissances et des techniques génétiques dans le domaine de la procréation était un sujet d'inquiétude pour les participants tant dans les audiences publiques, les séances privées, les tables rondes et les panels que dans les rapports écrits. De nombreux groupes et particuliers ont exposé leur point de vue. Ils ont fait part à la Commission de leurs inquiétudes à propos de certaines techniques bien précises — qui feront l'objet des chapitres suivants — mais aussi de leur opinion à propos de la génétique en général. Les enquêtes nationales de la Commission ont révélé de nombreux aspects du contexte social global dans lequel le diagnostic prénatal et les techniques génétiques sont mis au point et utilisés; certaines de ces questions ont été abordées de façon générale dans la partie I. Certaines d'entre elles semblent faire l'unanimité au sein de la population. Leur appui général était manifeste dans le cas de l'utilisation du DPN pour déceler une maladie héréditaire, par exemple : 84 pour 100 des Canadiens et Canadiennes étaient en faveur de son utilisation. Une majorité encore plus importante s'est dégagée à propos de la question du choix du sexe de l'enfant : 92 pour 100 des Canadiens et Canadiennes sont fortement opposés à l'avortement lorsque le sexe du fœtus n'est pas conforme au désir des parents.

Grâce au dialogue public à propos des applications de la génétique à la procréation, les commissaires se sont rendu compte de la grande diversité des opinions des Canadiens et des Canadiennes, ce qui a apporté des éléments d'information à notre enquête. Certains groupes représentant les personnes porteuses ou atteintes d'une maladie héréditaire, par exemple, estimaient qu'il fallait faire de la recherche en génétique pour mettre au point un traitement efficace et obtenir la guérison; d'autres s'inquiètent des conséquences de telles recherches et se sont prononcés en faveur d'un moratoire. Plusieurs thèmes concernant la génétique et les nouvelles techniques de reproduction se sont dégagés et semblaient définir l'opinion de nombreux Canadiens à propos des nouvelles techniques de reproduction en général.

### « Le futur, c'est aujourd'hui »

Au cours des consultations qu'a tenues la Commission, la conscientisation et l'inquiétude croissantes à propos du pouvoir de la génétique étaient manifestes. Beaucoup de Canadiens et de Canadiennes ont exprimé des craintes à propos des possibilités croissantes de déterminer leur patrimoine génétique et de leurs conséquences pour leurs possibilités d'emploi, leur mode de vie, et surtout les soins de santé qu'on leur offre et leur choix quant à la reproduction. D'autres ont demandé un débat de politique sociale sur l'orientation nouvelle de la génétique dans la société canadienne.



Pour certains, les découvertes dans le domaine de la génétique sont tout simplement trop rapides pour que la société les comprenne et encore plus pour qu'elle s'y adapte. Dans notre enquête nationale, par exemple, 35 pour 100 des répondants étaient d'accord avec l'affirmation disant que la médecine faisait des progrès trop rapides pour que la société suive. Nombreux sont ceux qui ont l'impression que le futur nous arrive sans que des membres de la société autres que les scientifiques et les médecins aient l'occasion de l'évaluer comme il faut.

Certains participants avaient l'impression que les techniques génétiques suivaient les lois du marché — que les intérêts commerciaux et non ceux de la société dictaient la nature et l'orientation des progrès en la matière. Certains participants ont demandé un moratoire sur la recherche afin de laisser aux gouvernements et au public le temps d'en évaluer les implications sociales, morales et légales avant que la science ne progresse, mais peu de suggestions ont été apportées sur la façon de mettre ces idées en pratique.

Certains ont répondu de façon plus personnelle et se demandaient si l'on faisait pression sur les femmes pour qu'elles se soumettent au diagnostic prénatal simplement parce qu'il est offert et non parce qu'elles le souhaitent, ou si on les y oblige. Des participants se sont dits inquiets de la prolifération de ces techniques, qui pousserait les femmes à penser qu'y avoir recours, « c'est faire preuve du sens des responsabilités », malgré le fait que, de l'avis de certains participants, le débat social sur l'utilité et les conséquences de ces techniques n'a pas été suffisant.

La Commission a étudié les pratiques actuelles, les lignes directrices existantes et la recherche qui se fait au Canada dans ces domaines. Nous

Pendant ce temps, il semble que l'on fasse chaque semaine de prétendus progrès dans le domaine des nouvelles techniques de reproduction et de la recherche sur l'ADN recombinant. [...] Nous avons atteint un stade de développement technique où l'impensable se pratique déjà et où la capacité d'imposer un contrôle génétique total semble à peine hors de notre portée. (Traduction)

*F. Bazos, simple citoyenne, compte rendu des audiences publiques, Toronto (Ontario), 20 novembre 1990.*

Le potentiel de déshumanisation et de dépersonnalisation de l'humanité est tout à fait réel et effrayant. En réalité, les scientifiques qui se livrent à des manipulations génétiques, une expression que bien des gens trouvent odieuse, cherchent à fausser la nature. (Traduction)

*C. Johnson, Fédération des Instituts féminins du Canada, compte rendu des audiences publiques, Winnipeg (Manitoba), 23 octobre 1990.*

avons formulé des recommandations qui, si elles sont mises en œuvre, protégeront les intérêts plus vulnérables des individus et de la société et permettront de mieux informer le public et de lui rendre des comptes. Nos recommandations permettront également la tenue d'un débat public éclairé sur les répercussions de l'utilisation des nouvelles techniques génétiques. Notre engagement à l'égard de nos principes directeurs et des traitements qui ont fait leurs preuves, notamment l'usage à bon escient des ressources des soins de santé, nous a aidées à établir un cadre de travail solide au sein duquel une recherche et un progrès responsables et respectueux de l'éthique peuvent avoir lieu dans ce domaine. Les détails de nos recommandations concernant les diverses techniques, et la façon dont la mise en œuvre de ces recommandations garantirait des progrès responsables et respectueux des principes d'éthique en ce domaine, sont exposés dans les chapitres qui suivent.

### L'espoir d'un traitement et d'une guérison

En plus des préoccupations sur la nécessité d'un contrôle social de la mise au point et de l'utilisation des techniques génétiques, les commissaires ont entendu les témoignages de Canadiens et Canadiennes qui souffrent d'une maladie héréditaire. Nombre d'entre eux ont fait part de leur histoire à la Commission et ont mis l'accent sur le fait que le diagnostic prénatal leur avait offert la possibilité d'avoir un enfant en bonne santé et que la recherche en génétique leur donnait l'espoir de pouvoir être soignés ou de guérir.

Au cours des audiences, nous avons constaté que ce ne sont pas tant les techniques comme telles qui inquiètent la population mais plutôt la façon dont on les applique. Dans le cas de la thérapie génique, par exemple, il a été dit à la Commission que la recherche visant à dépister et à traiter des maladies et des anomalies génétiques précises était acceptable et devrait même être encouragée.

Il faut encourager la thérapie génique pour que les personnes qui souffrent d'une maladie aient l'espoir de pouvoir se faire traiter un jour. Au cours de la prochaine décennie, nous en saurons de plus en plus sur notre patrimoine génétique et il est important de mettre sur pied des programmes qui permettront d'utiliser et d'appliquer ces connaissances, de sorte que l'on ne se bornera plus à dire à des gens comme moi qu'ils mourront probablement d'une certaine maladie ou que leurs enfants en souffriront probablement; ils auront le choix de se soumettre à un traitement ou à un test prédictif, ou encore d'avoir recours à la planification familiale. (Traduction)

*T. Jung, simple citoyenne, compte rendu des audiences publiques, Vancouver (Colombie-Britannique), 27 novembre 1990.*

Toutefois, l'application de ces mêmes techniques pour relever et modifier des caractéristiques qui ne relèvent pas du domaine médical, même si cela était possible, serait inacceptable.

Nous avons entendu les arguments de personnes qui s'opposent au diagnostic prénatal pour diverses raisons, mais nous avons également entendu le témoignage de couples dont l'enfant était décédé des suites d'une maladie héréditaire grave et qui avaient le sentiment que le diagnostic prénatal leur avait offert leur seule chance d'avoir un enfant en bonne santé; ils pensaient que, sans cela, ils n'auraient pas pu avoir d'enfants.

Au moment même où la société commence à s'ouvrir aux personnes handicapées, qui en ont été exclues depuis si longtemps, les NTR suscitent de nouvelles façons de les dévaloriser en essayant de créer l'enfant parfait.  
(Traduction)

*J. Rebick, Comité canadien d'action sur le statut de la femme, compte rendu des audiences publiques, Toronto (Ontario), 29 octobre 1990.*

## Les risques de discrimination

### *Les personnes handicapées*

D'aucuns craignent que l'application des connaissances en génétique pour détecter les fœtus anormaux ne mène à la discrimination à l'égard de certains groupes ou de certains segments de la société. Les porte-parole des personnes handicapées s'inquiétaient du fait que l'utilisation du diagnostic prénatal puisse dévaloriser ces groupes aux yeux de la société canadienne ou perpétue des attitudes discriminatoires. Nous avons également essayé de savoir quelles étaient les opinions de différents groupes sociaux à ce sujet — par exemple, les communautés ethnoculturelles et autochtones. Nous avons appris, entre autres, que ces questions revêtent une signification particulière pour certains membres des

Les progrès immenses accomplis dans le domaine de la technique de l'ADN recombinant permettent de détecter un plus grand nombre de gènes liés à des maladies, souvent chez des individus qui ne présentent encore aucun symptôme. Qui devrait avoir accès à cette information? Quels sont les droits du patient à la confidentialité? Quelle influence cela peut-il avoir sur les rapports entre l'industrie, l'employeur et l'employé-potentiel?  
(Traduction)

*J.H. Jung, Regional Medical Genetics Centre, Fetal Development Clinic et Reproductive Endocrinology Committee, University of Western Ontario, compte rendu des audiences publiques, London (Ontario), 2 novembre 1990.*

communautés autochtones qui considèrent que les personnes handicapées ont une relation particulière avec le Créateur.

Les personnes handicapées nous ont fait part de deux préoccupations d'ordre général à propos des techniques génétiques. Elles pensent que l'objectif principal de l'utilisation du diagnostic prénatal pour détecter les fœtus atteints d'une maladie ou d'une anomalie héréditaire est d'éliminer ces problèmes et elles s'inquiètent du fait que cela pourrait mener à la dévalorisation sociale des personnes handicapées. Elles estiment que l'existence tacite et l'acceptation de ces techniques reflètent et renforcent les attitudes discriminatoires à l'égard des personnes handicapées. Leur deuxième préoccupation concerne le versement de fonds publics à la recherche, au développement et à l'application du diagnostic prénatal et des techniques génétiques, ce qui réduirait les ressources déjà limitées dont peuvent bénéficier les programmes et le soutien à l'intention des personnes handicapées et de leur famille.

### ***Les femmes***

Les groupes représentant les femmes ont déclaré à la Commission que l'utilisation du diagnostic prénatal pour déterminer le sexe du fœtus pouvait être utilisé de façon discriminatoire. De nombreuses femmes ont signalé à la Commission qu'accepter le choix du sexe en l'absence de raisons médicales dévaloriserait les femmes aux yeux de la société.

De nombreuses participantes étaient aussi préoccupées par les conséquences de ces techniques sur les femmes enceintes qui y ont recours. Les groupes de femmes ont demandé si toutes les femmes bénéficiaient du même accès à ces techniques, si l'on exerçait sur elles des pressions ou si on les obligeait à avoir recours à ces techniques et à un avortement si l'on découvrait une maladie ou une anomalie héréditaire. Ces groupes ont également demandé si les patientes bénéficiaient de counseling et d'un soutien adéquat pour les aider à choisir les tests, le traitement et les soins qui conviennent dans leur cas.

Les Canadiens et Canadiennes nous ont clairement indiqué qu'ils n'approuvent pas l'utilisation discriminatoire des techniques de reproduction. Nous avons étudié en détail les effets possibles de l'application des connaissances en génétique au diagnostic prénatal à de telles fins. Les recommandations de la Commission reflètent notre éthique du souci d'autrui et nous sommes fortement opposées à l'utilisation du diagnostic prénatal et des techniques génétiques à des fins non médicales ou discriminatoires qui dévaloriseraient les femmes.

### ***Les personnes présentant un risque génétique***

Certains ont également fait part à la Commission de leurs craintes que l'on applique les techniques de dépistage génétique à la population en général et que des personnes présentant un risque de maladie ou une susceptibilité génétique fassent l'objet de discrimination. L'utilisation de

cette méthode en dehors du cadre de la reproduction ne fait pas partie de notre mandat — c'est l'un des problèmes plus généraux que soulèvent les connaissances en génétique, problèmes auxquels nous avons fait allusion au début de ce chapitre. Toutefois, ce problème soulève des questions qui relèvent de notre mandat pour ce qui est de l'aspect confidentiel de l'information obtenue par ce moyen. Nous faisons des recommandations quant à la protection de l'information obtenue au moyen de tests prénatals afin qu'elle ne soit pas utilisée à mauvais escient et que les personnes d'un certain génotype ne fassent pas l'objet de discrimination sur le plan de l'emploi et des assurances.

### **Craintes au sujet de l'avenir et du recours à des techniques utilisées sur les animaux**

Au cours des audiences publiques de la Commission, certains participants se sont inquiétés des similitudes entre les techniques utilisées dans l'élevage d'animaux domestiques et celles de la procréation médicalement assistée chez l'humain. Parmi ces préoccupations, il y avait le fait que les femmes et la reproduction pourraient être exploitées et réifiées si les techniques mises au point par l'agro-industrie étaient appliquées aux êtres humains sans égard aux valeurs sociales et morales.

Comme nous l'avons dit au chapitre 24, l'application aux êtres humains d'une technique utilisée sur les animaux est pratique courante en médecine et, en fait, on considère généralement qu'elle est souhaitable. En effet, le Conseil de recherches médicales, dans ses lignes directrices pour la recherche, exige que l'innocuité et l'efficacité des techniques que l'on se propose d'utiliser sur des êtres humains soient d'abord testées sur des animaux, si la chose est possible. Les

modèles animaux sont aussi largement utilisés pour la recherche au bénéfice des êtres humains, dans la mesure du possible. Cette approche est également une partie intégrante des normes internationales établies par la Déclaration d'Helsinki. La recherche sur des animaux de laboratoire a permis d'évaluer de nouvelles techniques chirurgicales, des modes d'immunisation, de nouveaux médicaments, des transplantations et d'autres techniques. La recherche de ce type est une composante de la médecine qui est largement acceptée si elle se fait en respectant les normes et les règles de l'éthique et si elle assure une certaine protection aux animaux utilisés à cette fin.

Personnellement, je trouve que la manipulation et les techniques de recombinaison du génome humain sont une forme inacceptable de gestion de la santé publique. (Traduction)

*D. Tkachuk, simple citoyen, compte rendu des audiences publiques, Vancouver (Colombie-Britannique), 26 novembre 1990.*

L'inquiétude que soulève le transfert de techniques de manipulation des zygotes n'est pas tant le fait qu'elles aient d'abord été expérimentées sur des animaux mais qu'elles aient été mises au point dans le but d'augmenter le rendement de l'élevage du bétail. Leur application aux êtres humains dans cette optique nuirait aux intérêts des femmes et de la société. En effet, les intérêts de ces dernières sont très différents des intérêts commerciaux. Certains participants craignaient que le transfert des techniques de l'élevage commercial du bétail à la médecine n'entraîne dans son sillage ses valeurs et ses objectifs commerciaux. L'enjeu est important et il faut l'étudier afin de décider de la nécessité de prendre des mesures pour limiter et réglementer de tels transferts. La Commission considère que l'application aux êtres humains de techniques utilisées sur des animaux est néfaste uniquement si l'on transfère des techniques inadéquates ou qu'on les utilise à des fins répréhensibles. Il ne faut pas confondre les objectifs visés dans les deux cas. Lorsqu'elle est possible, la recherche sur des animaux est un préalable moralement acceptable à la recherche sur l'humain. Il est donc souhaitable d'appliquer les connaissances sur les techniques de reproduction acquises grâce à la recherche zootechnique, à condition que ces applications respectent les principes moraux et aboutissent à un résultat bénéfique pour les femmes et la société.

Les Canadiens et Canadiennes sont très inquiets des effets que les progrès techniques ont eu sur la nature. Nous ne pouvons pas présumer, je pense, qu'ils sont moins inquiets, ou qu'ils devraient l'être, de ce que la technologie peut faire à leur personne ou à la nature humaine. (Traduction)

*C. Cassidy, Citizens for Public Justice, compte rendu des audiences publiques, Toronto (Ontario), 29 octobre 1990.*

La Commission s'est penchée sur l'historique de la reproduction assistée du bétail et de ses liens avec la procréation médicalement assistée chez les êtres humains. La recherche a clairement confirmé l'interdépendance des techniques conçues pour être utilisées sur le bétail et celles qui sont appliquées aux êtres humains; un coup d'oeil aux dates importantes de l'histoire de la procréation médicalement assistée nous montre que le transfert des connaissances et des techniques s'est fait dans les deux sens (voir l'encadré). Cet échange de techniques continuera probablement. Voici certains des domaines dans lesquels il existe des possibilités de transfert aux êtres humains de techniques conçues dans le cadre de travaux sur l'amélioration génétique d'animaux :

- l'évaluation de la viabilité d'un zygote avant son transfert en se fondant sur l'activité métabolique;
- l'amélioration des techniques de congélation et de décongélation, surtout pour les ovules;
- le diagnostic génétique par des techniques moléculaires.

### Recherche zootechnique et procréation médicalement assistée

On a réussi le transfert de zygotes chez les animaux domestiques près de 44 ans avant qu'il ne soit pratiqué chez les êtres humains (mouton en 1934; cochon et vache en 1951; cheval en 1974). Toutefois, les zygotes étaient obtenus soit par une intervention chirurgicale, soit par lavage utérin et non par la fécondation *in vitro* des ovocytes. La FIV n'était pas utilisée pour les animaux domestiques parce que les zygotes ne se développaient pas *in vitro* au-delà des stades de deux à huit cellules et des zygotes à un stade aussi précoce de leur développement ne s'implantaient pas dans l'utérus. Étant donné que les zygotes animaux devaient être à un stade de développement plus avancé pour pouvoir s'implanter (stade morula ou blastocyste), les éleveurs avaient recours au lavage utérin ou à une opération chirurgicale, et non à la FIV, pour obtenir des zygotes.

Ainsi, lorsque les scientifiques ont commencé leurs recherches sur les techniques de FIV chez les êtres humains, dans les années 1960, ils n'appliquaient pas une technique utilisée pour la sélection génétique des animaux. Au contraire, la recherche sur la FIV humaine a abouti à la naissance du premier enfant conçu *in vitro* en 1978. Par contre, les travaux subséquents sur le bétail ont abouti à la naissance de la première vache conçue *in vitro* en 1982. Donc l'utilisation de la recherche médicale sur la FIV a précédé son application à l'amélioration génétique des animaux.

L'utilisation de l'endoscopie et de l'échographie pendant le processus de FIV chez les êtres humains a favorisé une utilisation analogue de ces techniques chez les animaux. La découverte récente du fait que l'effet combiné de l'hormone de croissance et de la stimulation ovarienne chez les femmes favorise la maturation des ovocytes en vue de leur prélèvement a mené à l'utilisation de procédés semblables sur les cochons, les moutons et le bétail.

À l'inverse, les connaissances acquises au cours de la recherche destinée à augmenter la production animale a permis d'améliorer grandement les techniques destinées à combattre l'infertilité humaine. De nombreux aspects des procédés de FIV chez les êtres humains dans le domaine de la manipulation des zygotes ont été inspirés d'études menées sur les animaux. Par exemple, on doit aux procédés mis au point sur les animaux les premières interventions réussies avec des zygotes humains congelés.

La découverte récente de l'amélioration de la maturation des zygotes humains par l'addition de cellules somatiques au milieu de culture *in vitro* est également inspirée de recherches sur l'amélioration génétique des animaux. Le perfectionnement des techniques favorisant la maturation des zygotes animaux jusqu'au stade morula ou blastocyste a fait l'objet de nombreuses recherches parce que, comme nous l'avons dit plus haut, ces zygotes ne peuvent être transférés avec succès qu'à ce stade plus avancé de leur développement. La technique de la « coculture », où l'on se sert de cellules somatiques, s'est avérée l'une des plus efficaces et on l'utilise maintenant sur des zygotes humains. Si elle est fructueuse, les médecins qui pratiquent la FIV décideront peut-être à l'avenir de transférer les zygotes humains au stade blastocyste (quatre à sept jours) au lieu de zygotes au stade deux à huit cellules (deux à trois jours). Ceci permettrait de détecter plus aisément les zygotes dont le développement est compromis. Si seuls les zygotes sains étaient transférés, on pense que les chances d'obtenir une naissance vivante seraient accrues.

Cependant, comme nous l'avons déjà expliqué, il n'est acceptable de transférer que certaines techniques et seulement certaines applications de celles-ci. Toute technique appliquée à des êtres humains doit répondre à des buts acceptables sur le plan de l'éthique. En gardant ce principe à l'esprit, nous passerons en revue dans la suite de cette introduction au diagnostic prénatal certaines des techniques spécialisées et expérimentales de manipulation des zygotes animaux et leurs applications possibles à la recherche sur la FIV chez les êtres humains.

### ***Micromanipulation des zygotes et des embryons***

La micromanipulation est une technique qui connaît des progrès rapides et qui permet de modifier, sous le microscope, la structure ou la fonction des gamètes et des zygotes animaux aux premiers stades de développement, au moyen d'instruments spécialisés minuscules.

On peut dire, de façon générale, que les zygotes peuvent être divisés ou combinés à divers stades de leur développement, y compris jusqu'au stade blastocyste. L'application la plus simple est la « division d'embryon » qui permet de produire un nombre limité d'animaux génétiquement identiques. Cette technique est utilisée commercialement à petite échelle depuis plusieurs années. Tout récemment, on l'a poussée plus loin pour produire des zygotes et des veaux à partir de cellules séparées (blastomères) de zygotes bovins au stade 4 à 16 cellules. Cette méthode a été baptisée à tort « clonage » (voir ci-dessous).

On peut aussi combiner les parties de différents zygotes appartenant à la même espèce et même à des espèces différentes. Ce procédé peut être important pour la préservation d'espèces en voie de disparition puisque les embryons ainsi créés peuvent être gardés en gestation dans l'utérus d'une femelle appartenant à une espèce voisine. Les cellules du zygote « hybride » qui s'implantent dans la paroi utérine proviennent de l'espèce-hôte et la masse cellulaire interne qui donne naissance à l'embryon provient de l'espèce voisine menacée.

En octobre 1993, des chercheurs américains sont parvenus pour la première fois à diviser des zygotes humains en cellules composantes, de façon qu'un zygote ayant la même information génétique puisse se développer à partir de chacun des cellules. Cette technique pourrait, paraît-il, être un jour utile aux couples infertiles, puisqu'elle permet d'avoir accès à un plus grand nombre de zygotes.

Cette technique de division et de manipulation des zygotes ne trouve toutefois aucune application prévisible sur des êtres humains, qui soit éthiquement acceptable et fait ressortir la nécessité de doter le Canada d'un système qui permette de limiter convenablement les nouvelles techniques de reproduction, de rendre compte de leur application et d'en réglementer l'utilisation. Son utilisation sur des zygotes humains va à l'encontre du respect et de la dignité de la vie humaine et n'offre aucun avantage que l'on ne puisse obtenir par d'autres méthodes qui sont acceptables sur le plan



de l'éthique. Par exemple, si l'objectif est de permettre à un couple d'avoir deux enfants par FIV, les zygotes qui ne sont pas utilisés au cours de la première tentative pourraient être congelés en vue d'un transfert ultérieur, ou bien l'on pourrait procéder à un deuxième prélèvement d'ovocytes.

### **Clonage (remplacement du noyau)**

Il y a quarante ans, les chercheurs ont découvert que l'on pouvait obtenir des têtards à partir d'embryons produits en remplaçant le noyau d'un ovocyte dont on avait au préalable retiré le noyau, par le noyau d'une cellule d'embryon de grenouille. Depuis lors, on a produit par des techniques semblables des embryons d'autres espèces animales — amphibiens, poissons, souris, lapins, moutons, cochons et bovins.

Le noyau d'une cellule est prélevé sur un zygote et injecté dans le cytoplasme d'un ovocyte. L'embryon qui en résulte est donc composé du matériel génétique nucléaire de l'animal à l'état embryonnaire et des structures cytoplasmiques et du contenu de l'ovocyte. L'importance de ce procédé pour certaines espèces (ce procédé ne fonctionne pas pour les souris, par exemple) est que chacun des blastomères provenant d'un certain zygote peut servir à produire un autre zygote lorsqu'il est introduit dans un ovocyte. Ce procédé permet de produire plusieurs clones qui ont exactement le même génotype nucléaire que le zygote original. De plus, on pourrait répéter l'opération après que chaque zygote se soit segmenté plusieurs fois. Chez les animaux, l'amélioration génétique est contrôlée de façon à pouvoir sélectionner les zygotes de valeur. En théorie, il n'y a pas de limite au nombre de copies que l'on peut obtenir de cette manière à partir d'un zygote commercialement valable. Bien sûr, chez les êtres humains, on ne pourrait prévoir les qualités du zygote qui pourrait donner naissance à ces multiples « copies ».

Cette technique est utilisée commercialement et les brevets font actuellement l'objet de litiges. Des rapports récents sur ces procédés ont révélé une fréquence accrue d'avortements spontanés, de poids à la naissance excessifs et de malformations congénitales ainsi qu'une augmentation de la mortalité périnatale chez les veaux issus de zygotes « clonés ». Il faudra corriger ces problèmes pour que cette technique devienne utile sur le plan commercial. Même si cette technique pouvait s'appliquer aux êtres humains, aucune de ses applications ne serait conforme aux principes de l'éthique.

### **Transfert de zygotes choisis selon le sexe**

La possibilité de choisir le sexe de la progéniture serait très avantageuse pour les producteurs de bétail dans toutes sortes de circonstances. Par exemple, les exploitations laitières commerciales ont besoin de s'approvisionner continuellement en génisses, alors que les taurillons ont pour celles-ci une importance commerciale moindre. Au contraire, pour les

producteurs de boeuf, il est plus intéressant d'avoir des veaux mâles parce que leur gain de poids est supérieur, bien qu'il soit préférable d'avoir des génisses pour certains types spécialisés de production de boeuf. Pour toutes sortes de raisons, les chercheurs en zootechnie essaient de concevoir des méthodes non invasives de choix du sexe au stade zygote. On pourrait, par exemple, faire la différence *in vitro* entre des zygotes mâles et femelles à partir de différences quantitatives de l'activité métabolique. Une telle découverte, si elle était applicable aux êtres humains, pourrait être plus intéressante que la biopsie que l'on pratique actuellement pour le dépistage des maladies héréditaires liées au sexe. Tout transfert de connaissances de ce type devrait être évalué en fonction des valeurs qu'elles sanctionnent et appuient. Nos recommandations à ce sujet sont expliquées dans le chapitre 28, où nous recommandons que le choix du sexe pour des raisons autres que médicales soit interdit.

### **Modification génique de zygotes**

Actuellement, la modification génique de zygotes est intéressante à deux points de vue : la production d'animaux dont le rythme de croissance est accru et la possibilité de transférer des gènes dans des animaux pour qu'ils produisent de nouvelles protéines, surtout des composés pharmaceutiques importants pour la médecine. Certains gènes humains pourraient être transférés à des bovins, par exemple, pour qu'ils produisent dans leur lait des protéines qui sont importantes du point de vue pharmaceutique. Ces protéines pourraient alors être concentrées et purifiées afin de fournir ces composés pour le traitement de certaines maladies. On appelle ce procédé la « géniculture », dans la presse populaire.

En 1982, les chercheurs ont découvert qu'en injectant le gène de l'hormone de croissance du rat dans des zygotes unicellulaires de souris, on obtenait parfois des souris dont le rythme de croissance était supérieur à la normale après la naissance. Cette découverte était d'une importance cruciale pour tous les domaines des sciences de la vie. Pour les chercheurs en zootechnie, l'intérêt résidait dans le fait qu'une croissance accélérée est une caractéristique tout à fait souhaitable pour la production animale. On a donc déployé d'importants efforts pour arriver à des résultats semblables avec les animaux domestiques. Ces études ont permis le transfert, l'incorporation et l'expression des gènes de l'hormone de croissance humaine et bovine dans des cochons et des moutons. Ces animaux « transgéniques » transmettent ces caractéristiques à leur progéniture, de sorte qu'on peut produire des lignées d'animaux intéressantes qui grandissent plus rapidement et dont la viande est moins grasse, deux caractéristiques souhaitables.

Bien que nombre de protéines importantes du point de vue thérapeutique, comme l'insuline et l'hormone de croissance humaines, puissent être produites par des animaux obtenus à partir de zygotes dans lesquels on a inséré un gène étranger, il y a cependant certaines limites. Le transfert de

gènes doit se faire au stade de zygote et le taux d'échec est très élevé; de plus, l'élevage des animaux qui en résultent doit être sévèrement contrôlé, et les animaux hôtes peuvent être incapables de produire un grand nombre des protéines complexes désirées parce qu'ils ne possèdent pas les voies et les mécanismes métaboliques pour ce faire. L'injection de gènes dans des zygotes a également causé chez certains animaux de ces lignées des problèmes de santé allant de la léthargie à l'infertilité et au diabète. On pense que l'origine du problème est le promoteur utilisé conjointement avec les gènes transférés, qui a pu causer la production d'une trop grande quantité d'hormone de croissance. La recherche d'un promoteur mieux adapté se poursuit.

L'utilisation du transfert de gènes pour produire des animaux possédant des caractères nouveaux est encore en cours d'étude mais cette pratique a des conséquences éventuelles très importantes sur la production alimentaire et la médecine. Par exemple, la production de vaches laitières qui donnent un lait sans lactose pourrait être une nouvelle source de cet important aliment pour les personnes qui souffrent d'intolérance au lactose. Le transfert de gènes associés à la résistance à certaines maladies pourrait réduire de façon significative les pertes et les besoins en antibiotiques de l'élevage. Le transfert de gènes codant pour des protéines des membranes cellulaires humaines permettrait même, en théorie, de produire pour la transplantation des organes d'origine animale (reins, foies) qui ne seraient pas rejetés par le système immunitaire du receveur humain.

Bien que ces applications de la technique génétique dépassent le cadre de notre mandat, une telle utilisation des animaux soulève de nombreuses questions d'éthique et autres.

Aucun type de transfert de gènes que nous venons de décrire ne pourrait être pratiqué sur des zygotes humains. Comme nous l'expliquons au chapitre 29, même si on diagnostiquait l'absence du gène normal de l'hormone de croissance chez un zygote, ce dernier ne pourrait tout simplement pas être transféré dans l'utérus; dans un pareil cas, on transférerait un autre des zygotes du couple.

### ***Ectogenèse***

On définit l'ectogenèse comme l'ensemble des techniques permettant le développement d'un zygote en un embryon puis en un fœtus à l'extérieur de l'utérus jusqu'à ce qu'il « naisse » ou qu'il soit capable de survivre sans leur secours. Les biologistes conçoivent des techniques de culture d'embryons animaux afin d'observer et d'étudier le processus complexe de leur développement mais aucun embryologiste n'a pu maintenir des embryons en culture pour la durée complète de la gestation. Il est possible de maintenir en culture un zygote de rat ou de souris et d'observer son développement sur plusieurs jours pendant les 10 ou 11 premiers jours de son développement (ce qui correspond aux six ou sept premières semaines du développement humain). En utilisant cette méthode et en faisant se

chevaucher des périodes de trois jours, il est possible de faire des observations pendant la période complète mais pas sur le même zygote. Personne n'a réussi à maintenir un embryon animal aux premiers stades de développement en culture pendant la période d'implantation ou au-delà de la période où le placenta devient normalement son système de survie (10 à 11 jours après la fécondation dans le cas de la souris). Pour un zygote plus grand dont la période de gestation est plus longue, comme les zygotes humains, le problème serait encore plus complexe.

De toute manière, cette technique n'a aucune application éthique possible aux êtres humains. La plupart des Canadiens et des Canadiennes estiment que l'idée que des zygotes puissent se développer dans un utérus artificiel et devenir des nourrissons est tout à fait absurde. Si de telles recherches devaient se poursuivre, elles déshumaniseraient complètement la maternité; certains y ont même vu un premier pas vers des « usines à bébés » et le gynocide. Les commissaires considèrent qu'une recherche de ce type est répréhensible du point de vue de l'éthique et ont recommandé qu'elle soit interdite.

---

La plupart des Canadiens et des Canadiennes estiment que l'idée que des zygotes puissent se développer dans un utérus artificiel et devenir des nourrissons est tout à fait absurde. Si de telles recherches devaient se poursuivre, elles déshumaniseraient complètement la maternité; certains y ont même vu un premier pas vers des « usines à bébés » et le « gynocide ». Les commissaires considèrent qu'une recherche de ce type est répréhensible du point de vue de l'éthique et ont recommandé qu'elle soit interdite.

---

Les inquiétudes qu'ont manifestées les Canadiens et les Canadiennes au sujet de l'utilisation du diagnostic prénatal et des techniques génétiques ont formé un élément important du contexte dans lequel s'est déroulée l'enquête de la Commission. Ces préoccupations montrent combien il est important d'examiner et d'évaluer chaque technique et ses applications actuelles et potentielles afin de déterminer si la société doit accepter leur utilisation et dans quelles circonstances, et quelles sont les conditions que la société doit poser pour régir les applications qui sont acceptables du point de vue éthique et souhaitables du point de vue social. Dans les autres chapitres de la présente partie, nous exposerons les résultats de notre enquête sur les quatre applications des techniques génétiques à la reproduction : le diagnostic prénatal pour des maladies héréditaires et des anomalies congénitales; le diagnostic prénatal pour des maladies qui se déclarent à l'âge adulte et les gènes de susceptibilité; le choix du sexe pour des raisons non médicales; et la modification génique, y compris la thérapie génique. Nous exposerons les problèmes que pose chaque application et nous conclurons avec les recommandations de la Commission.

## Sources générales

ANGUS REID GROUP. « Techniques de reproduction — Recherche qualitative : Résumé des observations », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

BETTERIDGE, K.J. et D. RIEGER. « Transfert d'embryon et techniques connexes chez les animaux domestiques : Historique, situation actuelle et orientations futures, et liens avec la médecine humaine », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

CENTRE DE RECHERCHES DÉCIMA. « Valeurs sociales et attitudes des Canadiens et des Canadiennes au sujet des nouvelles techniques de reproduction », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

FRASER, F.C. « Diagnostic pré-implantation », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.





## **Diagnostic prénatal des anomalies congénitales et des maladies héréditaires**



Le diagnostic prénatal est une réalité de plus en plus familière aux Canadiens et Canadiennes. Divers tests diagnostiques, dont l'amniocentèse, le prélèvement de villosités choriales (PVC) et l'échographie, font maintenant partie de l'expérience vécue de nombreuses femmes enceintes. Le diagnostic prénatal a apporté espoir et réconfort à beaucoup de femmes et de couples risquant d'avoir des enfants atteints d'une maladie héréditaire ou d'une anomalie congénitale.

L'utilisation de ces techniques très performantes pose cependant des problèmes et des défis d'une grande complexité. Du point de vue de la politique d'État, il faut s'interroger sur la façon dont on peut gérer de façon franche et éclairée l'introduction et l'utilisation des techniques jugées acceptables sur le plan éthique, et sur les moyens de garantir des services efficaces et sûrs aux gens de toutes les régions du pays. Il y a dans tous ces cas des intérêts vulnérables à protéger, et toutes les techniques évoluent rapidement. Il est donc important, d'une part, de mettre en place des structures et des méthodes pour bien encadrer l'utilisation des techniques et, d'autre part, de veiller à ce que toute utilisation conforme aux limites établies soit sûre et utile.

Avant de passer à la pratique actuelle et aux opinions des Canadiens et Canadiennes concernant le diagnostic prénatal, il est essentiel d'avoir une idée de la nature et de l'incidence des anomalies congénitales et des maladies héréditaires que ces techniques sont censées détecter. On trouvera à l'appendice 1 des renseignements de base sur ces affections, tandis que les risques d'incidence et les tests de détection utilisés sont décrits dans les pages qui suivent.

## Risque d'anomalies congénitales et de maladies héréditaires

Le risque de mettre au monde un enfant atteint d'une anomalie congénitale ou d'une maladie héréditaire est une réalité inhérente à la condition humaine. C'est un risque inévitable auquel tout couple est confronté. Certains couples courent toutefois un plus grand risque que d'autres; les futurs parents, qui désirent naturellement que leur enfant soit en santé, peuvent éprouver beaucoup d'anxiété s'ils sont conscients de l'existence d'un risque. Le diagnostic prénatal vise à aider les personnes et les couples à risque à gérer leur grossesse en étant bien renseignés sur l'état du fœtus.

Les diverses affections classées dans la catégorie des anomalies congénitales ou des maladies héréditaires diffèrent à deux importants égards. La première différence est étiologique. Certaines affections sont entièrement génétiques, c'est-à-dire qu'elles résultent d'une anomalie présente dans le matériel génétique hérité des parents (soit au niveau des chromosomes ou dans la séquence de l'ADN à l'intérieur des gènes qui composent le chromosome). D'autres affections sont manifestement dues à des facteurs environnementaux qui nuisent au développement normal du fœtus, tels que l'exposition de la femme enceinte à des rayonnements ou à une infection virale. De nombreuses affections résultent d'une interaction complexe de facteurs génétiques et environnementaux. Elles sont alors appelées « multifactorielles ». Enfin, un grand nombre sont d'origine inconnue ou indéterminée.

La deuxième différence tient au moment de l'apparition du trouble. Si un trouble résultant d'une anomalie génétique est présent à la naissance, il sera alors classé parmi les maladies héréditaires congénitales; s'il se manifeste à l'âge adulte, il sera alors considéré comme une maladie à apparition tardive. Dans le cas de certaines maladies héréditaires, l'anomalie génétique, même si elle est présente à la naissance, perturbera le développement ou le fonctionnement de la personne plusieurs mois seulement après la naissance (maladie de Tay-Sachs) ou même à l'âge adulte (chorée de Huntington).

Bref, et comme le montre la figure 26.1, toutes les maladies héréditaires ne sont pas congénitales (vu que le trouble peut apparaître durant

**Affection congénitale :** affection présente à la naissance.

**Maladie héréditaire :** maladie héritée d'un ou des deux parents.

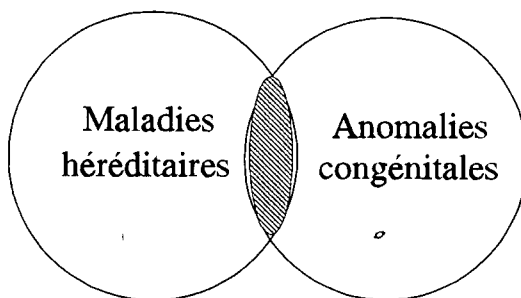
**Affection multifactorielle :** affection résultant de l'interaction complexe de facteurs génétiques et environnementaux.

**Affection due à des facteurs tératogènes :** malformation de l'embryon ou du fœtus après exposition *in utero* à des agents ou à des substances délétères.



l'enfance ou à l'âge adulte) et toutes les anomalies congénitales ne sont pas héréditaires (elles peuvent résulter d'une exposition *in utero* à des agents toxiques); en fait, la plupart des études font ressortir que la grande majorité des anomalies congénitales sont d'origine inconnue (tableau 26.1).

**Figure 26.1. Relation entre les anomalies congénitales et les maladies héréditaires**



Le risque de donner naissance à un enfant atteint d'une anomalie congénitale ou d'une maladie héréditaire n'est pas négligeable. Selon des études récentes, entre 3 et 8 pour 100 des nouveau-nés souffrent d'une anomalie congénitale grave ou d'une maladie héréditaire qui devrait entraîner des problèmes de santé avant l'âge adulte (tableaux 26.2 et 26.3). Il est difficile de fournir des statistiques plus précises sur l'incidence de ces affections, et ce pour plusieurs raisons : les chercheurs et chercheuses utilisent différentes méthodes d'identification des troubles, certaines étant plus poussées que d'autres, et la définition de ce qui constitue l'anomalie congénitale grave peut varier d'une étude à l'autre. Les chiffres fournis aux tableaux 26.1, 26.2 et 26.3 rendent compte de la méthodologie particulière utilisée; d'autres études réputées aboutissent à des résultats quelque peu différents. Néanmoins, ces données donnent une idée générale de l'incidence des différents types d'affections.

À l'appendice 1 du présent chapitre, nous expliquons les différents types d'affections, identifions les cas où les risques d'atteinte fœtale sont les plus élevés et discutons en quoi le diagnostic prénatal peut aider les personnes à risque à prendre des décisions en matière de reproduction. Comme nous l'expliquons ici, toutes les femmes et tous les couples risquent dans une plus ou moins grande mesure de donner naissance à des enfants atteints d'une anomalie congénitale ou d'une maladie héréditaire. C'est un risque que court tout être humain. Comme nous l'avons mentionné, l'incidence de ces troubles dans l'ensemble de la population varie d'une étude à l'autre, mais les données sur les nouveau-nés montrent que le risque d'avoir un enfant atteint d'une affection héréditaire ou d'une anomalie

congénitale est d'environ 4 pour 100 pour une personne ordinaire (c'est-à-dire qui ne court pas un risque plus élevé à cause d'un facteur connu, tel que des antécédents familiaux). Ce risque approximatif ne varie pas beaucoup d'une culture à l'autre ou au fil du temps si l'on s'en fie à des données comparables, ce qui donne à penser que ces risques de base sont inhérents à la condition humaine.

**Tableau 26.1. Causes des anomalies congénitales**

Causes	% de nourrissons atteints d'anomalies congénitales
Chromosomiques	10,1
Monogéniques	17,6
Multifactorielles	23,0
D'origine inconnue	43,2
Dues à des facteurs tératogènes	3,2
Dues à des facteurs utérins	2,5
Gémellité	0,4

**Source** : NELSON, K. et L.B. HOLMES. « Malformations Due to Presumed Spontaneous Mutations in Newborn Infants », *New England Journal of Medicine* 320 (1), 5 janvier 1989, p. 19-23.

**Tableau 26.2. Incidence des maladies héréditaires (installées à l'âge de 25 ans)**

Catégories	% de toutes les naissances
Monogénique	0,36
Dominante autosomique	0,14
Récessive autosomique	0,17
Récessive liée à l'X	0,05
Chromosomique	0,18*
Multifactorielle	4,64
Héréditaire d'origine inconnue	0,12
Total	5,32

\* Sous-estimation probable pour cette catégorie à cause de la méthodologie utilisée

**Source** : BAIRD, P.A. *et al.* « Genetic Disorders in Children and Young Adults: A Population Study », *American Journal of Human Genetics*, 42, 1988, p. 677-693.

**Tableau 26.3. Incidence des anomalies congénitales**

Catégories	% de toutes les naissances
Anomalies comportant une composante génétique connue	2,66
Anomalies sans composante génétique connue	2,62
Total	5,28

**Source :** BAIRD, P.A. *et al.* « Genetic Disorders in Children and Young Adults: A Population Study », *American Journal of Human Genetics*, 42, 1988, p. 677-693.

Toutefois, le type et le degré de risque d'anomalies congénitales ou de maladies héréditaires ne sont pas les mêmes pour certaines femmes et certains couples, ni les antécédents généraux en ce qui a trait au degré de risque. Par exemple, le risque de mettre au monde un enfant atteint de troubles particuliers est plus élevé chez les femmes de plus de 35 ans, les porteurs connus d'une maladie héréditaire, les personnes ayant des antécédents familiaux d'affections multifactorielles, les sujets exposés à un agent tératogène connu, etc. C'est dans ces cas que le diagnostic prénatal peut se révéler utile.

## Rôle du diagnostic prénatal

Avant l'introduction en clinique de l'amniocentèse dans les années 1970, et du prélèvement de villosités choriales (PVC) et de l'échographie obstétricale dans les années 1980, il était impossible de diagnostiquer avec exactitude la présence d'une anomalie congénitale ou d'une maladie héréditaire chez le fœtus. Depuis lors, cependant, les techniques utilisées pour le diagnostic prénatal des atteintes fœtales dans le cas des grossesses à haut risque se sont considérablement perfectionnées. De plus en plus, il est possible, grâce à l'identification des porteurs et au dépistage prénatal, de repérer les adultes qui risquent d'engendrer un fœtus anormal. Les couples peuvent ainsi prendre une décision éclairée en matière de reproduction sur la base des renseignements fournis par ces techniques.

## Tests diagnostiques

Certains tests diagnostiques visent à déterminer si le fœtus est atteint d'une anomalie congénitale ou d'une maladie héréditaire. Au nombre de ces techniques figurent l'amniocentèse, le PVC et l'échographie « ciblée » ou spécialisée. Dans les deux premiers cas, on prélève du liquide ou des échantillons de tissus contenant des cellules fœtales afin d'effectuer des analyses chromosomiques, biochimiques ou géniques. L'échographie ciblée

### Tests diagnostiques courants

**Amniocentèse** : C'est la technique invasive de diagnostic prénatal la plus répandue au Canada. Elle est pratiquée entre la 15<sup>e</sup> et la 17<sup>e</sup> semaine de grossesse. On prélève du liquide de l'utérus après avoir inséré une aiguille à travers les parois abdominale et utérine sous contrôle échographique. Le liquide recueilli contient des cellules fœtales qui sont mises en culture et soumises à différents examens, selon que le couple court un plus grand risque d'aberrations chromosomiques, de maladies héréditaires du métabolisme ou de malformations du tube neural. Il faut habituellement de deux à quatre semaines avant d'obtenir les résultats.

**Prélèvement de villosités choriales (PVC)** : Les villosités choriales sont de petites saillies qui s'étendent des membranes fœtales jusqu'à la paroi de l'utérus pendant le développement du placenta. Un échantillon de ces villosités peut être prélevé par aspiration à l'aide d'une sonde insérée dans le vagin ou à travers la paroi abdominale jusqu'à l'utérus. L'intérêt de la méthode réside dans la précocité de sa réalisation (plusieurs semaines plus tôt dans la grossesse que l'amniocentèse); le tissu peut, de plus, être mis à culture ou examiné directement sans culture, ce qui permet d'obtenir des résultats plus rapidement. Toutefois, ses résultats sont plus difficiles à interpréter que ceux de l'amniocentèse et certains troubles, comme les malformations du tube neural, ne peuvent être diagnostiqués.

**Échographie** : Il s'agit de l'enregistrement des échos produits par des ultrasons lors de leur passage à travers les tissus et de leur visualisation sur un écran. Dans le cadre du diagnostic prénatal, cette méthode peut servir de test de *dépistage* et aussi de test *diagnostique* pour un examen plus long et plus spécialisé. Au Canada, la plupart des femmes enceintes font actuellement l'objet d'un *dépistage* échographique, habituellement à environ 18 semaines de grossesse; cet examen permet d'évaluer l'âge gestationnel, de déterminer la présence de plus d'un fœtus et de détecter les anomalies placentaires et les troubles qui peuvent devoir être traités. On parle alors d'échographie de « niveau I » ou « de routine ». Les images produites pendant l'examen peuvent parfois laisser entrevoir la possibilité d'une anomalie congénitale. Dans ce cas, la femme est normalement invitée à subir d'autres tests afin qu'on puisse poser un diagnostic formel, quelquefois à l'aide d'une échographie *diagnostique* plus intensive (aussi appelée échographie de niveaux II et III ou « ciblée »). Vu que l'échographie de niveau I n'est qu'un test de dépistage, ce n'est pas une méthode fiable de diagnostic des anomalies fœtales. Lors d'une échographie de niveaux II et III, on effectue un examen détaillé du fœtus, section par section, examen qui peut durer jusqu'à une heure et qui permet de diagnostiquer avec exactitude de nombreuses anomalies congénitales. L'échographie est également utilisée dans le DPN pour guider l'aiguille ou la sonde lors d'une amniocentèse ou d'un PVC.

est une technique de visualisation prolongée et intensive du fœtus qui utilise des ultrasons pour détecter les anomalies anatomiques ou de structure. (Il est important de distinguer l'échographie ciblée de l'échographie de routine, dont il sera question plus loin.)

Comme l'amniocentèse et le PVC sont des techniques invasives et coûteuses qui comportent des risques pour le fœtus et la femme enceinte, ils ne sont proposés aux femmes que dans le cas des grossesses à haut risque. Il en va de même pour l'échographie ciblée, qui requiert du matériel et du personnel très spécialisés. Au Canada, ces options ne sont offertes qu'aux femmes qui ont été orientées vers un centre spécialisé, habituellement par leur médecin de famille ou leur obstétricien, en raison d'un facteur précis de risque.

C'est aussi la raison pour laquelle on s'est efforcé de plus en plus d'améliorer l'identification des grossesses à haut risque. Dans le passé, on se fondait, pour définir les grossesses à haut risque, presque entièrement sur les antécédents familiaux ou l'âge de la femme enceinte. Or, plusieurs techniques de dépistage ont récemment vu le jour pour permettre d'identifier avec plus d'exactitude les personnes à haut risque dans l'ensemble de la population. Citons notamment les tests d'identification des porteurs et les tests de dépistage prénatal.

### **Identification des porteurs**

Pour identifier les porteurs, on fait subir des tests aux hommes et aux femmes appartenant à des groupes susceptibles d'être porteurs de maladies héréditaires particulières afin de repérer les sujets qui portent le gène pathologique. Par exemple, on utilise ce type de test pour identifier les porteurs de la maladie de Tay-Sachs chez les juifs ashkénazes. Si les deux membres du couple sont des porteurs de la maladie, leur fœtus risque davantage d'être atteint; un diagnostic prénatal leur sera donc offert pour toutes les grossesses subséquentes.

### **Dépistage prénatal**

Alors que pour identifier les porteurs, on fait passer des tests aux futurs parents avant la conception, les tests de dépistage prénatal sont conçus pour être offerts à toutes les femmes enceintes. L'objectif est d'identifier les femmes qui risquent de porter un fœtus anormal, de façon à leur faire subir des tests prénatals plus précis. Au nombre des techniques utilisées figurent l'échographie de routine et le dosage de l'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle (voir l'encadré). Un résultat anormal indique que le fœtus risque davantage d'être atteint d'une anomalie congénitale; dans ces cas, on proposera à la femme de subir un test diagnostique pour confirmer ou infirmer la présence d'une anomalie. (Dans le cas d'un dépistage de routine par échographie, l'examen peut parfois révéler incidemment une importante anomalie de structure, telle qu'une anencéphalie.)

Dans la plupart des cas, les tests effectués dans le cadre d'un diagnostic prénatal ont un effet rassurant. Selon une enquête menée par la Commission auprès des centres de génétique au Canada, environ 5 pour 100 des tests diagnostiques ont révélé la présence d'une anomalie

congénitale grave ou d'une maladie héréditaire grave chez le fœtus; dans les cas d'atteinte grave, environ 80 pour 100 des femmes et des couples optent pour une interruption de grossesse.

### Tests de dépistage

Il s'agit de tests qu'on fait subir à toutes les femmes enceintes et non uniquement dans les cas de grossesse à haut risque. La femme qui obtient un résultat anormal à l'un de ces tests de dépistage court un risque accru d'avoir un fœtus anormal et sera invitée à subir un test diagnostique, qui permettra d'établir un diagnostic formel de l'état du fœtus.

**Prélèvements sanguins :** On peut effectuer plusieurs analyses du sang d'une femme enceinte pour obtenir de l'information sur l'état probable du fœtus. Citons notamment le dosage de l'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle (AFPSM), le triple dosage et peut-être, à l'avenir, l'analyse des cellules fœtales prélevées dans le sang de la femme enceinte.

*Dosage de l'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle :* Il s'agit d'une mesure du taux d'alpha-fœtoprotéine (AFP) dans le sang maternel. L'AFP est produite par le fœtus; un taux anormalement élevé d'AFP dans le sang de la femme enceinte laisse entrevoir la possibilité d'une dysraphie fœtale, notamment une malformation du tube neural (anencéphalie, spina bifida), entraînant une élévation de la concentration de cette protéine dans le liquide amniotique et le sang de la femme enceinte. D'autres atteintes fœtales s'accompagnent également d'élévations de la concentration d'AFP. Il est donc possible par une analyse du sang maternel de déterminer si le fœtus risque d'être porteur d'une anomalie.

*Triple dosage :* Comme son nom l'indique, ce test combine trois indicateurs différents contenus dans un échantillon de sang de la femme enceinte, dont l'AFP. Certaines variations dans les concentrations d'AFP, de gonadotrophines chorioniques humaines et d'œstriol peuvent indiquer s'il existe un risque élevé d'aberrations chromosomiques. Par exemple, on peut effectuer ce triple dosage pour déceler le syndrome de Down.

**Échographie :** Peut être utilisée comme test diagnostique ou comme test de dépistage. Voir « échographie » dans l'encadré précédent.

**Identification des porteurs :** Alors que d'autres tests de dépistage sont pratiqués chez les femmes enceintes après la conception, on identifie les porteurs en faisant passer des tests aux hommes et aux femmes *avant* la conception pour déterminer qui est porteur d'une maladie héréditaire donnée. Les programmes d'identification des porteurs essaient de repérer les porteurs dans un groupe ethnique particulier qui risquent d'être atteints d'une affection monogénique spécifique. Par exemple, on fait passer des tests de dépistage aux Méditerranéens pour identifier les porteurs de la thalassémie. On invitera les porteurs reconnus à subir des tests diagnostiques lors des grossesses subséquentes, vu que le fœtus risque d'hériter de la maladie.

Le diagnostic prénatal ne permet pas de repérer toutes les affections ou d'éliminer tous les risques associés à la reproduction. Il est surtout utile pour la détection des aberrations chromosomiques; or, en théorie, toutes les aberrations chromosomiques peuvent être décelées au moyen d'une analyse des chromosomes du fœtus. Bien qu'actuellement, le diagnostic prénatal ne puisse servir à déceler que quelques centaines d'anomalies parmi les milliers d'affections monogéniques connues, les progrès scientifiques et techniques récents en génétique donnent à penser qu'on sera de plus en plus capable de détecter les affections monogéniques en période prénatale.

Ces aberrations chromosomiques et affections monogéniques ne représentent qu'un pourcentage relativement faible des anomalies congénitales. Elles sont beaucoup moins répandues que les affections multifactorielles et les troubles d'origine inconnue. La plupart de ces troubles ne peuvent, à l'heure actuelle, être détectés et ne le pourront pas dans un avenir prévisible. Par exemple, de nombreux troubles fonctionnels (tels que la cécité, la surdité et la paralysie musculaire) ne peuvent être détectés ni par l'analyse des cellules fœtales ni au moyen d'une échographie ciblée. Les malformations du tube neural, comme le spina bifida et l'anencéphalie, constituent le type le plus fréquent de troubles multifactoriels décelables.

Seules les personnes reconnues comme étant à haut risque sont invitées à subir des tests diagnostiques. Encore une fois, on est mieux renseigné sur les personnes qui courent un plus grand risque d'être atteintes d'une aberration chromosomique ou d'une affection monogénique, vu que les profils d'incidence de ces affections sont relativement clairs et prévisibles. Mais même dans le cas des affections récessives, on détermine habituellement qu'un couple est à risque parce qu'il a déjà un enfant atteint; la probabilité qu'un autre enfant soit atteint est alors de un sur quatre. On dispose de très peu de données pour déterminer qui est particulièrement exposé à des affections multifactorielles et à d'autres affections d'origine inconnue.

Plus le risque évalué est élevé et plus l'affection est facile à déceler, plus les chances sont grandes que la femme soit orientée vers un centre de génétique pour y subir des tests diagnostiques. Par exemple, bien que les aberrations chromosomiques associées à des grossesses tardives représentent environ 10 pour 100 des anomalies congénitales chez les enfants nés vivants, 78 pour 100 des femmes testées dans les centres de génétique au Canada le sont en raison de leur âge. Inversement, bien que les affections multifactorielles et les affections d'origine inconnue soient en cause dans plus de 66 pour 100 des anomalies congénitales, moins de 10 pour 100 des femmes subissent des tests de dépistage de ces affections.

Bref, le diagnostic prénatal sert le plus souvent à détecter les aberrations chromosomiques parce qu'il existe un test pour déceler ces troubles et parce qu'il est possible d'identifier les personnes à haut risque. Bien qu'elles soient plus fréquentes que les aberrations chromosomiques, les affections multifactorielles sont moins souvent détectées à l'aide de

tests, parce qu'il est plus difficile de savoir qui est fortement exposé et parce que, dans la plupart des cas, il est impossible de déceler la présence de ces affections chez le fœtus. Rien ne laisse entrevoir un changement marqué de la situation dans un avenir prévisible.

Les personnes à haut risque, tout comme celles à qui les tests ne sont pas proposés, courent toujours le risque de base habituel d'avoir un enfant atteint à la naissance d'une anomalie congénitale ou d'une maladie héréditaire (qui est d'environ 4 pour 100 pour tous les couples dans l'ensemble de la population). En se soumettant à un test diagnostique, le couple ne fait que déterminer si

---

On ne peut s'attendre à ce que le DPN contribue à éliminer les affections invalidantes ou réduise considérablement leur incidence dans l'ensemble de la population. La plupart de ces affections sont causées par la prématurité, des affections virales ou bactériennes, des accidents, des traumatismes ou le vieillissement.

---

l'affection à laquelle il est plus fortement exposé (au delà du risque de base) est présente. En somme, les conjoints essaient de voir par eux-mêmes s'ils courent le même risque que celui inhérent à toute grossesse. Un résultat normal au test les replace en somme dans le même groupe de risque que tous les autres. Si l'on détecte un trouble, le couple peut décider d'opter pour un traitement (s'il en existe un), des soins ou une interruption de grossesse.

Le DPN ne répond pas à toutes les questions concernant la santé du fœtus, mais les femmes et les couples à haut risque sont impatients d'obtenir les éléments de réponse que ces tests peuvent fournir. On ne peut s'attendre à ce que le DPN contribue à éliminer les affections invalidantes ou réduise considérablement leur incidence dans l'ensemble de la population. La plupart de ces affections sont causées par la prématurité, des affections virales ou bactériennes, des accidents, des traumatismes ou le vieillissement. Le risque de mettre au monde un enfant atteint d'une anomalie congénitale ou d'une maladie héréditaire sera donc toujours présent. Le développement humain est trop complexe pour qu'on puisse obtenir des réponses faciles ou simplistes et il ne faut pas s'attendre à ce que le DPN fournisse ces réponses. Le reste du présent chapitre repose en grande partie sur la prémisse que le risque est affaire de probabilités et non de certitudes, et qu'il ne sera jamais facile ni simple de gérer les risques associés à la reproduction et de prendre des décisions en ce qui concerne le DPN, même si l'on dispose de techniques très performantes.



## Questions soulevées par le diagnostic prénatal

Comme nous l'avons noté dans la partie I du présent rapport, rares sont les enquêtes sur les nouvelles techniques de reproduction, effectuées au Canada ou ailleurs dans le monde, qui présentent des analyses ou des recommandations sur le DPN. Nous croyons toutefois que les techniques utilisées pour le DPN ont autant de répercussions sur les soins génétiques et sur l'ensemble de la société que toute autre technique de reproduction. Le DPN soulève une bonne part des mêmes questions abordées dans la partie I sur les nouvelles techniques de reproduction en général. Il fait intervenir un grand nombre de nos croyances et de nos valeurs les plus fondamentales comme individus et comme société; il met la société au défi de gérer avec sagesse et humanité des techniques et des connaissances scientifiques en constante évolution; il constitue enfin un élément clé du système de santé canadien.

L'augmentation de l'efficacité des techniques de DPN engendre de nouveaux dilemmes et des conséquences tant pour l'individu que pour la société. Les décisions très personnelles et très douloureuses qui doivent être prises (p. ex. la décision d'avorter ou non lorsque le fœtus est atteint d'une affection grave) comportent d'importantes conséquences sur le plan social. Il faut en tenir compte si l'on veut utiliser le DPN d'une façon utile pour l'individu et responsable du point de vue social.

Dans le faible pourcentage de cas où l'on détecte une affection grave, la majorité des couples optent pour l'avortement. Cette situation soulève d'importantes questions concernant les répercussions du DPN sur la façon dont la société perçoit l'avortement et aussi la possibilité que la société en vienne, comme certains le craignent, à moins respecter la vie humaine. On se demande également si l'utilisation du DPN pour identifier et interrompre les grossesses pathologiques n'engendrera pas ou ne renforcera pas les préjugés ou une certaine discrimination à l'endroit des personnes handicapées et n'amènera pas la société à être moins tolérante vis-à-vis de la diversité et des « imperfections ». De plus, la mesure dans laquelle les femmes qui ont à prendre des décisions au sujet du DPN et de l'avortement

Beaucoup de gens craignent aujourd'hui que le développement de nouvelles techniques de reproduction ne pèse lourdement sur les couples, et particulièrement sur les femmes, pour les inciter à utiliser telle ou telle technologie. Et le diagnostic prénatal est souvent cité à titre d'exemple à ce propos. Nos modes d'évaluation de la technologie ou plutôt nos modes d'évaluation technologique sont donc à revoir dans de nouvelles perspectives pour protéger effectivement la liberté des communautés.

*H. Doucet, Faculté de théologie,  
Université Saint-Paul, compte rendu  
des audiences publiques, Ottawa  
(Ontario), 18 septembre 1990.*

sont soumises à des pressions sociales ou à des obligations légales aura des répercussions sur le statut social des femmes et sur l'égalité des sexes. Nous discutons de ces questions et de bien d'autres plus loin dans le présent chapitre.

L'évolution rapide des méthodes diagnostiques prénatales soulève également la question du caractère de plus en plus technique des soins. Nous avons constaté que certaines techniques de dépistage sont couramment utilisées, même avant d'avoir été bien évaluées et sans soutien adéquat (comme, par exemple, les services de counseling génétique et des ressources diagnostiques de suivi, offerts aux personnes qui obtiennent des résultats anormaux aux tests). Ces problèmes montrent à quel point il importe de dispenser seulement des soins de santé dont on a évalué les avantages et les risques. Nous reparlons de cette question un peu plus loin.

Ce ne sont pas les impératifs technologiques ni les changements de politique qui doivent dicter les modalités d'introduction et d'utilisation des techniques de diagnostic prénatal. Il faut adopter une approche éclairée et concertée de façon à garantir qu'aujourd'hui et dans l'avenir, on tienne compte des aspects éthiques, de la sécurité et de l'utilité des services de DPN offerts au Canada.

Le statut social et les conditions de vie des personnes atteintes d'anomalies congénitales, ainsi que l'attitude de la société à leur égard, méritent un examen sérieux, compte tenu des progrès techniques réalisés en matière de diagnostic prénatal. Il importe de tenir un débat public sur la question de la sélection en particulier, et de s'attarder aux craintes qu'inspirent les handicapés à la société et aux raisons pour lesquelles certaines incapacités sont socialement tolérées, alors que d'autres ne le sont pas. De même, la façon dont la société a traité et traite présentement les personnes handicapées, les craintes qui persistent à leur sujet, et la question des politiques gouvernementales concernant l'aide sociale et économique fournie aux personnes ayant des besoins spéciaux, notamment aux pourvoyeuses de soins, méritent une étude plus approfondie. Cette vue d'ensemble permettra à la médecine et à la société de mieux évaluer les choix offerts par le diagnostic prénatal.

*J. Milner, « Survol des critiques du diagnostic prénatal et de leur incidence sur les attitudes envers les personnes handicapées », dans les volumes de recherche de la Commission, 1993.*

## **Démarche adoptée par la Commission pour l'étude du diagnostic prénatal**

Compte tenu du fait que le DPN soulève de nombreuses questions, nous avons demandé à d'éminents éthiciens, généticiens et autres

chercheurs d'effectuer des études qualitatives (voir les volumes de recherche intitulés *Le diagnostic prénatal : Aperçu de la question et conséquences sur les personnes en cause; Pratique actuelle du diagnostic prénatal au Canada*; et *Le diagnostic prénatal : Progrès récents et à prévoir*). Par ailleurs, lors des consultations publiques et privées que nous avons eues avec des organismes et groupes d'experts intéressés, nous nous sommes efforcées de recueillir de l'information sur les questions et les problèmes entourant le DPN et son utilisation. Nous avons également commandé des études sur différents sujets connexes : l'histoire et l'évolution du DPN; l'évaluation des risques associés à l'utilisation des techniques de DPN; et le contexte social dans lequel s'effectue le DPN, y compris les attitudes à l'égard des personnes handicapées et certaines considérations éthiques comme le consentement éclairé et le choix.

Nous avons, de plus, commandé une série d'études sur le terrain portant sur les modalités actuelles de DPN au Canada, dans les centres de génétique comme dans le réseau d'orientation. Citons, à titre d'exemple, une enquête sur les centres de génétique; un sondage effectué auprès des médecins qui orientent des patientes pour connaître leur comportement et leurs attitudes au sujet du DPN; une étude des tendances relatives à l'utilisation de l'échographie prénatale; une analyse de l'expérience du programme de dépistage par dosage de l'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle au Manitoba; et une étude démographique et géographique portant sur les utilisateurs de services de DPN. Nous avons également examiné le point de vue des femmes sur l'utilisation de différentes techniques durant la grossesse; les attitudes, les perceptions et les expériences des femmes en ce qui a trait au DPN; et les réactions des femmes face au diagnostic prénatal d'une maladie héréditaire menant à une interruption de grossesse.

Étant donné la portée et la complexité du DPN, la Commission ne s'était pas fixé comme seul objectif d'apporter des réponses précises à des problèmes particuliers. Nous trouvions plus important de présenter une perspective à long terme et de situer le DPN dans le contexte plus large des soins de santé au Canada.

Comme les techniques évoluent rapidement, nous avons surtout cherché à formuler des recommandations en vue de l'établissement d'une structure réglementaire qui permettrait aux décideurs de prendre en considération non seulement les techniques actuelles mais également les innovations à venir. Nous avons voulu dépasser la simple étude des origines et de la diffusion de techniques diagnostiques précises, et voir comment concevoir une démarche plus globale et systématique en vue de guider l'évaluation, la limitation ou l'introduction et l'utilisation des techniques de diagnostic prénatal en général.

## Pratique actuelle du diagnostic prénatal au Canada

Dans la présente section, nous décrivons la pratique actuelle du diagnostic prénatal au Canada. Nous traitons de quatre éléments : les 22 centres de génétique qui effectuent les principaux tests diagnostiques; les 10 000 et quelque omnipraticiens et obstétriciens qui dispensent des soins primaires aux femmes enceintes, qui peuvent orienter les patientes vers les centres de génétique et qui interviennent de plus en plus dans la réalisation des tests de dépistage; les femmes et les couples concernés; ainsi que les programmes et les sources de financement à l'appui de ces services.

### Centres de génétique

Au cœur du système de DPN au Canada, on retrouve 22 centres de génétique, qui effectuent les trois principaux types de tests diagnostiques — amniocentèse, PVC et échographie ciblée. Dans les trois cas, il faut du matériel et du personnel très spécialisés pour effectuer les tests et interpréter les résultats; c'est la raison pour laquelle ces services ne sont offerts qu'aux femmes reconnues pour être à haut risque. Avant de subir un de ces tests, la femme enceinte doit avoir été orientée vers un des centres spécialisés, habituellement par son médecin de famille ou son obstétricien.

Tous les centres de génétique sont situés en milieu urbain — 16 dans des centres hospitaliers universitaires ou des hôpitaux de soins tertiaires affiliés à des centres hospitaliers universitaires, et six dans de grands hôpitaux communautaires. L'Île-du-Prince-Édouard, le Nouveau-Brunswick, le Labrador, les Territoires du Nord-Ouest et le Yukon n'ont pas de centre de génétique. Les femmes de ces régions doivent se rendre aux centres les plus proches, ce qui suppose parfois d'importants déplacements.

Il existe également 35 centres satellites associés aux centres de génétique. C'est en Alberta qu'on trouve le réseau le plus vaste, soit 18 satellites, comparativement à huit en Ontario, à quatre dans les Maritimes, à trois à Terre-Neuve et à six en Colombie-Britannique. La gamme des services dispensés dans ces centres satellites varie. Dans certaines provinces, des infirmières hygiénistes y assurent les services habituels d'orientation vers les centres de génétique pour les femmes enceintes qui, autrement, ne pourraient voir un médecin à temps; dans d'autres provinces, l'amniocentèse est pratiquée dans les centres satellites et les échantillons sont expédiés aux centres de génétique pour y être analysés.

Les laboratoires associés aux centres de génétique analysent les échantillons d'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle (AFPSM) prélevés dans ces centres, de même que ceux provenant d'autres praticiens. En 1990, l'AFPSM de 37 163 femmes a été analysée par des laboratoires associés à

des centres de génétique, laboratoires qui, souvent, disposent également de toute l'infrastructure pour les programmes d'identification des porteurs.

Nous avons commandé une enquête sur les centres de génétique afin de déterminer les modes et les motifs d'orientation des femmes; les modalités d'exécution de nombreux tests et leurs résultats; et, de façon plus générale, le mode de fonctionnement des centres. Les résultats détaillés de cette enquête sont présentés dans le volume de recherche : *Pratique actuelle du diagnostic prénatal au Canada*. En voici un bref résumé.

### **Orientations**

En 1990, plus de 22 000 femmes ont été orientées vers des services de diagnostic prénatal offerts dans des centres de génétique au Canada, parce qu'elles couraient un plus grand risque de porter un fœtus atteint d'une anomalie congénitale ou d'une maladie héréditaire. Le motif d'orientation le plus fréquent était l'« âge maternel avancé » (femmes de plus de 35 ans), associé à un risque accru d'aberrations chromosomiques. C'était le motif invoqué pour environ 78 pour 100 des orientations (voir le tableau 26.4). Dans le cas des autres 22 pour 100, l'orientation était

**Tableau 26.4. Motifs de l'orientation vers un centre de génétique pour un diagnostic prénatal**

Risque d'aberration chromosomique	83,0 %
Âge maternel avancé	77,7 %
Anomalie antérieure	2,4 %
Anomalie dans la famille	2,3 %
Anomalie chez les parents	0,5 %
Marqueur chromosomique	0,1 %
Risque d'affection monogénique	1,6 %
Risque d'anomalie de structure	10,6 %
AFPSM anormale*	3,6 %
Échographie anormale*	3,1 %
Malformation du tube neural antérieure ou familiale	2,5 %
Exposition à un agent tératogène	1,4 %
Inquiétude de la femme enceinte	1,3 %
Autres	3,5 %

\* Peut également indiquer un risque accru d'aberration chromosomique.

**Source :** HAMERTON, J.L., J.A. EVANS et L. STRANC. « Les services de diagnostic prénatal au Canada en 1990 : Survol des centres de génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

motivée par diverses raisons, notamment le fait d'avoir déjà un enfant atteint d'une aberration chromosomique (2,4 pour 100), des antécédents familiaux d'aberration chromosomique (2,3 pour 100), un résultat anormal au dosage de l'AFPSM (3,6 pour 100), une échographie anormale (3,1 pour 100), des antécédents familiaux d'affection monogénique (1,6 pour 100), l'exposition possible à des agents tératogènes (1,4 pour 100) et les craintes de la femme enceinte concernant l'état de santé du fœtus (1,3 pour 100).

### **Counseling**

Des services de counseling sont offerts aux femmes qui sont dirigées vers un centre de génétique, avant qu'elles ne subissent les tests, ce qui permet de clarifier le type de risque que les femmes courent et de s'assurer qu'elles décident de subir un test en toute connaissance de cause. C'est le motif de l'orientation qui détermine le type et l'ampleur de la consultation. Lorsque les risques sont bien connus et que les renseignements à communiquer sont relativement simples, comme dans le cas de l'âge maternel avancé, le counseling est effectué, dans certains centres, par des conseillers et conseillères en génétique (souvent des infirmiers et infirmières ayant reçu une formation spéciale en génétique), des médecins de famille, des obstétriciens, ou encore dans le cadre de consultation de groupe. La durée moyenne d'une séance de counseling pour les patientes dirigées vers des centres de génétique en raison de leur âge avancé était d'une heure et l'on encourageait les conjoints à y assister.

Le counseling des patientes orientées vers les centres à cause d'antécédents familiaux est plus complexe; il requiert souvent une analyse statistique compliquée de même qu'une interprétation clinique. Cette responsabilité incombe à des spécialistes en génétique médicale. Ces séances sont beaucoup plus longues et peuvent être plus fréquentes.

### **Tests effectués**

Après la consultation, certaines femmes décident de ne pas subir le test, en particulier si on leur avait prescrit un test invasif, comme l'amniocentèse ou le PVC, qui comportent un faible risque d'avortement spontané (moins de 1 pour 100). En 1990, près de 10 pour 100 des patientes orientées en vue d'une amniocentèse ou d'un PVC ont refusé l'intervention. Certaines de ces femmes (137) ont été invitées à subir une échographie ciblée, bien que cette méthode ne permette pas de détecter bon nombre des aberrations chromosomiques qui avaient tout d'abord motivé l'orientation vers des services de dépistage plus invasif. Certaines n'ont pas subi le test pour d'autres raisons, par exemple lorsque la mort du fœtus a été décelée au moment du test ou qu'un avortement spontané est survenu avant le test.

Il reste que la majorité des femmes dirigées vers des centres de génétique ont passé un test (19 795 sur 22 222, soit 89 pour 100). La plupart de celles-ci ont eu une amniocentèse (15 454), alors qu'un nombre

beaucoup plus restreint ont subi soit un PVC (2 097) ou une échographie ciblée (2 244) (voir le tableau 26.5). Ce dernier chiffre n'inclut pas toutes les échographies ciblées effectuées, parce que souvent les femmes sont adressées à des praticiens spécialisés dans cette technique et ne vont pas subir le test dans un centre de génétique.

**Tableau 26.5. Amniocentèse, PVC et échographie ciblée effectués dans des centres de génétique au Canada (1990)**

Type de test	N <sup>bre</sup> de femmes testées	% de femmes orientées
Amniocentèse	15 454	69,5
Prélèvement de villosités choriales	2 097	9,4
Échographie ciblée	2 244	10,1
Total	19 795	89,0*

\* Environ 10 % des femmes orientées n'ont pas subi de test, soit parce qu'elles ont décidé d'y renoncer après un counseling ou pour d'autres raisons (p. ex. avortement spontané avant le test).

**Source :** HAMERTON, J.L., J.A. EVANS et L. STRANC. « Les services de diagnostic prénatal au Canada en 1990 : Survol des centres de génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

Sur les 19 795 femmes testées en 1990, 95 pour 100 ont obtenu des résultats rassurants. Toutefois, on a décelé une anomalie foetale chez les autres 5 pour 100 (environ 990 cas). Dans ce dernier groupe, 792 femmes (80 pour 100) ont décidé d'interrompre leur grossesse. Cette décision d'avorter est tributaire de nombreux facteurs, dont la gravité de l'anomalie, la possibilité de la traiter (bien que, dans la plupart des cas, l'anomalie décelée ne puisse être traitée), le stade de la grossesse, ainsi que les circonstances entourant la décision et les valeurs de la personne qui prend la décision. Ces 792 cas ne représentent en fait qu'un peu plus de 3 pour 100 de toutes les femmes orientées vers des centres de génétique en 1990. Pour bien mettre les choses en perspective, disons qu'environ 6 pour 100 des 393 000 femmes qui ont accouché au Canada en 1990 ont été dirigées vers des services de dépistage prénatal et, sur plus de 92 600 avortements thérapeutiques pratiqués chaque année au Canada, environ 0,86 pour 100 ont été effectués après un DPN.

**Accessibilité variée**

On a noté certaines différences régionales marquées dans l'orientation des patientes. Les taux varient de 7 pour 100 de toutes les femmes enceintes en Ontario, à 1,5 pour 100 à Terre-Neuve — soit une différence de plus de quatre pour un — comme l'indique le tableau 26.6.

**Tableau 26.6. Taux d'orientation par province (1990)**

Province ou région	% de femmes enceintes orientées
Terre-Neuve	1,5
Maritimes	2,7
Québec	5,9
Ontario	7,0
Manitoba	5,8
Saskatchewan	1,8
Alberta	4,1
Colombie-Britannique	6,1

**Source :** HAMERTON, J.L., J.A. EVANS et L. STRANC. « Les services de diagnostic prénatal au Canada en 1990 : Survol des centres de génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

Le même phénomène s'observe pour un type particulier d'orientation : l'âge maternel avancé. Si le pourcentage de femmes enceintes âgées de 35 ans ou plus qui ont été orientées vers un centre s'élève à 52 pour 100 pour l'ensemble du Canada, cette proportion varie considérablement d'une province à l'autre. C'est au Québec que le taux d'orientation était le plus élevé (64,5 pour 100); la Colombie-Britannique, le Manitoba et l'Ontario se classaient dans la bonne moyenne (entre 49 et 57 pour 100), alors que dans les autres provinces, les taux étaient beaucoup plus bas (30 pour 100 en Alberta et dans les Maritimes, 23 pour 100 en Saskatchewan et 15 pour 100 à Terre-Neuve) (voir le tableau 26.7).

En d'autres termes, dans certaines régions du pays, certaines femmes sont quatre fois plus souvent orientées vers des centres de génétique que dans d'autres régions. Certains de ces écarts peuvent être attribuables à des différences dans le choix des femmes; toutefois, comme nous le verrons un peu plus loin, les données recueillies lors de nos recherches et de nos enquêtes portant sur toutes les régions du pays indiquent qu'il est peu probable que cette différence du simple au quadruple dans les taux



d'orientation puisse s'expliquer par des différences dans les valeurs ou les préférences individuelles. Les valeurs ou les préférences sont très similaires dans tout le pays, alors que l'attitude des médecins varie considérablement d'une province à l'autre. Cependant, certaines considérations pratiques peuvent également entrer en ligne de compte dans la décision d'un médecin de prescrire un test, telles que la distance à parcourir pour le subir. Il se peut aussi que les femmes dirigées vers un centre de génétique mettent en balance l'intérêt de subir un test, d'une part, et la somme d'inconvénients causés par les déplacements et leur situation financière, d'autre part.

---

Il est peu probable que cette différence du simple au quadruple dans les taux d'orientation puisse s'expliquer par des différences dans les valeurs ou les préférences individuelles.

---

**Tableau 26.7. Taux d'orientation pour âge maternel avancé par province (1990)**

Province ou région	% de femmes orientées
Québec	64,5
Ontario	56,7
Colombie-Britannique	54,6
Manitoba	49,3
Maritimes	30,7
Alberta	30,1
Saskatchewan	23,1
Terre-Neuve	15,0

**Source :** HAMERTON, J.L., J.A. EVANS et L. STRANC. « Les services de diagnostic prénatal au Canada en 1990 : Survol des centres de génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

Il semblerait cependant que les pratiques des médecins en matière d'orientation expliquent au moins en partie les différences relevées. Les médecins de famille, les omnipraticiens et les obstétriciens, dans certaines provinces, orientent plus volontiers leurs patientes pour certaines indications que leurs collègues d'autres provinces.

Il existe évidemment certaines différences dans les taux d'orientation selon le lieu de résidence ainsi que le niveau de revenu et de scolarité.

Une étude effectuée par la Commission a révélé que les personnes vivant en milieu rural ou dans un village du Nord étaient dirigées moins fréquemment vers un centre de génétique, de même que les personnes à faible revenu ou moins scolarisées.

À la différence de ce qui se passe dans de nombreuses cliniques de fertilité (voir le chapitre 20), rien n'indique que les centres de génétique refusent d'accepter une patiente en raison de certains facteurs comme le revenu, le niveau de scolarité ou l'état matrimonial. Les femmes orientées sont acceptées sur la base du risque génétique (p. ex. si elles ont plus de 35 ans ou plus). Les différences dans l'accessibilité se créent donc au point d'orientation, parce que les médecins orientent ou n'orientent pas leurs patientes vers un centre, parce que les femmes acceptent ou refusent de subir un test, ou parce que le centre est facile ou difficile d'accès.

### **Lignes directrices et agrément**

Il y a plus de dix ans, le Collège canadien de généticiens médicaux (CCGM) a élaboré des lignes directrices et un système d'agrément pour la prestation de services de DPN. Les premiers

centres de génétique ont été agréés en 1981. Les centres qui satisfont aux conditions fixées sont agréés pour une période de cinq ans.

Les critères et les normes écrites établis par le CCGM englobent divers éléments comme l'accès à un counseling non directif, la présence de services de laboratoire adéquats, les pratiques en matière d'archivage, la compétence du personnel, etc. Les centres cessent d'être agréés dans une sous-spécialité donnée s'ils ne disposent pas des services d'une personne qualifiée dans cette spécialité d'après les critères du CCGM. Lorsque le comité d'agrément croit que les problèmes qu'il a relevés peuvent être corrigés à l'intérieur d'une certaine période, il peut accorder un agrément provisoire jusqu'à ce que les correctifs soient apportés.

Contrairement à ce à quoi on pourrait s'attendre, les omnipraticiens et les médecins de famille orientent peu leurs patientes vers ces services, et le problème s'aggrave encore davantage dans les régions rurales et du nord, où ils sont habituellement les seuls médecins sur place. En contrepartie, la grande majorité des gynécologues obstétriciens (qui s'occupent de référer les patientes dans la plupart des cas) sont concentrés dans les plus grands centres urbains de chaque province. Cela signifie que les femmes des communautés rurales ou du nord qui veulent obtenir des services de diagnostic prénatal peuvent avoir à se rendre dans un centre urbain uniquement pour y voir un médecin qui les orientera vers ces services. Elles devront ensuite se rendre dans une autre ville pour obtenir les services en question.

*P. MacLeod et al., « Analyse démographique et géographique des utilisatrices des services de diagnostic prénatal au Canada », dans les volumes de recherche de la Commission, 1993.*

L'agrément est cependant volontaire. Sur les 22 centres, seulement 10 — tous dans des hôpitaux universitaires — ont été agréés par le CCGM pour la prestation de services en 1990. (Les centres universitaires non agréés sont l'Université Memorial, l'Université Dalhousie, l'Université Laval, l'Université de Montréal et l'Université de la Saskatchewan.) Aucun des centres dans les hôpitaux généraux n'est agréé et aucun d'ailleurs n'a fait de demande d'agrément. Un établissement qui n'est pas agréé n'offre pas nécessairement des services de moindre qualité, mais il reste qu'il est impossible d'évaluer, de comparer et de contrôler la qualité des services de diagnostic prénatal dans tout le Canada, vu qu'il faudrait obtenir la collaboration de tous les centres.

### **Praticiens et praticiennes concernés**

Bien que la taille et la composition du personnel des 22 centres de génétique varient, on retrouve, dans presque tous les centres, des médecins spécialisés en génétique, des titulaires d'un doctorat en génétique, des conseillers et conseillères en génétique titulaires d'une maîtrise en sciences, du personnel infirmier autorisé, des techniciens et techniciennes de laboratoire et des techniciens et techniciennes en échographie (voir le tableau 26.8). Il existe, pour la plupart de ces travailleurs de la santé, des normes professionnelles de même que des examens d'attestation de la compétence. Le Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada a mis sur pied, en 1989, un programme de reconnaissance de la compétence, avec l'aide du

**Tableau 26.8. Praticiens effectuant les tests de DPN dans les centres de génétique**

Type de praticiens	Nombre
Médecins généticiens	60
Docteurs en génétique	41
Conseillers en génétique	57
Total*	158

\* N'inclut pas les radiologistes ni les obstétriciens qui se spécialisent dans l'échographie ciblée pour les anomalies fœtales et qui, souvent, travaillent dans des unités de radiologie séparées des centres de génétique mais qui y sont affiliés. Ne sont pas non plus inclus certains obstétriciens en pratique communautaire qui sont affiliés aux centres de génétique et qui peuvent faire du counseling et des tests courants.

**Source :** HAMERTON, J.L., J.A. EVANS et L. STRANC. « Les services de diagnostic prénatal au Canada en 1990 : Survol des centres de génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

CCGM, pour les médecins qui se spécialisent en génétique médicale; les exigences relatives à la formation des titulaires d'un doctorat en génétique qui dispensent des services de génétique seront établies par le CCGM.

La catégorie « conseiller en génétique », qui est relativement nouvelle, a été créée parce que la demande de services de DPN et de consultation génétique a augmenté plus rapidement que le nombre de médecins formés dans le domaine et de conseillers ou conseillères détenteurs d'un doctorat. Les conseillers en génétique ont une formation en counseling, notamment en service social ou en psychologie, et s'initient à la génétique sur le tas, ou encore possèdent une formation en sciences infirmières, en génétique, ou d'autres compétences paramédicales et font un apprentissage pratique du counseling en cours d'emploi (voir le tableau 26.9).

À mesure que le nombre de conseillers et conseillères en génétique a augmenté, on a reconnu la nécessité d'officialiser leur formation et leurs fonctions. En conséquence, un programme de maîtrise a été créé à l'Université McGill et un deuxième est en voie d'élaboration à l'Université de la Colombie-Britannique. L'Association canadienne des conseillers en génétique a été constituée en société et est en train d'établir des lignes directrices sur la formation ainsi que des modalités d'agrément.

**Tableau 26.9. Type de formation des conseillers en génétique**

Type de formation	Nombre
Formation officielle en counseling génétique	14
Maîtrise en génétique	4
Baccalauréat ou maîtrise en sciences infirmières	16
Diplôme en sciences infirmières	16
Autre	7
Total	57

**Source :** HAMERTON, J.L., J.A. EVANS et L. STRANC. « Les services de diagnostic prénatal au Canada en 1990 : Survol des centres de génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

## Médecins qui orientent les cas

En plus des quelque 200 professionnels de la santé dans les centres de génétique, il existe un réseau plus vaste de praticiens et praticiennes qui participent au DPN au Canada, notamment les 10 500 spécialistes, médecins de famille et omnipraticiens qui examinent les femmes enceintes et qui peuvent les diriger vers des centres de génétique pour qu'elles y subissent des tests diagnostiques. Ces personnes constituent ce qu'on

peut appeler le réseau d'orientation qui dirige les femmes à haut risque vers les centres de génétique (voir le tableau 26.10).

**Tableau 26.10. Nombre de praticiens du DPN à l'extérieur des centres de génétique\* (1990)**

Type de praticiens	Nombre au Canada
Obstétriciens	1 528
Omnipraticiens ou médecins de famille exerçant en obstétrique	8 021
Radiologistes effectuant des échographies prénatales	991
Total	10 540

\* Qui œuvrent dans le domaine du DPN en orientant des patientes vers les centres de génétique, en offrant un counseling préliminaire, en effectuant des échographies de routine et en prélevant des échantillons d'AFPSM.

**Source :** RENAUD, M. *et al.* « Les médecins canadiens devant le diagnostic prénatal : Prudence et ambivalence », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

Un nombre croissant de praticiens et de praticiennes ne font pas qu'orienter des cas; ils effectuent également des tests de dépistage prénatal. Par exemple, nombre d'entre eux font passer des examens échographiques de routine dans leur cabinet, orientent leurs patientes vers un établissement local pour y subir une échographie de routine ou prélèvent des échantillons d'AFPSM.

La fréquence avec laquelle ces médecins orientent leurs patientes, leur dispensent des conseils ou effectuent des tests de dépistage, et la façon dont ils procèdent ont d'importantes répercussions sur l'évolution et la prestation des services de DPN au Canada. Pour comprendre le fonctionnement de ce vaste réseau, nous avons commandé deux enquêtes. Dans le premier cas, il s'agit d'une importante enquête nationale portant sur les obstétriciens, les médecins de famille et les omnipraticiens qui avaient pratiqué cinq accouchements ou plus au cours de l'année précédant l'enquête, les radiologistes qui effectuaient des échographies obstétricales et les pédiatres. Les réponses transmises par 3 072 professionnels de la santé œuvrant dans le domaine du DPN à l'extérieur des centres de génétique ont été analysées. Dans la deuxième enquête, nous avons analysé l'information recueillie auprès de 642 praticiens participant au programme manitobain de dépistage par dosage de l'AFPSM (voir le volume de recherche : *Pratique actuelle du diagnostic prénatal au Canada*).

*Orientations* : Selon les résultats de la première enquête, presque toutes les orientations vers des centres de génétique ont été faites soit par des obstétriciens (56 pour 100), ou par des médecins de famille ou des omnipraticiens (40 pour 100) (voir le tableau 26.11). Le rôle des omnipraticiens et des obstétriciens en ce domaine variait selon les pratiques locales. Par exemple, un omnipraticien peut adresser une patiente à un obstétricien qui l'oriente ensuite vers un centre de génétique, ou encore l'omnipraticien peut adresser directement la patiente au centre.

**Tableau 26.11. Source d'orientation vers des centres de génétique (1990)**

Types de praticiens	% d'orientations
Médecins de famille ou omnipraticiens	40
Obstétriciens	56
Autres*	4

\* Inclut les orientations faites par d'autres médecins, les orientations dans le cadre du programme de dosage de l'AFPSM, les personnes qui se présentent d'elles-mêmes à un centre, les cas orientés par des infirmières hygiénistes ou des unités d'évaluation prénatale ainsi que les cas orientés par le biais des programmes communautaires.

**Source** : HAMERTON, J.L., J.A. EVANS et L. STRANC. « Les services de diagnostic prénatal au Canada en 1990 : Survol des centres de génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

Nous avons relevé d'importantes différences dans les pratiques d'orientation, selon les provinces et les régions. Si, à l'échelle nationale, 56 pour 100 des cas étaient orientés par des obstétriciens, ce pourcentage pouvait atteindre plus de 80 pour 100 dans certaines grandes villes (North York, Ottawa et Saskatoon) et tomber à moins de 25 pour 100 à Vancouver. De même, alors que dans l'ensemble du Canada, la source d'orientation était, dans 40 pour 100 des cas, un omnipraticien, les chiffres variaient entre 72 pour 100, à Calgary, et 22 pour 100, à St-John's.

Comme nous l'avons mentionné précédemment, il existait également de grands écarts, d'une province à l'autre, dans le pourcentage total de femmes enceintes orientées par un obstétricien ou un omnipraticien. Les différences peuvent être dues en partie au fait que les associations professionnelles d'omnipraticiens et d'obstétriciens (les associations médicales nationales et provinciales ainsi que les collèges de médecins et chirurgiens) n'ont pas adopté ni promulgué de politique régissant les cas

où les médecins devraient orienter leurs patientes. Le CCGM et la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada ont élaboré des lignes directrices facultatives, mais des données montrent que certains médecins orientent les patients en se fondant sur leurs propres valeurs plutôt que sur des exigences d'ordre médical. Par exemple, l'enquête nationale portant sur les médecins qui orientent des cas a révélé que 15 pour 100 des répondants et répondantes s'opposaient à l'avortement après un DPN, peu importe la gravité de l'affection ou de l'anomalie. À l'autre extrême, 16 pour 100 ont répondu que les femmes à haut risque qui ne subissent pas de tests de DPN et qui donnent naissance à un enfant atteint font preuve d'irresponsabilité sur le plan social. Nous avons constaté, en outre, que 40 pour 100 des médecins traitants croyaient que c'était à eux, et non aux femmes ou aux couples, de décider quelles anomalies fœtales justifiaient un avortement; 51 pour 100 ont déclaré qu'il serait déraisonnable de proposer une amniocentèse à une femme qui refuse d'envisager l'avortement si une anomalie est diagnostiquée.

Ces résultats montrent qu'une proportion inquiétante de médecins traitants n'acceptent pas le principe que les patientes devraient décider par elles-mêmes en toute connaissance de cause d'avoir un DPN et d'interrompre leur grossesse après le diagnostic d'une anomalie fœtale. De plus, lorsque nous avons examiné les différences dans les réponses des

---

Le CCGM et la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada ont élaboré des lignes directrices facultatives, mais des données montrent que certains médecins orientent les patients en se fondant sur leurs propres valeurs plutôt que sur des exigences d'ordre médical.

---

médecins d'une région à l'autre, nous avons constaté que celles-ci s'apparentaient étroitement aux différences régionales dans les taux d'orientation. Par exemple, les répondants du Québec étaient moins nombreux à s'opposer à l'interruption de grossesse après la détection d'une anomalie fœtale par DPN, alors que ceux de la Saskatchewan se sont élevés en plus grand nombre contre l'avortement en cas de pathologie fœtale. Le fait que trois fois plus de femmes enceintes au Québec qu'en Saskatchewan sont orientées vers un centre de génétique donne sérieusement à penser que de nombreux médecins de la Saskatchewan fondent leurs décisions d'orienter ou non une patiente sur leurs valeurs personnelles plutôt que sur des indications d'ordre médical. Notre enquête nationale n'a pas fait ressortir de différences régionales assez sensibles dans les attitudes des Canadiens et Canadiennes à l'égard du DPN pour expliquer les différences dans les taux d'orientation.

Il ressort de cette enquête que plus les médecins jugent une anomalie grave, plus ils acceptent la possibilité d'un avortement et plus ils facilitent l'accès aux services de diagnostic prénatal en y dirigeant leurs patientes (et vice versa). Cette situation inquiète grandement les commissaires, car si

l'on veut respecter l'autonomie de la femme enceinte, il faut que la décision d'accepter ou non de subir un test de DPN soit fondée sur les valeurs et priorités de la patiente et non sur celles de son médecin.

La mesure dans laquelle les médecins connaissent ces tests influe également sur les taux d'orientation. Par exemple, bon nombre des médecins interrogés dans l'étude manitobaine ne savaient pas bien à partir de quel âge il est indiqué d'orienter les femmes vers un centre de génétique, ce qui réduit peut-être le nombre de cas dirigés vers ces centres.

*Tests de dépistage :* En plus d'orienter les patientes vers des centres de génétique, un nombre croissant de médecins au Canada effectuent également des tests de dépistage. Un grand nombre prélèvent maintenant des échantillons de sang pour doser l'AFPSM, effectuent des échographies de routine dans leur cabinet ou prescrivent à leurs patientes de subir une échographie de routine dans un centre local.

Nous avons, encore une fois, relevé des différences importantes dans la façon dont les services sont dispensés. Par exemple, le type d'information et de counseling que les médecins fournissent avant de prélever des échantillons d'AFPSM varie considérablement. Dans le cadre du programme manitobain de dosage de l'AFPSM (le Manitoba est la seule province à offrir un tel programme, quoique l'Ontario ait adopté récemment le dosage de l'AFPSM à l'échelle provinciale dans le cadre de son programme de triple dosage), des documents écrits portant sur le test ont été remis aux médecins pour qu'ils les distribuent à leurs patientes. Toutefois, seulement 30 pour 100 des répondants ont transmis ces renseignements à leurs clientes avant le prélèvement d'échantillons, 54 pour 100 ont communiqué verbalement l'information et 6,6 pour 100 n'ont fourni aucun renseignement. (Environ 10 pour 100 n'ont pas répondu à la question.)

La proportion de femmes à qui l'on a offert de pratiquer ce test variait aussi grandement. Dans l'étude manitobaine, 3,5 pour 100 des praticiens n'ont pas répondu à la question, 6,2 pour 100 des omnipraticiens et des obstétriciens n'ont proposé le test à aucune femme enceinte, 11,1 pour 100 l'ont proposé pour un motif précis, par exemple, en raison d'antécédents familiaux positifs, alors que les autres 79,2 pour 100 l'ont proposé ou l'ont

---

Lorsque nous avons examiné les différences dans les réponses des médecins d'une région à l'autre, nous avons constaté que ces différences s'apparentaient étroitement aux différences régionales dans les taux d'orientation. [...] Notre enquête nationale n'a pas fait ressortir de différences régionales assez sensibles dans les attitudes des Canadiens et Canadiennes à l'égard du DPN pour expliquer les différences dans les taux d'orientation. [...] Si l'on veut respecter l'autonomie de la femme enceinte, il faut que la décision d'accepter ou non de subir un test de DPN soit fondée sur les valeurs et priorités de la patiente et non sur celles de son médecin.

---



fait passer à toutes les femmes enceintes. Parmi les nombreux praticiens qui ont fait passer le test de dépistage à toutes les femmes enceintes (79,2 pour 100), nous avons relevé de grandes différences dans la façon dont le consentement a été obtenu : 37,7 pour 100 des médecins n'ont pratiqué le test que si la femme avait donné expressément son consentement; au moins 22 pour 100 ont effectué le test sans obtenir au préalable le consentement de la patiente; et 19,4 pour 100 ont procédé au test à moins d'un refus exprès de la part de la patiente (en d'autres termes, le médecin n'a pas sollicité de consentement explicite — mais si la femme l'interrogeait sur la raison du test puis décidait qu'elle n'en voulait pas, elle ne le passait pas).

Il existait d'importantes variations d'une région à l'autre en ce qui a trait à l'autre principal test de dépistage, l'échographie. Par exemple, 89 pour 100 des répondants et répondantes du Québec dans l'enquête nationale

---

Il existait d'importantes variations d'une région à l'autre en ce qui a trait à l'autre principal test de dépistage, l'échographie.

---

trouvaient justifiée l'utilisation de l'échographie pour le dépistage des anomalies fœtales, comparativement à 60 pour 100 des répondants du reste du Canada. En outre, alors que 40 pour 100 des médecins du Manitoba et de l'Alberta ne jugeaient pas indispensable de prescrire un examen échographique durant la grossesse, seulement 4 pour 100 des médecins du Québec étaient de cet avis. (Cette différence s'explique en partie par la politique adoptée par le ministère de la Santé du Québec, qui fait de l'échographie le test de dépistage prénatal de choix au Québec.)

Des données montrent, par ailleurs, que certains médecins exagèrent les mérites de l'échographie, notamment les possibilités de détecter les anomalies fœtales et de rassurer les patientes quant à l'état de leur fœtus. L'échographie de routine (à la différence de l'échographie « ciblée » effectuée dans des centres spécialisés) ne vise pas à dépister les anomalies fœtales; elle ne permet pas d'identifier de nombreuses anomalies de structure, y compris certaines anomalies importantes. Elle peut mettre en évidence accessoirement certaines anomalies, mais son efficacité comme outil de dépistage des anomalies est discutable (cette question est abordée un peu plus loin dans le présent chapitre).

Les différences dans les pratiques d'orientation de même que dans la prestation des services de dépistage prénatal font

---

C'est dans le vaste réseau de médecins qui orientent les cas plutôt que dans les centres de génétique qu'on observe le plus de différences dans les modes d'orientation et de dépistage. [...]

À la lumière de ces différences, il faut sérieusement se demander si les femmes au Canada peuvent s'attendre à recevoir des services de DPN uniformes et de qualité, peu importe leur lieu de résidence et le médecin qui les traite.

---

ressortir l'absence de normes régissant la pratique des omnipraticiens et des obstétriciens dans ce domaine ainsi que l'absence de contrôle de cette pratique. Bien que le Collège canadien de généticiens médicaux ait établi des lignes directrices (adoptées également par la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada) pour l'orientation des patientes vers les centres de génétique, elles sont facultatives et ne sont souvent pas respectées. Il faut fixer des normes sur la communication des renseignements, l'obtention du consentement et le counseling pour le dosage de l'AFPSM, de même que pour l'échographie ainsi que l'orientation vers des services de dosage de l'AFPSM et d'échographie. Il n'existe d'ailleurs aucun examen d'attestation des compétences pour les omnipraticiens ou les obstétriciens qui veulent assurer ces services de DPN.

C'est dans le vaste réseau de médecins qui orientent les cas plutôt que dans les centres de génétique qu'on observe le plus de différences dans les modes d'orientation et de dépistage. Le niveau de connaissances et les types de pratique varient énormément d'un médecin à l'autre à l'intérieur du réseau d'orientation. À la lumière de ces différences, il faut sérieusement se demander si les femmes au Canada peuvent s'attendre à recevoir des services de DPN uniformes et de qualité, peu importe leur lieu de résidence et le médecin qui les traite. Bref, la présence d'un centre de génétique n'est pas le seul facteur qui influe sur le type de service offert à la population, il faut également que les praticiens qui dispensent des soins primaires aux femmes enceintes soient bien renseignés. Il en va de même pour le dépistage et l'orientation dans d'autres domaines de la médecine.

### **Point de vue des patientes**

Trois enquêtes sur les perceptions, les attitudes et l'expérience des femmes en ce qui a trait au DPN ont été effectuées pour le compte de la Commission; on y encourageait les femmes à discuter longuement et en détail de leurs impressions. Ces études fournissent de précieux renseignements sur l'expérience et les impressions des femmes qui subissent un test de DPN et doivent prendre les décisions qui en découlent. L'élaboration, les échantillons et la méthodologie étaient assez différents dans les trois études. Dans une étude, 70 femmes dirigées vers des services de DPN en raison de leur âge ont été interrogées avant de recevoir des conseils d'ordre génétique; ces mêmes femmes, ainsi que 52 autres, ont répondu également à un questionnaire après le counseling (122 femmes en tout, avec un taux de réponse de 91 pour 100).

Pour une autre étude, on a interrogé un groupe de 37 femmes (choisies parce qu'il y avait peu de chances qu'elles puissent communiquer leur point de vue à la Commission d'une autre façon) qui avaient vécu différentes expériences, allant du dosage de l'AFPSM, au DPN et à l'avortement pour cause d'anomalie fœtale. Ce projet a été mis en œuvre dans un centre de santé communautaire et parmi les participantes, on retrouvait cinq adolescentes, dix immigrantes et réfugiées, six femmes handicapées

ou sourdes, quatre femmes autochtones, trois parents d'enfants handicapés et neuf mères célibataires. Chaque femme a été interrogée dans le cadre d'une entrevue semi-structurée qui a duré d'une heure et demie à quatre heures et demie; on a ensuite analysé les témoignages enregistrés des femmes pour cerner les problèmes et les points communs.

Dans la troisième étude, deux groupes de femmes qui ont opté pour une interruption de grossesse après un DPN ont été longuement interrogées par un psychologue à différents intervalles, allant de six mois à plusieurs années. Le premier groupe se composait de 76 femmes qui savaient qu'elles couraient un risque élevé (la plupart à cause de leur âge) et qui avaient bénéficié d'une consultation génétique approfondie avant l'amniocentèse. Le deuxième groupe réunissait 124 femmes non reconnues pour être à haut risque, mais qui avaient subi une échographie de routine ayant révélé une anomalie foetale imprévue, qui a par la suite été confirmée à l'aide d'un test diagnostique. Selon qu'elles appartenaient à un groupe ou à un autre, les femmes n'étaient pas aussi bien préparées pour recevoir les résultats des tests et le délai dont elles disposaient pour prendre une décision n'était pas le même.

Plusieurs constantes, comme nous l'expliquons ci-dessous, se sont dégagées de ces trois études. (Voir le volume de recherche intitulé *Le diagnostic prénatal : Aperçu de la question et conséquences sur les personnes.*)

### **Approbatton générale**

Dans l'ensemble, la majorité des femmes considéraient favorablement les tests de DPN, parce que ceux-ci permettaient de les rassurer, détectaient les problèmes et les aidaient à gérer leur risque personnel. Même les femmes qui avaient vécu une expérience stressante après avoir obtenu des résultats faussement positifs au dosage de l'AFPSM ont déclaré qu'elles subiraient à nouveau le test si elles redevenaient enceintes. Toutefois les réponses des femmes étaient caractérisées par une certaine ambivalence : les tests étaient utiles mais pénibles sur le plan affectif. Ces femmes ont dû assimiler des renseignements techniques complexes sur les risques, sonder leurs attitudes en ce qui a trait aux handicaps et à l'avortement, concilier leur désir d'en savoir le plus possible et l'acceptation de leur grossesse, et enfin vivre l'inconfort des tests et l'anxiété associée à l'attente des résultats tout en essayant de bien profiter de leur grossesse.

Les femmes ont éprouvé de l'inquiétude face aux techniques utilisées pour les tests, en particulier face au risque d'avortement spontané. Même si le risque statistique d'avortement spontané est inférieur à 1 pour 100, certaines femmes ont avoué qu'elles se sentiraient coupables de perdre un enfant en bonne santé à la suite d'un test; en effet, comme nous l'avons vu, certaines femmes refusent l'amniocentèse pour cette raison. Les répondantes ont également mentionné comme sources de stress l'anxiété associée à l'attente des résultats et la durée de l'attente.

### ***Orientation et counseling***

Plusieurs autres problèmes plus précis ont été soulevés au sujet du processus d'orientation et du counseling. Certaines répondantes ont signalé que leur médecin traitant ne leur avait pas fourni suffisamment de renseignements sur les raisons motivant l'orientation vers un centre de génétique, la nature des tests et d'autres aspects du processus.

Les femmes étaient également d'avis que le counseling ne devrait pas uniquement les renseigner sur la question médicale mais leur permettre de discuter plus en profondeur de leurs sentiments par rapport au DPN, à l'éventualité d'avoir un enfant anormal et à l'avortement. Certaines ont déploré l'attitude impersonnelle ou détachée de certains médecins en comparaison de l'approche plus ouverte et plus compréhensive d'autres praticiens, et ont souligné la nécessité d'une bonne interaction entre les médecins et leurs patientes.

Dans chacune des trois études, certaines femmes ont senti, d'une façon ou d'une autre, des pressions subtiles pour qu'elles subissent le test diagnostique recommandé. Dans bien des cas, ces pressions étaient liées principalement au peu de temps disponible pour fixer les séances de counseling et les tests. Dans d'autres cas, toutefois, certaines femmes, surtout les plus jeunes et les moins instruites, ont eu le sentiment d'être prises dans l'engrenage d'une énorme machine. Aucune n'a dit avoir été forcée, bien que plusieurs médecins traitants aient demandé à leurs patientes pourquoi elles voulaient passer le test si elles n'envisageaient pas l'avortement en cas d'anomalie fœtale. Seule une femme, toutefois, a déclaré que son médecin l'avait encouragée vivement à se faire avorter si l'on découvrait une anomalie chez le fœtus.

### ***Décision d'interrompre une grossesse***

Bien des femmes n'ont vraiment pris conscience de la gravité du processus de DPN que lorsqu'elles ont obtenu un résultat anormal au test, et qu'elles se sont trouvées confrontées à une série d'options et obligées de prendre rapidement des décisions. Que le counseling ait été non directif et empathique, ou le contraire, il reste qu'il a été très difficile et stressant pour toutes (et pour certaines plus que pour d'autres), de déterminer ce qui correspondait à leurs valeurs et à leurs priorités, d'évaluer les risques et les pourcentages, et de soupeser les différentes options.

Dans les deux premières études, les femmes ont émis des opinions variées sur la possibilité d'avoir un enfant handicapé. Certaines étaient sûres de pouvoir composer avec cette réalité. D'autres ont indiqué qu'elles avorteraient si le fœtus était porteur d'une anomalie très grave, mais non s'il s'agissait du syndrome de Down ou du spina bifida. D'autres encore estimaient injuste pour l'enfant de le mettre au monde s'il était atteint du syndrome de Down.

Dans la troisième étude, la grande majorité des femmes concluaient après coup que la décision d'avorter avait été justifiée dans les

circonstances. C'est une décision qui n'est pas facile à prendre dans le cas d'une grossesse désirée et un petit nombre de femmes ont éprouvé de graves problèmes affectifs ou psychologiques, et notamment un sentiment de culpabilité (10 pour 100); certaines ont déclaré se sentir encore coupables quatre ans plus tard. Il s'est toutefois avéré impossible de planifier l'étude pour savoir si la fréquence des problèmes psychologiques ou affectifs était plus élevée ou plus faible chez les femmes faisant l'objet de l'étude que dans l'ensemble de la population ou chez les femmes ayant décidé de poursuivre leur grossesse et de mettre au monde un enfant handicapé.

Même si la plupart des femmes croyaient avoir pris la décision appropriée dans leur cas, l'interruption de la grossesse est une expérience difficile, particulièrement pour celles qui ont appris subitement l'existence d'une anomalie fœtale au cours d'une échographie pratiquée à la fin de la grossesse : les femmes ont souligné la gêne du personnel du service d'échographie, le sentiment d'être un « numéro » pendant qu'on effectuait d'autres examens échographiques, le choc de la nouvelle, l'urgence de prendre une décision et l'absence de soutien personnel durant l'avortement. Elles ont aussi mentionné le manque d'information sur les conséquences d'une telle décision et le sentiment de ne pas être traitées comme des parents qui viennent de perdre un enfant ardemment désiré. On trouvera un peu plus loin dans le chapitre des recommandations sur le soutien à apporter dans une telle situation.

### **Croissance des services de diagnostic prénatal au Canada**

Les centres de génétique sont financés par les provinces, les budgets étant négociés par les centres et les ministères provinciaux de la Santé; dans certaines provinces, des comités consultatifs de génétique conseillent le ministre de la Santé sur les politiques et le financement dans ce domaine. Actuellement, les méthodes de financement varient grandement d'une région à l'autre du pays. Certaines provinces établissent des budgets globaux, d'autres des budgets par article de dépense; certaines versent des salaires au personnel des centres, d'autres ont opté pour un système de rémunération à l'acte; certaines provinces séparent le DPN des autres services de génétique tandis que d'autres placent tous les services de génétique dans le même poste budgétaire.

Il est donc difficile de déterminer le montant précis affecté au DPN au Canada ou de comparer les dépenses d'une province à l'autre. Il est clair toutefois que les sommes en cause sont considérables et qu'elles ne cessent d'augmenter. Tous les centres de génétique sauf un ont signalé une importante hausse générale de la demande de services de DPN entre 1985 et 1990, et ont prévu que celle-ci continuera de s'intensifier au cours des cinq prochaines années.

Cette hausse est surtout attribuable au grand nombre d'orientations de femmes enceintes d'âge avancé, qui risquent davantage de donner nais-

sance à un enfant atteint d'une anomalie chromosomique. Un nombre sans cesse croissant de femmes et de médecins traitants savent qu'il est recommandé d'orienter les femmes enceintes de 35 ans ou plus, ce qui explique l'augmentation des taux d'orientation. Le nombre de femmes dans ce groupe d'âge est également plus élevé à cause de l'explosion démographique de l'après-guerre.

En outre, les progrès scientifiques vont probablement faire augmenter, dans l'avenir, le nombre de diagnostics des affections monogéniques par l'analyse de l'ADN. La demande risque également de s'accroître si l'on continue de mettre au point de nouveaux tests de dépistage ou si l'on adopte des stratégies de prévention.

Pour répondre à cette demande croissante, il faudra augmenter les ressources affectées au centre de génétique pour les services de laboratoire et de counseling. Dans notre enquête, nous avons demandé aux centres de génétique de prévoir leurs besoins en personnel dans cinq ans. Ceux-ci ont indiqué qu'il leur faudrait ajouter environ 40 médecins à plein temps, 40 conseillers en génétique et 20 employés itinérants, et réduire le nombre de médecins généticiens et le personnel infirmier.

Il s'agit bien sûr de spéculations et les chiffres pourraient changer radicalement avec l'évolution des techniques de DPN ou si les provinces décidaient de financer la mise au point de tests de dépistage. Si l'on se fie aux prévisions actuelles, cependant, il faut s'attendre à une pénurie de conseillers en génétique dûment formés dans un proche avenir, vu le nombre encore relativement restreint de diplômés des programmes de formation de l'Université McGill et de l'Université de la Colombie-Britannique.

## **Opinion de la population canadienne**

Le diagnostic prénatal oblige les personnes et les couples à prendre des décisions très personnelles et souvent difficiles, mais il a également des répercussions sur l'ensemble de la société. C'est une réalité qu'ont bien comprise les commissaires après avoir pris connaissance, durant leurs activités de consultation et de recherche, de la diversité des points de vue et de la détermination des intervenants et intervenantes. Pour avoir une meilleure idée de la façon dont la population perçoit le DPN, nous avons recueilli des renseignements de deux façons. Premièrement, par le biais des audiences publiques, des discussions entre experts, des séances privées et des mémoires qui nous ont été présentés, nous avons écouté ce que la population canadienne avait à dire (notamment les utilisateurs et les fournisseurs de services de DPN, les groupes qui représentent les personnes atteintes de certaines des affections qui peuvent être décelées à l'aide du DPN, les personnes handicapées et les groupes qui les représentent, et d'autres personnes concernées par les répercussions sociales et éthiques de ces techniques). Deuxièmement, pour savoir comment les

Canadiens et Canadiennes en général perçoivent le DPN, nous avons commandé une enquête sur leurs valeurs et attitudes à cet égard.

## Audiences publiques et mémoires

On trouve au sein de la population canadienne un éventail très varié d'opinions sur le DPN, et bon nombre des exposés et des mémoires présentés à la Commission ont été éclairants, émouvants et inspirants. La Commission remercie les personnes et les groupes qui ont investi temps et efforts pour nous présenter leur témoignage.

### Aspects sociaux et éthiques

Les interventions sur les aspects sociaux et éthiques du DPN ont suscité beaucoup de discussions durant les audiences de la Commission, ce qui témoigne de la complexité des questions soulevées et des problèmes à résoudre. Citons notamment les répercussions possibles du DPN sur les opinions à l'égard de l'avortement, sur la médicalisation de la grossesse, sur l'attitude de la société face aux personnes handicapées et sur les risques de discrimination à l'égard des personnes porteuses d'un gène pathologique.

*Avortement* : Les femmes au Canada ont le choix d'interrompre leur grossesse si l'on décèle une anomalie fœtale lors du DPN. Les membres de certains groupes religieux et pro-vie s'opposent à cette pratique. Ils croient que le fait de permettre l'avortement en cas d'anomalie traduit et perpétue un manque de respect pour la vie humaine. Les représentants de ces groupes qui

Les tests sont utiles aux femmes enceintes car ils fournissent de l'information sur l'état du fœtus et leur donnent le choix d'interrompre précocement leur grossesse ou de mener à terme leur enfant tout en prenant les dispositions nécessaires pour répondre aux besoins de ce dernier après sa naissance. Le test permet également de réduire l'ampleur des handicaps qui pourraient résulter des quelques anomalies dont on peut prévenir, retarder ou réduire les manifestations par des interventions *in utero* ou par un accouchement précoce par césarienne, ou simplement par une césarienne. [...]

Un programme universel de dépistage prénatal en l'absence de soutiens sociaux adéquats pour les personnes handicapées risque d'inciter les gens à penser que les femmes ne sont maintenant censées mettre au monde que des enfants parfaits. Cette perception nie le fait qu'il incombe à la société d'aider les enfants handicapés et leur famille tout au long de leur vie. Un programme qui aurait un pouvoir coercitif et un parti pris contre les déficiences aurait pour effet de limiter le choix des femmes et des couples en matière de reproduction et est donc à proscrire. (Traduction)

*K. Sandercock, Vancouver Women's Reproductive Technologies Coalition, compte rendu des audiences publiques, London (Ontario), 1<sup>er</sup> novembre 1990.*

ont présenté leur point de vue à la Commission ont déclaré que l'utilisation du DPN pour repérer les fœtus atteints d'une anomalie congénitale ou d'une maladie héréditaire n'est justifiée que si elle permet de traiter la maladie *in utero* au moyen de la thérapie fœtale ou que si elle permet aux parents et aux médecins de se préparer en vue de la naissance et du traitement d'un enfant malade. Ils ont admis que, dans bien des cas, des couples qui autrement opteraient pour un avortement s'ils n'avaient pas accès à des tests peuvent utiliser le DPN pour vérifier si le fœtus est en bonne santé.

Pour de nombreux autres groupes et particuliers, il est essentiel de laisser à la femme enceinte ou au couple l'entière responsabilité de choisir la voie à suivre si le fœtus est atteint

d'une anomalie ou d'une affection. D'autres témoins ont dit craindre que l'accessibilité au DPN mène subtilement à l'avortement. On nous a signalé des cas où les femmes ou les couples qui refusaient d'envisager l'avortement en cas d'anomalie fœtale ne se sont pas fait offrir de DPN, même si celui-ci aurait pu en l'occurrence réduire leur anxiété en montrant que le fœtus était normal ou leur donner le temps de se préparer à la naissance d'un enfant handicapé.

Pareille situation a des répercussions évidentes sur l'autonomie des personnes en matière de santé génésique et de bien-être; c'est donc l'un des aspects du DPN sur lequel nous avons tenté d'obtenir des données précises. Nos études montrent que dans les cas où les femmes porteuses d'un fœtus atteint ont subi des pressions pour se faire avorter, ces pressions ont été exercées par une faible proportion de médecins traitants et non par des centres de génétique.

*Médicalisation de la grossesse* : La Commission a entendu plusieurs témoignages sur le rôle du DPN dans la médicalisation de la grossesse; certains ont soutenu que cette médicalisation donnait aux professionnels de la santé et à la société dans son ensemble une plus grande emprise sur les fonctions de reproduction des femmes et leurs choix en matière de procréation. Par exemple, certains témoins craignaient que l'accès universel

L'approche adoptée par un grand nombre de membres du corps médical laisse entendre clairement qu'il est non seulement permis mais souhaitable d'interrompre une grossesse si la mère risque de donner naissance à un enfant handicapé. Les handicapés canadiens jugent un tel message odieux et tout à fait inacceptable. Cela se traduirait pour eux, dans le quotidien, par une vie dans un environnement hostile et dévalorisant. Le principal objectif du diagnostic prénatal est de détecter les affections invalidantes avant qu'elles ne se manifestent. La « solution » recommandée lorsqu'un tel diagnostic est posé est l'avortement. (Traduction)

*Mémoire présenté à la Commission par l'Association canadienne pour l'intégration communautaire, 30 avril 1991.*



au DPN reviendrait à le rendre obligatoire, ce qui pourrait avoir des répercussions pour celles qui refuseraient de subir les tests, telles que la perte de l'indemnisation des soins hospitaliers et médicaux. (Voir la partie I, chapitre 2, pour une analyse plus détaillée de la notion de médicalisation dans le contexte des nouvelles techniques de reproduction.)

*Attitudes à l'égard des handicaps* : Plusieurs intervenants ont souligné avec éloquence la nécessité d'examiner ce que l'utilisation du DPN révèle de l'attitude de la société à l'égard des handicaps et de ses membres handicapés.

D'autres se demandent si l'affectation de ressources au DPN ne nous fait pas négliger les causes non génétiques de handicaps, comme les accidents, la situation socio-économique et les soins prénatals insuffisants.

On nous a également dit que la société en général n'aide pas suffisamment les femmes ou les couples qui ont un enfant atteint d'un handicap et que, dans ces cas, les intervenants doutent que l'interruption de la grossesse ou sa poursuite soit un choix véritable.

*Potentiel de discrimination* : Finalement, les intervenants s'intéressent vivement aux personnes porteuses des gènes de certaines maladies, en particulier celles à apparition tardive, et qui pourraient faire l'objet de discrimination — dans l'emploi, pour ce qui est de l'accès à une assurance-maladie ou à une assurance-vie, ou d'autres façons — si l'information révélée par le DPN n'était pas protégée. Cette question deviendra vraisemblablement de plus en plus importante à mesure que les connaissances sur l'aspect génétique de la santé s'accroîtront, par exemple en ce qui concerne les maladies à apparition tardive comme la maladie de Huntington et la maladie d'Alzheimer, ainsi que la susceptibilité des individus à diverses affections comme une cardiopathie ou le cancer. Ce sujet est traité au chapitre 27.

Il existe de nombreux cas où la connaissance de l'état du fœtus peut avoir un effet important et bénéfique sur la prise en charge générale de la femme enceinte.

Par exemple, si l'on sait qu'une femme est porteuse d'un fœtus atteint d'une anomalie de structure non mortelle comme une occlusion intestinale chez un fœtus sans autre handicap, on peut alors prendre des dispositions pour que cette femme accouche dans un centre de soins tertiaires avec accès immédiat au service de néonatalogie et de chirurgie pédiatrique. Le couple aura également le temps de se préparer sur le plan émotif et psychologique à l'accouchement et au fait que l'enfant sera transféré immédiatement aux soins intensifs ou qu'il subira une intervention chirurgicale. (Traduction)

*J. Johnson, Comité de génétique, Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, compte rendu des audiences publiques, Toronto (Ontario), 19 novembre 1990.*

On craint également que des employeurs ou des compagnies d'assurance exigent des tests génétiques *post-natals* comme condition requise pour l'obtention d'un emploi ou d'une assurance. Les questions relatives au dépistage génétique en milieu de travail sont importantes, mais elles débordent notre mandat, qui est limité au diagnostic génétique prénatal considéré comme l'une des nouvelles techniques de reproduction. Dans les pays où les régimes d'assurance privés couvrent les soins médicaux, le DPN devient effectivement un point clé en ce qui concerne la réglementation en matière d'assurance. Au Canada cependant, où les soins médicaux de base sont assurés, ce sujet est moins préoccupant.

Le plaidoyer en faveur d'une interruption de grossesse seulement en fonction de la race serait accueilli avec des cris de protestation forts et exaltés, mais une interruption fondée sur le genre est un choix rêvé par certaines personnes, et l'avortement en fonction d'une anomalie fœtale est jugée comme la meilleure chose à faire. La meilleure pour qui? Les personnes atteintes comme nous remettent en question les critères.  
(Traduction)

*M. Gibson, Spina bifida and Hydrocephalus Association of Ontario, compte rendu des audiences publiques, 20 novembre 1990.*

### **Modalités du diagnostic prénatal**

Certains nous ont fait part de leurs préoccupations au sujet de l'inégalité d'accès au DPN, en fonction de la situation socio-économique, de l'éducation ou du lieu de résidence. Des témoins ont soutenu que le recours au DPN semble augmenter avec le niveau de revenu, l'éducation et l'emploi. La femme ou le couple plus instruit semble plus susceptible de connaître le DPN, ou d'être en mesure de se faire diriger vers un centre pour subir des tests souhaités.

La nature du counseling est également un sujet de préoccupation. Selon certains témoins, le counseling offert dans le cadre des services de DPN ne présente peut-être pas aux parents potentiels toutes les solutions qui s'offrent, comme la possibilité d'élever un enfant ayant un

Nous ne voulons ni ignorer ni supprimer la technologie médicale, nous voulons l'utiliser. Nous voulons nous assurer que les femmes reçoivent les informations dont elles ont besoin pour décider ou non d'y recourir et le soutien nécessaire pour prendre les décisions qui s'imposent une fois qu'elles y ont eu recours. Nous devons établir un vrai partenariat entre les femmes et les praticiens qui les suivent.  
(Traduction)

Mémoire présenté à la Commission par le Toronto Women's Health Network, 30 novembre 1990.

handicap et les moyens de soutien existants, à partir d'une perspective non biaisée exempte de stéréotype ou de préjugé.

Nous avons également entendu parler de demandes de recherches dans deux grands domaines : 1) les effets à long terme de l'utilisation de certaines de ces technologies sur les femmes et les enfants, et 2) les efforts pour améliorer la précision des diagnostics. Les questions soulevées par la population canadienne sont traitées plus longuement un peu plus loin.

## **Enquêtes effectuées par la Commission auprès de la population canadienne**

Deux grandes enquêtes menées pour la Commission auprès des Canadiens et Canadiennes de l'ensemble du pays ont révélé que le DPN était bien connu et approuvé. Les réponses ont montré que la population est bien au courant de l'existence de certaines techniques de diagnostic prénatal, comme l'amniocentèse et l'échographie; par contre, les répondants étaient moins nombreux à connaître toutes les techniques d'évaluation de l'état de santé du fœtus ou la nature et le but de techniques particulières. Les femmes sont mieux renseignées que les hommes, ainsi que les répondants ayant plus de scolarité.

- La grande majorité des personnes interrogées seraient prêtes à avoir recours elles-mêmes au DPN (79 pour 100) ou à permettre aux autres de s'en prévaloir (81 pour 100). Environ 18 pour 100 des répondants s'opposaient à un usage personnel ou à la plus grande accessibilité des services de DPN.
- La grande majorité des personnes interrogées approuvaient également la possibilité d'une interruption de grossesse après un DPN, et seulement 16 pour 100 s'y opposaient catégoriquement. Le degré d'approbation à cet égard dépend de la gravité du handicap. Par exemple, 73 pour 100 des personnes interrogées étaient fortement favorables à la possibilité d'une interruption de grossesse, si on diagnostiquait chez le fœtus une affection mortelle au début de la vie, tandis que 60 pour 100 environ ne s'y opposaient pas dans le cas des affections pour lesquelles il est presque certain qu'une existence autonome sera impossible.

Seize pour cent des médecins traitants pensent que les personnes qui mettent au monde un enfant atteint d'une anomalie génétique alors qu'il est possible de recourir au DPN et à l'avortement font preuve d'inconscience sociale. Même si ce point de vue n'est partagé que par une minorité, il renforce la nécessité d'établir des mesures pour garantir les principes d'autonomie et de consentement éclairé par rapport au DPN.

## Dimensions de l'utilisation du diagnostic prénatal au Canada

Dans l'étude des questions en cause, et pour formuler un ensemble cohérent de recommandations pratiques à leur sujet à partir de différents points de vue et expériences, d'orientations professionnelles et de conseils d'experts, nous avons appliqué nos principes directeurs. C'est l'éthique du souci d'autrui et le désir d'empêcher ou d'éviter tout préjudice possible qui ont orienté notre raisonnement. L'éthique du souci d'autrui cherche à habiliter *tous* les intéressés, plutôt que certains aux dépens des autres. Nous avons donc examiné les préjudices que peut causer le DPN aux individus et à la société, puis nous nous sommes demandé si des mesures de protection peuvent nous en prémunir et, dans l'affirmative, si ces mesures sont en place. Nous avons aussi examiné les préjudices qui peuvent être causés aux individus et à la société par le fait de *ne pas offrir* le DPN.

Il est important de se rappeler qu'il peut y avoir préjudice dans un sens ou dans l'autre, c'est-à-dire, s'il y a DPN ou s'il n'y en a pas. Refuser le DPN pour déceler des affections graves pourrait nuire aux personnes et aux couples dont le risque de mettre au monde un enfant atteint est élevé. Par

---

Nous avons constaté que les Canadiens et Canadiennes reconnaissent l'importance des questions à examiner pour faire un choix et ils sont prêts à donner aux autres la possibilité de considérer les choix à leur façon.

---

contre, les techniques en cause sont trop complexes et trop puissantes pour être offertes sans lignes directrices ni mesures de protection appropriées en vue de protéger des intérêts vulnérables (ceux de particuliers et de la société). Nous avons donc trois objectifs à l'esprit : protéger contre une utilisation inadéquate, immorale ou discriminatoire du DPN; supprimer les obstacles à un accès adéquat; et examiner les lacunes du système de DPN qui entraînent (directement ou indirectement) le refus de services appropriés.

Selon nos principes directeurs, nos recommandations doivent tenir compte à la fois des individus et de la société. Chaque femme et chaque couple qui se soumettent à un DPN cherchent constamment à faire les « bons » choix. Un grand nombre de ces choix seront aussi acceptables pour l'ensemble de la société. Les choix peuvent varier considérablement d'une famille à l'autre sans jamais transgresser les limites de ce qui est acceptable socialement. Nous avons constaté que les Canadiens et Canadiennes reconnaissent l'importance des questions à examiner pour faire un choix et ils sont prêts à donner aux autres la possibilité de considérer les choix à leur façon.

L'objectif de la Commission n'est pas de fournir des réponses définitives ou immuables, mais plutôt de recommander, en fonction de nos principes éthiques, comment continuer d'envisager, dans les années à venir, les graves problèmes soulevés par le DPN. Dans le reste de la présente section, nous nous intéressons aux quatre grands enjeux suivants :

- les dimensions du counseling et de la prise de décision dans le cadre du processus de DPN;
- les questions morales et juridiques de la confidentialité et de la responsabilité;
- le rapport entre les handicaps et les choix, en regard de l'interruption ou la poursuite d'une grossesse;
- l'accès aux services de diagnostic prénatal.

### **Counseling, information et soutien**

Tout au long de ce rapport, nous avons été guidées en partie par le principe d'autonomie et son corollaire, le choix éclairé. Comme il en est question au chapitre 3, cet idéal exige que chaque femme et chaque couple reçoivent les informations appropriées, et le soutien nécessaire pour prendre une décision (par exemple le counseling), et se fassent offrir un nombre suffisant de possibilités parmi lesquelles choisir.

### ***Service de consultation en génétique médicale***

Les services de counseling offerts dans les centres de génétique varient en complexité : des femmes consultent en raison de leur âge, auquel cas il est simple de déterminer les risques et les solutions existantes, ou à cause d'antécédents familiaux, qui peuvent exiger une analyse statistique très complexe et une interprétation clinique. Le counseling est une démarche très exigeante qui, souvent, met à l'épreuve les aptitudes et le professionnalisme du conseiller ou de la conseillère et, qui remet en question et engage les valeurs profondes de la femme ou du couple. (Voir dans l'encadré les objectifs des conseils en génétique.)

### Séance de conseil génétique

Les tâches du conseiller ou de la conseillère sont les suivantes :

- Évaluer de façon compréhensible la probabilité d'avoir un enfant atteint d'une anomalie, et les risques et les avantages des mesures envisagées.
- Fournir des informations sur la nature, le fardeau et la variabilité possible de l'affection, ainsi que sur les traitements et le soutien actuellement offerts pour un enfant atteint de cette affection particulière.
- Essayer d'apaiser l'anxiété fondée sur de fausses impressions et aider la femme ou le couple à faire face aux perceptions bien fondées.
- Essayer d'évaluer comment le couple perçoit le risque et le fardeau, quelle est sa position au sujet de l'avortement, des handicapés et de la qualité de vie, et comment il envisage la vie (par exemple avec optimisme, réalisme, fatalisme). Chaque famille est différente et, conscients de ce fait, les conseillers doivent essayer de ne pas exprimer leur opinion personnelle.
- Tenter d'aider le couple, sans être directif, à prendre la meilleure décision dans sa situation, en indiquant les avantages et les inconvénients, en faisant ressortir différents points de vue et en agissant comme personne-ressource. Le conseiller peut se mettre à la place du couple ou du sujet, mais il doit demeurer objectif pour être efficace. Les conseillers génétiques ont pour principe de ne pas être directifs, sachant bien que cela n'est pas facile.

### Qualité de l'information

La présentation d'informations exactes et compréhensibles est un élément fondamental du vaste processus de counseling. La Commission a recueilli des brochures et d'autres documents d'information offerts aux patients et patientes par des centres de génétique canadiens; un grand nombre de documents étaient complexes, techniques et difficiles à lire.

Trente documents destinés à l'information des patients et provenant de 14 centres ont été analysés sur le plan de la compréhension, du style et de l'attrait visuel. Pour saisir la teneur de 20 des 30 documents, il fallait plus d'une 12<sup>e</sup> année; le style de 18 documents a été coté « piètre », et l'attrait visuel de 16 documents a été coté « pauvre ». Dans l'ensemble, 26 documents ont été jugés « mauvais » (16) ou « passables » (10), alors que seulement quatre ont été jugés « bons » (2) ou « excellents » (2). Les personnes intéressées ne pouvaient pas toujours obtenir les documents dans leur langue, en particulier dans les centres desservant une importante population d'immigrants.

Un grand nombre de documents, cependant, présentaient des atouts qui, conjugués, pourraient servir de point de départ pour améliorer la documentation offerte aux patients et patientes par les centres de génétique. La Commission recommande donc

**207. Que le Collège canadien de généticiens médicaux coordonne l'élaboration d'une documentation plus appropriée sur le diagnostic prénatal, par l'ensemble des centres de génétique, avec la participation des groupes de femmes visés et des organismes représentant des personnes handicapées.**

La Commission recommande également aux ministères provinciaux et territoriaux de la Santé

**208. Que ces documents soient mis à la disposition des femmes et du grand public dans les cabinets de médecin, les services de santé publique, les hôpitaux locaux offrant des services d'obstétrique, les centres communautaires donnant des cours prénatals, et par d'autres moyens appropriés.**

**209. Que les centres à forte population d'immigrants et d'immigrantes voient à offrir les documents et, en particulier, les formulaires de consentement, dans les différentes langues nécessaires, et que les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé veillent à affecter des sommes à cette fin.**

### ***Complexité et contraintes de temps***

Il arrive souvent que les femmes et les couples trouvent les séances de consultation utiles, et peut-être même rassurantes, mais la satisfaction n'est pas généralisée. Plusieurs motifs de mécontentement sont implicites dans ce genre de counseling. Les faits eux-mêmes peuvent être désagréables ou inquiétants. Les gens peuvent avoir beaucoup de mal à accepter qu'ils sont porteurs d'un gène responsable d'une affection invalidante ou que leur futur enfant est menacé d'une affection grave.

De plus, le counseling effectué avant une grossesse ou avant le dépistage ne peut offrir que des probabilités — par exemple que le risque est de 1 sur 4 ou de 1 sur 100 que le prochain enfant soit anormal. Mais les probabilités, peu importe leur précision, ne sont pas satisfaisantes. Les personnes qui consultent aimeraient avoir des réponses simples et tranchées; or l'ambiguïté est souvent inévitable dans ce domaine.

En outre, même si l'on sait que le fœtus est atteint, il est impossible de prévoir, sauf approximativement, la gravité de certaines affections, qui varie énormément selon le cas. Par exemple, on peut déceler le gène responsable de la neurofibromatose, mais le test ne permet pas de prévoir la gravité de l'affection, dont les effets peuvent se limiter à de légères lésions cutanées chez certains ou se manifester par une incapacité invalidante et entraîner la mort précoce chez d'autres.

Qui plus est, bon nombre des personnes qui consultent ne connaissent pas de première main l'affection diagnostiquée. Par exemple, beaucoup de patients n'ont jamais rencontré d'enfant atteint de fibrose kystique, même s'il s'agit de l'affection monogénique la plus courante au Canada. Certains parents potentiels sont donc presque entièrement tributaires de leurs conseillers sur le plan de l'information et ils peuvent avoir du mal à imaginer les différentes possibilités qui s'offrent à eux.

En raison des contraintes de temps imposées par le DPN, les femmes et les couples peuvent sentir qu'ils manquent de temps pour prendre une décision éclairée. Le délai peut être particulièrement court lorsque la femme ou le couple désire envisager une interruption de grossesse en cas d'anomalie du fœtus. Plus la grossesse est avancée lors de l'avortement, plus les risques et les traumatismes sont importants pour la femme. Même si les résultats sont habituellement connus plus tôt, il arrive qu'on les reçoive seulement lorsque la femme en est à sa 21<sup>e</sup> ou 22<sup>e</sup> semaine de grossesse (par exemple lorsqu'un test doit être repris, ce qui survient dans 1,1 pour 100 des amniocentèses pratiquées). Il arrive que même les résultats d'une première amniocentèse ne sont obtenus qu'après la 16<sup>e</sup> semaine de grossesse.

D'après les lignes directrices du CCGM, les conseillers et conseillères des centres de génétique ne doivent pas être directifs. Cette attitude n'est pas toujours bien accueillie par les clients. Des femmes et des couples trouvent que l'information est difficile à comprendre et à assimiler et

Premièrement, au sujet de l'équipe multidisciplinaire, comment je la perçois cette équipe. Je la perçois au sein des intervenants, médecins ou infirmières et infirmiers, dans le cadre de l'hôpital lui-même, au moment où l'on s'adresse à la femme pour lui annoncer, par exemple, qu'elle porte un fœtus atteint d'une anomalie.

Avant de prendre une décision au sujet de l'avortement, est-ce qu'il n'y aurait pas lieu de justement implanter une équipe multidisciplinaire pour discuter du pronostic au sujet de l'enfant attendu? Il est bien sûr que la trisomie est un grave problème, c'est une anomalie très sérieuse, mais on sait très bien qu'il est difficile d'en établir la gravité — qui peut savoir?

*Y. Grenier, simple citoyenne, compte rendu des audiences publiques.  
Montréal (Québec),  
21 novembre 1990.*



demandent au conseiller ce qu'il ferait à leur place. Certaines personnes sont déçues lorsque le conseiller insiste sur le fait que la décision leur appartient.

Même lorsque les conseils génétiques sont les meilleurs possibles, on peut s'attendre à ce que la situation engendre chez certaines femmes et chez certains couples de la frustration et de la colère.

Étant donné ce qui précède, nous estimons que le conseiller ou la conseillère devrait présenter des résumés écrits des séances de consultation non seulement au médecin traitant, mais aussi aux femmes et aux couples qui ont demandé conseil (nous avons constaté que certains centres le faisaient). Les rapports des consultations effectuées avant les tests peuvent aider les femmes et les couples à décider s'ils sont intéressés à subir un test de DPN; dans le même ordre d'idées, les rapports des consultations effectuées après les tests pourraient être utiles aux femmes et aux couples dont le fœtus est anormal et qui étudient les possibilités offertes. Même si parfois les rapports ne peuvent servir pour la grossesse en cours parce qu'il est trop tard, la famille les a en main pour consultation et décision ultérieures en matière de procréation.

Nous craignons que les ressources affectées au counseling ne puissent répondre à la demande sans cesse croissante de services de consultation. À mesure que progresseront les connaissances médicales et les techniques du DPN, nous en saurons davantage sur le fœtus à des stades de développement plus précoces, et le counseling génétique prendra de l'importance. Comme la société canadienne se diversifie sans cesse,

---

Nous craignons que les ressources attribuées au counseling ne puissent répondre à la demande sans cesse croissante en services de consultation. [...] Comme la société canadienne se diversifie sans cesse, il est aussi probable qu'on ait besoin de ressources en counseling plus nombreuses et plus variées.

---

il est aussi probable qu'on ait besoin de ressources en counseling plus nombreuses et plus variées. Les consultations en génétique doivent être adaptées continuellement pour répondre aux besoins des utilisateurs et utilisatrices; elles doivent aussi tenir compte de la langue, et de facteurs sociaux et culturels, en plus de respecter les autres exigences déjà précisées.

Pour répondre à ces préoccupations, les ministres provinciaux et territoriaux de la Santé devront augmenter les fonds consacrés au counseling. Les centres de génétique sont souvent financés par des budgets globaux, qui incluent les salaires des employés. À l'heure actuelle, les ressources sont affectées au counseling en matière de DPN sans toujours tenir compte des importants besoins de personnel et de temps des services de génétique. Pour offrir des tests, les ministères de la Santé doivent fournir le soutien voulu, et les centres de génétique devraient utiliser les ressources le plus efficacement possible. Par exemple, des conseillers en

génétique, et non des médecins généticiens, seraient en mesure d'assurer le counseling nécessaire aux femmes orientées vers un centre de génétique parce qu'elles ont 35 ans ou plus. La Commission recommande

**210. Que les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé élaborent une formule de financement des centres de génétique en fonction du nombre de cas, pour que les ressources en counseling soient suffisantes. Pour un nombre donné de femmes et de couples dirigés chaque année vers des services de counseling (convenu d'après une combinaison de cas simples et complexes), le ministère de la Santé devrait fournir les fonds nécessaires pour une proportion donnée de médecins, de conseillers et conseillères en génétique et de personnel de soutien. Cette formule permettrait d'offrir des soins plus uniformes dans l'ensemble du pays.**

### ***Soutien des services de counseling***

Nous nous demandons particulièrement si les services de counseling réussissent à répondre aux besoins émotifs et psychologiques des patients et patientes. Nous avons constaté que la plupart des centres de génétique fournissent d'excellents renseignements avant les tests ainsi qu'au moment de l'examen des résultats des tests et de la réévaluation des risques de récurrence. Toutefois, comme dans le cas des autres soins médicaux, le conseiller ou la conseillère en génétique ne possède peut-être pas toutes les compétences voulues pour reconnaître ou gérer les problèmes psychologiques et émotifs complexes qui peuvent survenir, surtout quand les parents apprennent que le fœtus est anormal.

Quand une affection grave est diagnostiquée, la femme ou le couple a des décisions très difficiles à prendre et peut avoir besoin d'une aide particulière. Dans le cas d'une interruption de grossesse, on peut offrir un service de suivi; plusieurs centres de génétique offrent alors les services de travailleurs sociaux, de ministres du culte ou de psychologues. Les conseillers en génétique participent souvent de façon importante au suivi et au soutien affectif des femmes ou des couples en cause. Toutefois, il peut arriver que les centres de génétique ne disposent pas de ressources suffisantes sur le plan psychologique, psychiatrique ou du service social pour offrir l'aide voulue dans des cas complexes.

Il est important de se rappeler que les femmes et les couples qui décident d'interrompre une grossesse après un DPN peuvent avoir besoin

de soutien, comme les parents qui ont perdu un enfant. Ces couples devraient donc être suivis tout au long de la démarche. Nous avons constaté un manque de soutien moral pendant le processus d'interruption de grossesse et dans la période qui suit. Nous estimons qu'il faut accorder une attention spéciale aux besoins de soutien moral des femmes et des couples lorsqu'il y a interruption de grossesse à cause d'une affection grave du fœtus.

De plus, on peut conseiller aux couples de se joindre à des groupes d'entraide ou à des regroupements de personnes qui ont eu un enfant atteint de la même affection, pour les aider à se sentir moins seuls et leur assurer le soutien et des conseils utiles. La Commission recommande

Il faut prévoir et respecter la réaction de deuil (qui fait suite à un avortement). La consultation psychiatrique qui précède l'interruption de grossesse devrait être suivie d'une rencontre avec le couple à leur domicile. Des patients ont suggéré que l'équipe médicale prenne l'initiative d'établir ce contact parce que souvent, les gens ne se sentent pas à l'aise de communiquer eux-mêmes avec l'équipe psychiatrique. La participation aux activités d'un groupe de patients ou d'une association pourrait prévenir le sentiment d'isolement exprimé par de nombreux couples. Souvent, la famille et les amis ne comprennent pas aussi bien la peine éprouvée que ceux qui ont vécu une expérience semblable.

*L. Dallaire et G. Lortie, « Réaction et adaptation des parents au diagnostic prénatal d'une maladie héréditaire aboutissant à une interruption de grossesse », dans les volumes de recherche de la Commission, 1993.*

**211. Que le Collège canadien de généticiens médicaux, la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, l'Association canadienne des conseillers en génétique et tous les praticiens s'occupant de diagnostic prénatal prennent des mesures pour que, lors d'une interruption de grossesse parce que le fœtus est atteint d'une affection grave, la femme et la famille puissent compter sur le soutien du personnel médical et paramédical (tout comme les parents et les familles qui ont perdu un enfant après la naissance) sur celui du personnel d'obstétrique et du personnel infirmier avant, pendant et après l'intervention, ainsi que sur celui du personnel du centre de génétique.**

**212. Que tous les centres qui assurent des services de dépistage prénatal soient en mesure d'offrir eux-mêmes aux femmes des services de counseling, dont des services psychologiques de soutien, ou de diriger celles-ci vers des services semblables adaptés à leur situation. Il devrait s'agir là d'une condition d'obtention du permis.**

**213. Que, pour aider à atténuer le sentiment d'isolement dont ont fait état beaucoup de femmes et de couples, on adresse à des groupes ou des associations d'entraide (là où il en existe) les personnes qui ont vécu une interruption de grossesse en raison d'une affection du fœtus.**

## **Consentement, choix et autonomie individuelle**

Les services de consultation en génétique font partie d'un processus décisionnel au terme duquel, idéalement, les femmes qui envisagent de se soumettre à un DPN font un choix libre et éclairé. Comment les femmes et les couples prennent-ils leur décision lorsqu'ils ont reçu toutes les informations, les conseils et le soutien à leur disposition?

D'après nos données, il faut faire une distinction entre la résolution de problème (la recherche de la bonne réponse technique, processus fortement tributaire de la compétence du praticien) et la prise de décision (fait de soupeser les probabilités et les priorités personnelles, les risques et les attentes, un processus axé sur les désirs du patient) (voir le volume de recherche intitulé *Traitement de l'infertilité : Les pratiques actuelles et leurs répercussions psychosociales*). Dans le cas du DPN, le consentement et le choix éclairés sont exercés en vue d'une prise de décision, et non pas d'une résolution de problème. Il n'existe pas de « bonne » réponse unique pour toutes les femmes et les couples, seulement des réponses qui conviennent à chaque femme ou à chaque couple, en fonction de conditions et de valeurs personnelles.

Ce qui convient à la femme ou au couple n'est souvent pas clair immédiatement, ni pour ces personnes ni pour les conseillers; chacun peut percevoir le risque et le fardeau de façon considérablement différente. La situation familiale peut être déterminante et une femme ou un couple peut avoir une plus grande expérience quotidienne d'un état pathologique qu'un conseiller. Par exemple, un couple peut déjà avoir un enfant atteint de fibrose kystique ou de spina bifida. Pour certains, l'avortement pour la même affection que celle dont souffre l'enfant qu'ils ont déjà peut être

assimilé à un manque de loyauté pour cet enfant ou à son rejet. Par contre, d'autres peuvent refuser l'idée de mettre au monde un autre enfant malade. Une femme qui a travaillé auprès d'enfants atteints du syndrome de Down peut vivre sa grossesse avec plus d'anxiété qu'une autre qui n'a pas son expérience. La personne qui découvre seulement à l'âge de 30 ans, lors d'un examen de routine, qu'elle est atteinte de polykystose rénale

---

Il n'existe pas de « bonne » réponse unique pour toutes les femmes et les couples, seulement des réponses qui conviennent à chaque femme ou à chaque couple, en fonction de conditions et de valeurs personnelles.

---

quoique asymptomatique, peut être plus disposée à risquer, à 50 pour 100, de transmettre le gène défectueux à son enfant que celle dont l'affection est plus grave et qui a déjà subi une transplantation rénale. Quelle que soit la décision de la femme ou du couple, on devrait s'attendre à ce que les conseillers la respectent et offrent leur soutien et leur aide.

L'obtention du contentement éclairé dans le cas du DPN soulève des questions de responsabilité. Comme il en est question à la partie I (chapitre 4), les médecins sont légalement tenus d'obtenir le consentement éclairé des patientes pour toutes les interventions, ce qui nécessite la divulgation des avantages et des risques. L'interprétation juridique actuelle du consentement éclairé repose sur le principe que le médecin qui n'informe pas la patiente de ce qu'on entend par le risque « physique » ou le « risque spécial accompagné de conséquences graves » associé au traitement proposé, peut être poursuivi pour négligence. Donc, ceux et celles qui s'occupent de DPN doivent informer les patientes de tous les risques physiques associés aux tests de DPN (c'est-à-dire les risques qui

La conséquence ultime de la norme du risque génétique et du discours qui y est associé, c'est un refus de l'anormalité, la peur de la différence et le renforcement de l'élément narcissique du couple et de la femme, c'est-à-dire une perception de l'Autre comme une continuité du Moi, voire une projection du Moi, donc ultimement le refus de l'Altérité. Ainsi brièvement se définit l'instrumentalisation de l'autre par la techno-science, avec comme corollaire la dramatisation croissante de l'anormalité, du handicap.

*Mémoire présenté à la Commission par M. De Koninck, Chaire d'étude sur la condition des femmes, et M.-H. Parizeau, professeur, Faculté de philosophie, Université Laval, février 1991.*

peuvent inciter une patiente à refuser ou à accepter le DPN). De la même façon, le médecin traitant qui omet d'informer une femme de 35 ans ou plus du diagnostic prénatal pourrait être poursuivi pour négligence, si la femme mettait au monde un enfant malade.

Le principe de l'autonomie dans la prise de décision nous amène à nous interroger sur le consentement, les solutions possibles et le contexte social du choix. Les femmes sont-elles vraiment libres de choisir de subir un DPN? Si le fœtus est atteint, sont-elles libres de choisir d'interrompre leur grossesse ou de la poursuivre? Subissent-elles des pressions excessives de la part des médecins, des conjoints, des amis et des parents ou d'autres sources? En évaluant ces questions, la Commission a constaté qu'il est important de faire la distinction entre les centres de génétique et le réseau d'orientation.

### **Consentement donné aux tests**

*Possibilité de refuser les tests prénatals* : D'après les travaux de recherche effectués par la Commission, les femmes qui fréquentent les centres de génétique admettent qu'elles ont le choix d'accepter ou de refuser les tests. En effet, environ 10 pour 100 des patientes envoyées pour subir une amniocentèse ou un prélèvement de villosités choriales (PVC) refusent effectivement de subir l'examen. Ce pourcentage varie, passant d'environ 20 pour 100 dans les centres ontariens situés à l'extérieur de Toronto à 3,7 pour 100 à Halifax. À Terre-Neuve, le pourcentage de refus était également assez élevé (17,3 pour 100); les taux pour la Saskatchewan (7,7 pour 100), le Manitoba (6,1 pour 100), l'Alberta (4,6 pour 100) et le Québec (4,4 pour 100) étaient plus faibles.

Il faut interpréter ces chiffres avec prudence, étant donné que la tenue des dossiers varie d'un centre à l'autre, ce qui peut influencer sur leur précision. Toutefois, il y a lieu de croire que les femmes qui, dans certaines régions, doivent parcourir une plus grande distance pour se rendre au centre ont en général décidé à l'avance de subir les tests. Le taux de refus est peut-être plus élevé en Ontario, parce que lorsque les femmes n'ont pas à se déplacer aussi loin pour obtenir des conseils en génétique et subir des tests, elles sont plus susceptibles de reporter la décision de subir les tests après la consultation (voir le volume de recherche : *Pratique actuelle du diagnostic prénatal au Canada*).

Puisque 10 pour 100 environ des femmes décident de ne pas subir les tests, le refus semble donc être considéré comme une option. Il ne faut pas oublier non plus que la plupart des femmes qui s'opposent au principe du DPN ne fréquentent pas les centres de génétique. Nous estimons donc que les centres de génétique permettent aux femmes de donner un consentement éclairé.

Il ne faut toutefois pas tenir cela pour acquis et l'on doit rester vigilant pour s'assurer que le consentement éclairé demeure une réalité. Dans l'ensemble, les médecins traitants s'opposent à l'utilisation obligatoire du DPN. En fait, les centres de génétique et le CCGM y seraient opposés, et la vaste majorité des gens dans une société qui valorise l'autonomie individuelle le jugerait inacceptable. En effet, le dépistage obligatoire serait probablement jugé contraire à la *Charte canadienne des droits et libertés*.

*Engagement à interrompre la grossesse* : Au cours de nos audiences publiques, on nous a signalé que des femmes qui optaient pour le DPN s'étaient fait dire qu'elles devaient s'engager à interrompre leur grossesse en cas d'affection du fœtus. D'après les données que nous avons obtenues pour l'ensemble du Canada, ce n'est pas ce qui se passe dans les centres de génétique, et les directives du CCGM (que les centres de génétique doivent respecter pour être agréés auprès du CCGM) indiquent clairement que cet engagement n'est pas requis. Il est possible, cependant, que des femmes aient reçu ce message de la part de médecins qui les dirigent vers des centres de génétique.

---

Au cours de nos audiences publiques, on nous a signalé que des femmes qui optaient pour le DPN s'étaient fait dire qu'elles devaient s'engager à interrompre leur grossesse en cas d'affection du fœtus. D'après les données que nous avons obtenues pour l'ensemble du Canada, ce n'est pas ce qui se passe dans les centres de génétique, et les directives du CCGM (que les centres de génétique doivent respecter pour être agréés auprès du CCGM) indiquent clairement que cet engagement n'est pas requis. Il est possible, cependant, que des femmes aient reçu ce message de la part de médecins qui les dirigent vers des centres de génétique.

---

Selon la politique des centres, établie par le CCGM, la femme ou le couple doit avoir le

droit de prendre une décision une fois confronté à une situation réelle plutôt qu'hypothétique, parce qu'il arrive souvent que les gens réagissent différemment dans les deux cas. En outre, même si un couple n'est pas disposé à envisager l'interruption de grossesse après le dépistage d'une affection, l'information fournie par le DPN peut toujours l'aider à se préparer à la venue d'un enfant malade et à dispenser les soins médicaux appropriés au fœtus avant la naissance et au moment de l'accouchement.

Nos données indiquent cependant que, dans un centre ne disposant pas des ressources suffisantes pour effectuer tous les tests prénatals requis, on conseillait aux femmes qui n'envisageraient jamais l'avortement de ne pas subir les tests (bien qu'on ne leur en refusait pas l'accès) afin d'offrir le dépistage à d'autres femmes qui voulaient attendre de subir les tests avant de prendre une décision.

Nous ne pouvons pas considérer le principe du consentement éclairé comme admis. D'après notre enquête auprès des médecins traitants, environ la moitié étaient d'accord pour exiger que les femmes s'engagent à se faire avorter avant de subir les tests de DPN. De plus, comme 12 centres de génétique n'ont pas fait de demande d'agrément auprès du CCGM, il est difficile de vérifier s'ils respectent les lignes directrices du collège. La Commission recommande donc

**214. Que tous les centres de génétique offrant des services de diagnostic prénatal adoptent en bonne et due forme une politique (conforme aux lignes directrices actuelles du Collège canadien de généticiens médicaux) indiquant explicitement qu'il n'est nullement nécessaire de s'engager à interrompre sa grossesse pour subir des tests de dépistage prénatal. La Commission recommande aussi que l'adoption de cette politique soit une condition pour l'obtention, par les centres offrant des services de diagnostic prénatal et des services de génétique, d'un permis de la commission nationale sur les techniques de reproduction.**

### **Contexte social des décisions**

Au Canada, la plupart des gens sont d'avis que le choix de subir un DPN lorsqu'il y a risque d'affection grave et de se faire avorter si l'affection est diagnostiquée devrait revenir à la femme ou au couple, conformément à ses propres valeurs et à sa situation (voir le volume de recherche : *Attitudes et valeurs sociales à l'égard des nouvelles techniques de reproduction*).

Différentes pressions sociales influent sur ce choix : certains peuvent juger immorale la décision de la femme qui choisit d'interrompre sa grossesse. Par contre, d'autres jugeront irresponsable la décision de celle qui choisit de poursuivre sa grossesse et de mettre au monde un enfant malade. La femme doit également penser que les ressources offertes aux parents qui choisissent d'élever des enfants handicapés sont limitées, et que ces enfants peuvent être victimes de préjugés et de discrimination. Certaines femmes vivent dans des conditions économiques et sociales qui facilitent tellement l'éducation d'un enfant handicapé qu'elles ne semblent pas avoir de choix à faire.

Les personnes qui consultent devraient donc être bien informées, non seulement des risques et des problèmes en cause, et de leurs effets sur la vie de l'enfant malade et la leur, mais aussi des pressions sociales qu'elles peuvent subir, de façon à ce qu'elles puissent voir comment ces pressions

---

Au Canada, la plupart des gens sont d'avis que le choix de subir un DPN lorsqu'il y a risque d'affection grave et de se faire avorter si l'affection est diagnostiquée devrait revenir à la femme ou au couple, conformément à ses propres valeurs et à sa situation.

---

pourraient les toucher (voir le volume de recherche intitulé *Les nouvelles techniques de reproduction : Questions d'ordre éthique*). Ces pressions sociales sont importantes. Nous estimons que les femmes seraient plus en



mesure de faire des choix éclairés au sujet du DPN s'il y avait davantage de mesures de soutien économique et social pour les familles dont un des membres est handicapé.

Il faut aussi se rendre compte que les pressions sociales ne sont pas le seul ni même le principal facteur à jouer dans la prise de bien des décisions. Ce n'est pas surtout à cause du manque de soutien ou de services que beaucoup de familles ne veulent pas mettre au monde un enfant malade. Il

---

Il faut aussi se rendre compte que les pressions sociales ne sont pas le seul ni même le principal facteur à jouer dans la prise de bien des décisions. Ce n'est pas surtout à cause du manque de soutien ou de services que beaucoup de familles ne veulent pas mettre au monde un enfant malade.

---

est bien certain que dans l'intérêt de la justice sociale, il faut accroître le soutien qui, toutefois, pour un grand nombre de femmes et de couples, ne constitue pas une solution de rechange acceptable au DPN et à l'avortement de fœtus atteints. Croire le contraire serait négliger l'effet dévastateur de certains handicaps mentaux et troubles neurologiques qui exigent des soins permanents, envahissent souvent la vie des parents et font souffrir autant la personne malade que son entourage, témoin de cette souffrance. De plus, les parents, en particulier la femme, qui prodiguent souvent la grande partie des soins, n'ont pratiquement aucune possibilité de poursuivre d'autres buts dans la vie.

### Consultation et choix éclairé dans le réseau d'orientation

Comme nous l'avons déjà indiqué dans le présent chapitre, de graves problèmes entourent la question de la consultation et du consentement éclairé dans le réseau d'orientation du DPN. Par exemple, étant donné que les femmes ne sont pas toujours en mesure de donner un consentement éclairé dans le cas du dépistage par AFPSM au Manitoba, nous estimons que celles qui acceptent de subir ce test devraient être tenues de signer un formulaire de consentement contenant des informations pertinentes sur le test.

Le consentement éclairé des femmes âgées de 35 ans et plus soulève des problèmes semblables. Dans l'étude menée par la Commission auprès de 70 femmes dirigées vers un centre de génétique pour un DPN, on

---

Les médecins traitants, en particulier les obstétriciens, ont tendance à être plus directifs que les généticiens, d'après les résultats de nos enquêtes.

---

apprend que beaucoup d'entre elles se sont fait dire que le dépistage était automatique à leur âge (voir le volume de recherche intitulé *Le diagnostic prénatal : Aperçu de la question et conséquences sur les personnes*). D'autres recherches menées par la Commission ont montré que certaines femmes ne se rendent pas compte qu'elles peuvent refuser le dépistage

(voir le volume de recherche intitulé *Les nouvelles techniques de reproduction : Questions d'ordre éthique*).

Quand les omnipraticiens et les obstétriciens fournissent l'information, nous nous préoccupons de savoir s'ils sont directifs ou non. L'enquête de la Commission menée auprès des médecins traitants a révélé que 50 pour 100 d'entre eux convenaient que les parents doivent être entièrement libres de choisir l'avortement, mais 40 pour 100 des répondants estimaient qu'il revenait aux médecins, pas aux parents, de décider quelles anomalies fœtales justifient un avortement (voir le volume de recherche : *Pratique actuelle du dépistage prénatal au Canada*).

D'autres résultats sont également pertinents : par exemple, 16 pour 100 de l'ensemble des médecins qui ont répondu, et 27 pour 100 des médecins du Québec jugeaient qu'il était socialement irresponsable de

mettre au monde un enfant atteint d'un trouble génétique quand le DPN est accessible. Les répondants étaient d'avis, dans des proportions similaires, qu'il serait justifié d'avoir des lois pour limiter la transmission de gènes responsables d'affections graves. Ainsi, les médecins traitants, en particulier les obstétriciens, ont tendance à être plus directifs que les généticiens, d'après les résultats de nos enquêtes.

Le fait que de nombreux médecins qui déterminent l'utilité et les modalités du DPN respectent moins l'autonomie des patients et patientes montre qu'il faut informer et sensibiliser davantage les médecins à cet égard. Cela suppose des changements dans le programme des facultés de médecine, la formation des résidents et résidentes, l'examen de spécialité et la formation médicale continue. Les médecins ne doivent pas imposer aux patients leurs valeurs et leurs opinions. La Commission recommande

Il est urgent de poser un regard critique sur ces techniques, compte tenu des problèmes sérieux que celles-ci engendrent chez les femmes. Mentionnons d'abord l'utilisation intensive de leurs corps, comme l'acharnement thérapeutique, la surmédicalisation, la lourdeur des traitements, les inventions de plus en plus nombreuses. Je donne comme exemple l'échographie. Dans un premier temps, cet examen était réservé aux femmes à risque, par la suite la plupart des femmes passaient une échographie au cours de leur grossesse, par la suite trois ou quatre. Une de mes collègues me disait ce matin que, dans certains centres, les femmes subissaient une échographie de routine à chaque visite. C'est donc devenu une routine dans les hôpitaux et c'est banalisé.

A. Robinson, Groupe de recherche multidisciplinaire féministe, compte rendu des audiences publiques, Québec (Québec), 26 septembre 1990.

**215. Que les femmes qui acceptent de subir un dépistage par AFPSM soient tenues de signer un formulaire de consentement qui fournit des informations sur le test, avant le prélèvement de sang pour le test.**

**216. Que la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et le Collège des médecins de famille du Canada incitent leurs membres à poursuivre leur formation médicale afin de mieux connaître et comprendre les possibilités et les limites du diagnostic prénatal, l'utilité de fournir des informations précises sur le sujet, et la démarche du consentement et du choix éclairés.**

**217. Que, particulièrement, on insiste davantage dans la formation permanente des médecins traitants sur le droit à l'autonomie des femmes et des couples en matière de reproduction, et sur leur droit de décider, en toute liberté, s'ils subiront ou non un test de dépistage prénatal et, en cas d'affection grave, s'ils interrompront ou poursuivront la grossesse. Ces décisions doivent être fondées sur le principe du choix éclairé, c'est-à-dire la pleine connaissance de toutes les solutions possibles ainsi que des avantages et des risques, et le consentement total et éclairé pour entreprendre la démarche du diagnostic prénatal.**

## **Confidentialité**

### ***Divulgarion des renseignements d'ordre génétique aux membres de la famille***

Il arrive parfois, sans qu'on s'y attende, que le DPN met à jour des informations délicates qui, si elles étaient dévoilées, pourraient servir à certains mais nuire à d'autres. Cette situation peut donner lieu à de graves problèmes d'éthique. Par exemple, le test pourrait révéler que le partenaire de la femme enceinte n'est pas le père biologique du fœtus qu'elle porte.

Quand c'est le cas, nos données montrent que le partenaire de cette femme n'est généralement pas mis au courant. On indique plutôt à la femme qu'il n'est pas le père et que c'est à elle de décider ce qu'il faut faire. Ces situations seront plus fréquentes si l'analyse de l'ADN est pratiquée plus souvent. Idéalement, la femme enceinte devrait être avisée en privé, avant de consentir à subir le test, que ce type d'analyse permet de déterminer la paternité ou, parfois, d'établir que le partenaire n'est pas le père de l'enfant.

Des dilemmes pourraient également survenir si le test révélait une translocation chromosomique portée par l'un des partenaires, ce qui montrerait que des proches parents de l'un ou de l'autre risquent d'avoir un enfant handicapé. Dans ce cas, le fait de ne pas dévoiler ces renseignements pourrait nuire aux parents, puisqu'ils pourraient souhaiter éviter d'avoir des enfants atteints de cette affection.

---

Les médecins sont légalement tenus d'assurer la confidentialité des dossiers médicaux. Cette obligation est admise en common law et en droit civil, ainsi que dans diverses lois et directives professionnelles; elle peut même être protégée en vertu de l'article 7 de la *Charte canadienne des droits et libertés*.

---

En général, les médecins sont légalement tenus d'assurer la confidentialité des dossiers médicaux. Cette obligation est admise en common law et en droit civil, ainsi que dans diverses lois et directives professionnelles; elle peut même être protégée en vertu de l'article 7 de la *Charte canadienne des droits et libertés*.

Toutefois, l'obligation de confidentialité comporte trois exceptions reconnues : lorsqu'il y a consentement par le patient ou la patiente, autorisation d'un tribunal ou risque de préjudice à des tiers. Par exemple, il faut protéger la santé publique en signalant certaines maladies infectieuses ou une menace intentionnelle à un tiers. Si un conseiller génétique veut communiquer avec des membres de la famille susceptibles d'avoir un enfant malade, il n'est ni question de santé publique ni d'empêcher qu'un préjudice soit causé à une autre personne. Il s'agit plutôt de fournir à des tiers membres de la famille d'autres informations importantes qu'elles ne pourraient obtenir autrement.

En 1983, une commission présidentielle américaine (Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research) recommandait dans son rapport que, dans les cas où il y a une probabilité élevée de causer un préjudice grave à une personne en particulier, un manquement à la confidentialité pourrait être considéré acceptable sur le plan éthique si d'abord on a tenté sérieusement de persuader le premier patient de permettre la divulgation de l'information à certains membres de la famille, si le fait de ne pas informer les membres de la famille pourrait causer un préjudice grave, et si l'information dévoilée était limitée aux données génétiques nécessaires. Jusqu'à maintenant,

aucun tribunal n'a eu à rendre un jugement concernant ce genre de divulgation dans le contexte particulier de la génétique humaine. On ne sait donc pas si ces lignes directrices serviraient d'arguments dans le cas d'une poursuite par la personne dont le dossier confidentiel a été divulgué sans son consentement ou si la non-divulgation serait considérée comme une négligence. Les généticiens sont partagés quant à la façon de traiter ces problèmes<sup>1</sup>, mais en général, comme nous l'indiquons au chapitre 27, ils estiment que la divulgation peut en général être acceptée après discussion, information et négociation menée avec tact.

La divulgation complète peut soulever des questions d'éthique aussi dans le cas de test ambigu, c'est-à-dire quand la signification des résultats des tests n'est pas claire (par exemple, le mosaïcisme ou la présence inhabituelle d'un chromosome qui pourrait ou non être un variant normal), ou quand les résultats de tests sont contradictoires. Même si la divulgation de ces résultats risque d'inquiéter la femme au point où il serait préférable qu'elle n'en soit pas mise au courant, la divulgation complète est aujourd'hui la norme dans notre société. Nous estimons que la non-divulgation est une attitude paternaliste, car c'est manquer de respect pour l'autonomie de la femme que de présumer qu'elle ne serait pas capable de recevoir l'information.

### ***Protection de la vie privée et confidentialité***

Comme on l'a déjà signalé, certains s'inquiètent du fait que les renseignements obtenus grâce au DPN puissent être convoités par les compagnies d'assurance et les employeurs<sup>2</sup>. La divulgation de ces renseignements par le médecin sans le consentement du patient constituerait clairement une violation de l'obligation légale de confidentialité. Quelles que soient les exceptions à cette obligation en droit civil ou en common law, elles n'incluraient pas le droit de divulguer aux assureurs ou aux employeurs des renseignements sur le fœtus sans le consentement du patient ou de la patiente.

Les dossiers de DPN sont protégés en vertu des mêmes droits à la vie privée que ceux qui s'appliquent aux autres dossiers médicaux. En fait, l'obligation de confidentialité est particulièrement importante ici, compte tenu du caractère privé de la décision d'obtenir un DPN et parce qu'il s'agit de renseignements sur le fœtus et l'enfant à naître, et qu'il est impossible d'obtenir le consentement de divulgation de la personne directement concernée. Les dossiers doivent donc être protégés contre l'accès non autorisé par des tiers; cet aspect est d'ailleurs traité dans nos recommandations.

Au chapitre suivant, nous examinons brièvement les mesures de protection existantes contre l'utilisation abusive de renseignements portant sur la structure génétique d'une personne, mais c'est surtout l'utilisation des données génétiques qui préoccupent les employeurs ou les assureurs, dans les tests *post-natals*. Il s'agit d'une question importante, mais qui ne relève pas du mandat de la Commission.

## Responsabilité

C'est aux médecins qu'il incombe d'informer les femmes enceintes des choix qui s'offrent à elles quant au déroulement de la grossesse. La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC), le Collège canadien de généticiens médicaux (CCGM) et l'American College of Obstetricians and Gynecologists estiment qu'il est normal d'offrir aux femmes et aux couples à risque la possibilité d'obtenir un DPN. Cela a des répercussions importantes pour les médecins. En effet, si un médecin omet d'informer un couple à risque de la possibilité de poser un DPN et que, par la suite, la femme donne naissance

---

C'est aux médecins qu'il incombe d'informer les femmes enceintes des choix qui s'offrent à elles quant au déroulement de la grossesse. La Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC), le Collège canadien de généticiens médicaux (CCGM) et l'American College of Obstetricians and Gynecologists estiment qu'il est normal d'offrir aux femmes et aux couples à risque la possibilité d'obtenir un DPN.

---

à un enfant atteint d'une affection grave qui aurait été détectée par un DPN, ce médecin pourrait être tenu responsable du préjudice subi, dans une poursuite au civil, pour avoir négligé de renseigner le couple en question. Aux États-Unis, par exemple, des médecins ont été poursuivis pour avoir omis de faire subir des tests prénatals en fonction de facteurs de risque tels que l'âge de la femme, l'origine ethnique, la naissance d'un enfant atteint ou l'exposition à des agents tératogènes, comme la rubéole.

Ce qui détermine si le comportement d'un professionnel ou d'une professionnelle de la santé constitue une faute pouvant entraîner une accusation de négligence ou simplement une erreur dépend de la mesure dans laquelle l'acte ou l'omission est conforme aux normes de la profession. Selon les normes de la génétique médicale, un conseiller ou une conseillère en génétique a le devoir d'expliquer la nature du risque et le fardeau associés à l'affection de façon à bien se faire comprendre de la femme ou du couple et de tenter de s'assurer que ses clients et clientes ont effectivement compris l'information qui leur a été communiquée, (bien qu'il soit évidemment impossible de le garantir). Si les conseillers négligent d'informer suffisamment les patients au sujet du DPN, ou omettent de leur fournir les conseils indiqués avant la conception, ils peuvent être poursuivis en dommages-intérêts ou pour dommages corporels. Le but de ces poursuites judiciaires est d'obtenir réparation, c'est-à-dire de remettre, dans la mesure du possible, les patients dans la situation où ils auraient été si le praticien n'avait pas fait preuve de négligence.

Dans le cas du DPN, l'allégation de négligence survient lorsqu'il y a communication de renseignements fautifs à une femme ou à un couple, ou que l'information ne leur est pas communiquée, et que cette femme ou ce couple a donné naissance à un enfant malade qui autrement n'aurait pas

été conçu ou aurait été avorté. La demande d'indemnisation peut être faite par les parents ou être soumise au nom de l'enfant. Comme nous le verrons, les tribunaux ont répondu de façons très diverses à ces deux types de demandes.

### **Naissance préjudiciable**

Les demandes d'indemnisation de la part des parents mettent en cause ce qu'on appelle la notion de « naissance préjudiciable ». Au début, la défense contre de telles demandes reposait sur l'argument que le professionnel de la santé n'avait pas causé le préjudice, mais que celui-ci était dû à un gène ou, dans certains cas, à un agent tératogène. Toutefois, les tribunaux en sont venus à considérer la négligence d'établir ou de communiquer des renseignements sur les risques comme privant les femmes ou les couples de leur droit de prévenir la conception ou la naissance d'un enfant handicapé, et l'omission de communiquer ces renseignements, comme la cause directe du préjudice.

On ne signale au Canada aucun cas de demande d'indemnisation pour naissance préjudiciable découlant de négligence professionnelle en matière de DPN. Toutefois, on note au Québec deux cas pertinents de négligence professionnelle relatifs à des stérilisations. Dans l'affaire *Cataford c. Moreau* (1978), à la suite d'une ligature des trompes faite avec négligence, une femme qui avait demandé à être stérilisée par cette méthode a donné naissance à un onzième enfant en santé. Les parents ont reçu une indemnité couvrant les frais médicaux et hospitaliers. Cependant, le montant adjugé pour les frais liés à l'éducation de l'enfant fut modeste, non seulement en raison de l'aide financière fournie par l'État sous forme d'allocations familiales, mais également parce que le tribunal considérait la naissance d'un enfant comme un bienfait, sinon une bénédiction.

Dans l'affaire *Engstrom c. Courteau* (1986), un homme atteint de cataracte congénitale a subi une vasectomie après la naissance de son premier enfant, également atteint de la maladie. Aucune numération des spermatozoïdes postopératoire n'a été effectuée et la deuxième conjointe de cet homme est devenue enceinte et a donné naissance à un enfant atteint lui aussi de la même affection. La Cour supérieure du Québec a autorisé une demande d'indemnisation pour naissance préjudiciable.

Aux États-Unis, dans les quelques cas de poursuites pour naissance préjudiciable liés au DPN, les montants adjugés visaient en général à couvrir la différence entre les dépenses engagées pour élever l'enfant malade et celles qui auraient été assumées pour l'éducation d'un enfant en santé. En d'autres mots, la naissance d'un enfant n'est pas considérée en soi comme un préjudice, même si les parents auraient peut-être décidé de ne pas avoir d'enfant s'ils avaient été au courant du risque. La période d'indemnisation peut également s'étendre au delà de l'âge de la majorité puisque les parents ont l'obligation morale et parfois légale de pourvoir aux besoins d'un enfant à charge, même s'il est majeur. Dans certains cas, les

montants adjugés tenaient également compte de la souffrance morale des parents.

### ***Vie préjudiciable***

Les cas dans lesquels l'enfant est le demandeur dans une poursuite intentée par ses parents en son nom sont appelés demandes d'indemnisation pour « vie préjudiciable ». En général, les tribunaux tant au Canada qu'aux États-Unis ont refusé d'adjudger des indemnités pour vie préjudiciable. Par exemple, dans l'une des deux causes québécoises citées plus haut, la Cour supérieure du Québec a rejeté la demande d'indemnisation pour vie préjudiciable en déclarant qu'il n'existait pas de droit juridique de ne pas naître et que, par conséquent, le fait d'être né ne peut être invoqué comme cause de préjudice par un enfant. Parmi les raisons données pour rejeter une demande d'indemnité pour vie préjudiciable, on note les suivantes :

- Alors que les parents jouissent du droit d'exercer ou non leur capacité de procréer, un enfant ne peut invoquer le droit de ne pas naître. L'acceptation de ce droit impliquerait que le médecin a l'obligation légale de mettre fin à la vie du fœtus (indépendamment du désir des parents).
- Accepter l'allégation de l'enfant qu'il aurait été préférable qu'il ne soit pas né est contraire à l'intérêt public, car cela dévaluerait la vie d'un enfant vivant et violerait la notion du caractère sacré de la vie humaine.
- Si la négligence n'avait pas eu lieu (c'est-à-dire si les parents avaient été informés du risque), l'enfant ne serait pas là et ne pourrait intentier une poursuite. Comme le but de l'indemnisation est de remettre (dans la mesure du possible) le demandeur dans la situation où il aurait été si la négligence n'avait pas eu lieu, « indemniser » l'enfant signifierait le replacer en situation de non-existence.

Pour résumer ces deux sujets, notons que les poursuites pour naissance préjudiciable intentées par des parents alléguant une négligence professionnelle à l'égard des risques de conception sont maintenant largement acceptées par les tribunaux américains. Il est probable que de telles poursuites seront acceptées au Canada lorsque le risque aurait pu être évité en empêchant la conception de l'enfant ou en mettant

---

La Commission est d'avis qu'il serait injuste de permettre des poursuites pour vie préjudiciable contre des femmes qui portent un enfant atteint d'une affection. Elle pense également que de telles poursuites échoueraient devant des tribunaux canadiens. Par conséquent, la Commission ne croit pas qu'une nouvelle loi soit nécessaire pour modifier la façon dont les tribunaux canadiens traitent ces causes.

---



fin à la grossesse après le DPN. Il est tout autant probable qu'une poursuite pour vie préjudiciable serait par ailleurs rejetée au Canada.

Comme nous en avons discuté au chapitre 30, « Intervention judiciaire », la Commission est d'avis qu'il serait injuste de permettre des poursuites pour vie préjudiciable contre des femmes qui portent un enfant atteint d'une affection. Elle pense également que de telles poursuites échoueraient devant des tribunaux canadiens. Par conséquent, la Commission ne croit pas qu'une nouvelle loi soit nécessaire pour modifier la façon dont les tribunaux canadiens traitent ces causes.

## Handicaps

Lorsqu'une affection grave est détectée chez le fœtus, bon nombre de femmes et de couples décident d'interrompre la grossesse. Comme nous l'avons vu, cela inquiète certaines personnes qui croient que la pratique actuelle du DPN est contraire aux intérêts des personnes handicapées et contribue à leur marginalisation dans la société. D'autres encore allèguent que le DPN est utilisé pour réduire l'incidence des handicaps et ainsi alléger le « fardeau » que représente pour la société l'aide donnée aux personnes handicapées. Ces préoccupations doivent être prises au sérieux et évaluées honnêtement. Voici certaines des questions au sujet desquelles la Commission avait besoin d'information :

- Quel est l'effet réel du DPN sur la fréquence des affections invalidantes dans la société canadienne? Le DPN est-il réalisé dans le but de réduire l'incidence de ces affections dans la population?
- Comment les femmes et les couples, les praticiens et la société en général voient-ils la question de la gravité du handicap par rapport au DPN?
- Comment les attitudes sociales et l'existence de programmes de soutien pour les personnes handicapées et les parents d'enfants handicapés influent-elles sur les décisions prises par les femmes et les couples à l'égard du DPN et sur l'interruption volontaire de la grossesse?

### ***Influence du diagnostic prénatal sur la fréquence des affections***

Il y a deux raisons pour lesquelles le DPN ne peut éliminer ni réduire de façon marquée l'incidence générale des maladies héréditaires et des affections invalidantes dans la population.

Premièrement, la majorité des anomalies congénitales et des maladies héréditaires ne peuvent être dépistées grâce au DPN et il est impossible de repérer la majorité des personnes qui présentent un risque élevé à l'égard de ces affections pour leur proposer de subir des tests diagnostiques. Il existe, dans certaines régions du pays, des programmes de dépistage ciblés (p. ex. le dosage de l'AFPSM pour la détection des malformations du tube

neural et l'identification des porteurs du gène de la thalassémie) qui permettent de réduire la fréquence de certaines affections; cependant, celles-ci ne représentent qu'un très faible pourcentage de l'ensemble des affections invalidantes. De plus, bien que le nombre de personnes atteintes se trouve réduit, la fréquence des gènes responsables demeure la même.

Deuxièmement, la plupart des handicaps ne sont pas de nature héréditaire ni congénitale. La majorité ont pour cause d'autres facteurs, comme les accidents, l'insuffisance de poids à la naissance, l'accouchement avant terme, les maladies virales ou bactériennes, les traumatismes d'accouchement, les actes de violence et le vieillissement. Cela signifie que le DPN des maladies héréditaires peut influencer sur la fréquence de types particuliers d'affections, mais qu'il ne peut ni ne pourra jamais réduire de manière considérable l'incidence générale d'invalidité dans la population, car les incapacités causées par des anomalies congénitales ne représentent qu'un faible pourcentage de l'ensemble des handicaps.

Le DPN ne vise pas à réduire de façon marquée l'incidence d'invalidité au sein de la population. Elle a plutôt pour but d'offrir aux personnes qui présentent un risque accru d'avoir un enfant atteint la possibilité de gérer ce risque et de leur donner les mêmes chances que les autres Canadiens et Canadiennes d'avoir une famille en santé.

### ***Effets et gravité des handicaps***

Le diagnostic prénatal ne doit servir qu'à détecter les affections graves. Certaines personnes craignent que la notion de maladie grave puisse changer dans la société et qu'avec le temps, le DPN entraîne une intolérance grandissante envers même les anomalies légères. Il est donc important de mieux cerner ce qu'est une affection grave. Cette gravité peut tenir de la souffrance causée à l'enfant ou des effets psychologiques, physiques et financiers sur les parents et la famille. Ces conséquences sont reliées, mais elles varient d'une affection à l'autre.

La maladie de Tay-Sachs, par exemple, est une affection particulièrement grave sur le plan de la souffrance qu'elle cause à l'enfant; les enfants atteints connaissent une existence brève et douloureuse. Le syndrome de Down peut constituer un lourd fardeau pour les parents; bien que les enfants atteints mènent souvent une vie longue et heureuse, ils ont en général besoin de soins constants. Si l'enfant trisomique est également atteint d'une maladie du cœur congénitale, il pourra éprouver d'intenses souffrances; cependant, même dans les cas où les symptômes sont relativement légers, il pourrait être incapable de fonctionner de manière autonome.

La perception de la gravité et des effets d'une affection est, dans une certaine mesure, subjective : elle dépend des expériences vécues par les personnes concernées et de leurs circonstances. Par exemple, un couple qui tente depuis des années d'avoir un enfant peut envisager une maladie ou un handicap quelconque différemment d'un couple ayant déjà plusieurs

enfants et faisant face à une grossesse non planifiée. Selon les centres de génétique, étant donné que les parents devront prendre soin de l'enfant, ils sont les seuls à pouvoir évaluer les divers facteurs.

Certaines affections ne causent ni souffrance importante pour l'enfant, ni épreuves pour les parents. C'est le cas par exemple des orteils palmés ou des doigts en trop. Ces malformations mineures ne compromettent pas la santé des enfants atteints et les soins qu'elles nécessitent ne posent pas de difficultés particulières aux parents. Permettre le DPN et l'interruption volontaire de la grossesse dans de tels cas irait à l'encontre de l'éthique médicale, et ce pour plusieurs raisons. D'abord, cela reviendrait à légitimer des points de vue inacceptables au sujet des personnes handicapées, de l'importance de la vie humaine ainsi que de la nature et de la valeur des enfants et de la relation parent-enfant. Cela violerait également le principe de l'utilisation judicieuse des ressources car on ne répondrait ainsi à aucun besoin médical réel.

Il importe donc que le DPN ne serve qu'à détecter des affections graves. Il peut incidemment révéler la présence de légères anomalies, mais là n'est pas l'objectif visé. Il est par ailleurs impossible de dresser une liste définitive des affections graves. La gravité et les répercussions d'une affection peuvent changer avec le temps,

à mesure qu'évolue la société et qu'on découvre de nouveaux traitements. En outre, nous ne croyons pas nécessaire d'établir une telle liste; la littérature consultée et nos propres enquêtes sur le terrain montrent que les couples ne recourent habituellement pas au DPN pour des raisons futiles et que la probabilité d'une interruption volontaire de la grossesse est fonction de la gravité de l'affection en cause. (La question connexe du recours au DPN afin de déterminer le sexe de l'enfant pour des raisons non médicales est abordée au chapitre 28.)

Dans de nombreux centres de génétique, on nous a fait part de la difficulté d'obtenir de la part des gouvernements provinciaux des fonds suffisants pour la réalisation de tests visant à détecter les affections graves; les demandes de financement en vue d'offrir un nouveau test de DPN sont souvent refusées ou ne sont acceptées qu'après de longues et difficiles négociations. Parmi les tests qui ne sont pas financés dans certaines provinces, citons les mesures de métabolites ou les analyses enzymatiques pour les patients et patientes atteints de certaines erreurs innées du métabolisme, et les analyses de mutation de l'ADN pour les familles à risque relativement à la maladie de Tay-Sachs. Dans au moins une province, il faut négocier cas par cas le financement de l'analyse des chromosomes fœtaux lorsque l'échographie de routine a permis de détecter

---

La littérature consultée et nos propres enquêtes sur le terrain montrent que les couples ne recourent habituellement pas au DPN pour des raisons futiles et que la probabilité d'une interruption volontaire de la grossesse est fonction de la gravité de l'affection en cause.

---

une anomalie physique, même si l'analyse chromosomique dans ces circonstances est recommandée dans des lignes directrices reconnues à l'échelle nationale. Certains généticiens tentent de fournir ces services malgré tout, demandant par la suite un remboursement au ministère provincial de la Santé ou encore imputant le coût de ces tests aux budgets de recherche. Cette façon de procéder peut toutefois créer de l'incertitude, des retards, des accumulations de travail et de l'anxiété tant pour les praticiens que pour les couples à risque. Étant donné la situation, il semble peu probable que les ministères provinciaux de la Santé financent les tests visant à détecter des affections légères.

Rien n'indique que le DPN utilisé par les Canadiennes qui est offert par les centres de génétique ou financé par les gouvernements provinciaux et territoriaux, sert à détecter des affections mineures. Il s'agit toutefois d'une question importante, qu'une société tolérante et accueillante ne peut se per-

---

Rien n'indique que le DPN utilisé par les Canadiennes qui est offert par les centres de génétique ou financé par les gouvernements provinciaux et territoriaux, sert à détecter des affections mineures.

---

mettre de traiter avec complaisance. Nous croyons donc que ce domaine de l'activité médicale doit faire l'objet de surveillance et de rapports, et que la population devrait pouvoir participer davantage aux décisions concernant les types de tests de DPN à offrir. Une plus grande sensibilisation du public est le meilleur rempart contre l'utilisation injustifiée du DPN pour des affections sans conséquence. Les recommandations présentées plus loin dans le présent chapitre visent à établir un tel système de surveillance et de débat publics.

### ***Politique gouvernementale et attitudes sociales à l'égard des handicaps***

*Programmes de soutien pour les personnes handicapées* : Au cours de nos audiences, les personnes handicapées ont souvent exprimé la crainte que l'affectation de ressources au DPN se fasse au détriment des programmes de soutien destinés aux personnes handicapées et aux parents d'enfants handicapés.

Nous convenons de l'extrême importance d'assurer un soutien social suffisant aux parents qui élèvent un enfant handicapé; il s'agit à la fois d'une question de justice pour les personnes handicapées et d'une question de choix éclairé pour les parents. Il est essentiel d'offrir un soutien adéquat pour que la décision de poursuivre une grossesse et d'avoir un enfant handicapé puisse être une option viable et socialement acceptable. En outre, les récents progrès de la médecine dans le traitement des enfants handicapés ont intensifié le besoin de soutien. La désinstitutionnalisation des personnes handicapées et une plus grande espérance de vie pour ces

dernières signifient souvent que les parents (habituellement la mère) doivent prendre soin de ces enfants aux besoins spéciaux jusqu'à un âge avancé. Les coûts économiques et sociaux de cette responsabilité peuvent être fort élevés.

Toutefois, nous ne croyons pas qu'il faille choisir entre les services de DPN et les programmes de soutien pour les personnes handicapées. Au contraire, nous pensons que les deux peuvent coexister harmonieusement.

Tout d'abord, comme nous l'avons déjà vu, l'incidence d'invalidité chez la population sera peu touchée par la prestation de services de DPN. La plupart des handicaps chez les enfants sont dus à d'autres facteurs et, à

mesure que la société vieillit, le pourcentage de personnes handicapées augmente. Les données de Statistique Canada pour 1991 indiquent en effet que près de 16 pour 100 des Canadiens et Canadiennes ont déclaré être atteints d'un handicap quelconque, comparativement à 13 pour 100 en 1986.

Il semble donc peu probable que le financement du DPN aura pour effet de réduire les sommes consacrées au soutien social des personnes handicapées. En fait, les attitudes envers les personnes handicapées évoluent à mesure que la société devient plus sensibilisée à leurs besoins et plus consciente de ce que la protection des droits constitutionnels et humains doit se refléter dans les institutions et les politiques de l'État. L'attention accrue portée aux besoins des personnes handicapées par tous les ordres de gouvernement témoigne de la sensibilisation croissante du public à cette question. Les inquiétudes exprimées au sujet du DPN doivent donc être replacées dans le contexte des changements positifs observés dans les politiques et les institutions canadiennes relativement aux affections invalidantes et à la participation des personnes handicapées à tous les aspects de la vie en société.

Il ne relève pas de notre mandat de déterminer la meilleure façon pour la société d'offrir un soutien aux personnes handicapées. Mais nous réitérons notre appui aux initiatives de politique sociale et d'éducation populaire visant à fournir un soutien approprié aux personnes handicapées et à promouvoir le traitement équitable de ces personnes et leur acceptation et intégration au sein de la société canadienne.

---

Nous convenons de l'extrême importance d'assurer un soutien social suffisant aux parents qui élèvent un enfant handicapé; il s'agit à la fois d'une question de justice pour les personnes handicapées et d'une question de choix éclairé pour les parents. Il est essentiel d'offrir un soutien adéquat pour que la décision de poursuivre une grossesse et d'avoir un enfant handicapé puisse être une option viable et socialement acceptable.

---

*Attitudes envers les personnes handicapées* : Dans le passé, les personnes handicapées au Canada ont dû faire face à beaucoup de préjugés et

d'hostilité, et la société est toujours capable de nourrir de tels sentiments à leur égard. En effet, la Commission a appris de certains groupes représentant les personnes handicapées que celles-ci souffrent autant des attitudes des gens que de leur handicap même. Ces préjugés et cette hostilité sont inacceptables; la question est de savoir si l'existence et le développement des techniques de DPN encouragent de telles attitudes.

Certaines personnes affirment que le recours au DPN pour la détection des anomalies fœtales et l'interruption de la grossesse est une forme de discrimination basée sur l'invalidité, et qu'il encourage donc les préjugés contre les personnes handicapées dans la société. Nous ne sommes pas d'accord avec ce point de vue. Nous croyons qu'il est possible d'envisager séparément la question de la disponibilité des services de DPN et celle des attitudes de la société envers les personnes handicapées.

Comme nous l'avons expliqué plus tôt dans le présent chapitre, tous les couples courent le risque de concevoir un enfant atteint d'une maladie ou d'un handicap, même si ce risque est faible pour la plupart d'entre eux. Mais si un enfant malade ou handicapé naît, les parents, dans la plupart des cas, tissent des liens d'affection avec cet enfant. Presque tous les parents aiment leurs enfants et font de leur mieux pour faire face au défi que pose leur éducation. Mais il y a une différence entre, d'une part, aimer et élever un enfant handicapé et, d'autre part, décider d'en avoir un autre, c'est-à-dire mener à terme un fœtus chez qui on a détecté une anomalie. Les parents qui interrompent la grossesse dans ce cas ne sont pas pour autant incapables de témoigner de l'attachement envers un enfant ou une personne handicapé.

Certains couples à qui on recommande un DPN prennent déjà soin d'un enfant handicapé. Ces couples aiment profondément leur enfant et bon nombre d'entre eux se sont battus afin d'améliorer les services de soutien social pour les personnes handicapées et l'intégration de ces dernières dans la société. Ils peuvent toutefois se sentir incapables de faire face à la perspective d'élever un autre

---

Nous ne croyons pas qu'il y ait nécessairement un conflit entre les intérêts et les besoins des couples à risque et ceux des personnes handicapées. Laisser entendre que la population canadienne doit choisir entre l'un ou l'autre est le reflet d'une position antagoniste que l'éthique du souci d'autrui cherche à éviter, puisqu'en fait le but visé devrait être d'offrir à tous des soins de qualité.

---

enfant handicapé et recourent donc au DPN pour les grossesses ultérieures. Il est clair que ces parents sont en mesure de faire la distinction entre, d'une part, le DPN et la possibilité d'une interruption volontaire de la grossesse et, d'autre part, leur attitude envers leur enfant existant et les personnes handicapées en général. De nombreux couples à risque désirent éviter d'avoir un autre enfant atteint d'anomalies graves. Présumer que ce désir reflète de l'hostilité et des préjugés envers les enfants ou les adultes

handicapés est d'après nous une vue simpliste de la question, sur le plan tant moral que psychologique.

Certaines personnes nous ont également dit craindre que des futurs parents puissent recevoir de l'information tendancieuse sur diverses affections durant les séances de consultation sur le DPN. Des représen-

---

Affirmer que la situation des personnes handicapées serait améliorée si l'on réduisait l'accessibilité au DPN est trompeur.

---

tants des personnes handicapées ont dit en effet craindre que les médecins ne transmettent aux parents des stéréotypes et des renseignements inexacts concernant la vie avec un handicap. Ils affirment que certains médecins, en particulier dans le réseau de consultation, disent aux parents qu'un enfant atteint de fibrose kystique ou du syndrome de Down mène une vie pénible ou inutile. Bon nombre de parents croient qu'il serait égoïste de choisir l'avortement uniquement en raison des épreuves que la naissance d'un enfant handicapé pourrait représenter pour eux; ils croient donc qu'il peut y avoir une tendance à exagérer le degré de souffrance qu'une maladie ou un handicap peut causer à un enfant.

Donner des renseignements tendancieux aux parents violerait le principe de l'autonomie. Il est donc essentiel que l'information fournie soit aussi objective et exacte que possible. Nous avons déjà recommandé que le CCGM coordonne un effort concerté des centres de génétique en vue de créer du matériel d'information de qualité sur le DPN et les affections qu'il permet de détecter, et que les groupes représentants les personnes handicapées participent à cet effort. La Commission recommande

**218. Que dans le cadre d'un effort concerté pour produire du matériel de counseling approprié sur le diagnostic prénatal, le Collège canadien de généticiens médicaux procède à un examen rigoureux des protocoles de counseling et des documents d'information en vue de garantir que les handicaps et le fait de vivre avec une invalidité y soient décrits avec justesse et exactitude. Des représentants des personnes handicapées, des personnes à risque et des femmes devraient participer à cette démarche.**

Nous ne devons pas permettre que l'existence des tests prénatals donne l'illusion qu'il est possible d'éviter les handicaps; cela est faux dans la plupart des cas. Il naîtra toujours des enfants handicapés, qu'il y ait recours au DPN ou non, et la société doit offrir son soutien aux personnes handicapées. Mais affirmer que la situation des personnes handicapées serait améliorée si l'on réduisait l'accessibilité au DPN est trompeur. Étant donné que la plupart des handicaps ne sont pas de nature congénitale et

ne peuvent être diagnostiqués durant la grossesse, il est peu probable que l'attitude de la société envers les personnes handicapées changera en fonction de l'accessibilité aux services de diagnostic prénatal ou de la façon dont ils sont offerts. En fait, des études indiquent que, dans les pays où le DPN est pratiqué, on se soucie davantage, et non moins, du bien-être des personnes handicapées en raison d'une meilleure sensibilisation du milieu médical et de la société envers leurs besoins et leurs droits<sup>3</sup>.

Nous ne croyons pas qu'il y ait nécessairement un conflit entre les intérêts et les besoins des couples à risque et ceux des personnes handicapées. Laisser entendre que la population canadienne doit choisir entre l'un ou l'autre est le reflet d'une position antagoniste que l'éthique du souci d'autrui cherche à éviter, puisqu'en fait le but visé devrait être d'offrir à tous des soins de qualité.

### **Interruption de grossesse**

Dans la grande majorité des cas où une malformation fœtale grave est diagnostiquée, il n'existe aucune thérapie prénatale. L'alternative consiste habituellement à interrompre la grossesse ou à se préparer à donner naissance à un enfant atteint d'une affection ou d'un handicap. Comme nous l'avons vu, la plupart des femmes décident dans ces circonstances de mettre fin à leur grossesse.

Cela a soulevé des inquiétudes concernant le fait que l'accessibilité du DPN pourrait encourager le recours sans discernement à l'avortement. Afin d'évaluer le bien-fondé de ces préoccupations, nous avons examiné les probabilités d'interruption de grossesse à la suite d'un DPN, la façon dont les familles à risque prennent leurs décisions à cet égard en l'absence de DPN et les opinions de la population canadienne sur l'interruption de la grossesse dans le contexte du DPN.

#### ***Probabilités d'interruption de grossesse***

Lorsqu'une malformation fœtale grave est détectée à l'aide du DPN, près de 80 pour 100 des femmes décident d'interrompre leur grossesse. Environ 20 pour 100 des femmes choisissent de mener leur grossesse à terme, ce qui indique que la décision de mettre fin à une grossesse après qu'une affection a été diagnostiquée n'est pas prise à la légère. De fait, le choix est loin d'être simple et met en cause de nombreux facteurs. En particulier, la gravité de l'affection influe profondément sur le choix effectué. Comme le montre le tableau 26.12, la proportion de femmes qui décident d'interrompre leur grossesse lorsqu'une anomalie fœtale a été détectée varie considérablement selon la nature de l'anomalie.



**Tableau 26.12. Interruption de grossesse après un diagnostic d'affection foetale**

Type d'affection	% de femmes qui interrompent leur grossesse
Trisomies 13, 18 et 21 (syndrome de Down)	83
Malformations du tube neural	76
Syndrome de Turner	70
Anomalies XXY, XYY, XXX, translocations équilibrées, mosaïques	30

**Source :** Adapté de HAMERTON, J.L., J.A. EVANS et L. STRANC. « Les services de diagnostic prénatal au Canada en 1990 : Survol des centres de génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

Les affections dans les deux derniers groupes du tableau ont un effet moins sérieux et moins prévisible que celles des deux premiers groupes. Dans le cas du syndrome de Turner, les problèmes les plus fréquents sont la petite taille et l'infertilité, mais les anomalies cardio-vasculaires et autres affections physiques sont aussi courantes.

En général, les enfants atteints des anomalies XXY, XYY et XXX peuvent être un peu moins intelligents que les autres et avoir certains problèmes d'apprentissage et de comportement, mais bon nombre d'entre eux ne présentent que des symptômes légers. Le fait que peu de femmes choisissent d'interrompre leur grossesse lorsqu'une de ces anomalies est détectée montre bien que les femmes et les couples prennent sérieusement en considération la gravité de l'affection et le fardeau qu'elle suppose avant de prendre leur décision.

Bref, le DPN n'est pas inexorablement lié à l'avortement lorsqu'une anomalie est détectée. Les renseignements fournis par le DPN peuvent inciter un couple à choisir d'interrompre la grossesse, tandis qu'un autre couple, avec les mêmes renseignements, se préparera à donner naissance à un enfant handicapé. Il est évident que les décisions des femmes et des couples sont nuancées et varient selon les circonstances.

### **Attitudes face au risque élevé de maladies héréditaires en l'absence de diagnostic prénatal**

Lorsqu'ils discutent de DPN et d'avortement, la plupart des gens s'attardent au difficile dilemme auquel doivent faire face les femmes et les couples en présence d'un diagnostic d'anomalie foetale. Mais ce n'est qu'un côté de la médaille : les couples à risque élevé sont également confrontés à une décision déchirante quand il n'y a pas de DPN. Le désir d'avoir des

enfants est ancré profondément chez la plupart des Canadiens et Canadiennes. En l'absence de DPN, un couple qui sait qu'il court un risque accru de donner naissance à un enfant atteint d'une anomalie congénitale ou d'une maladie héréditaire voit la réalisation de ce désir sérieusement compromise.

Les couples qui désirent fonder une famille sont prêts à prendre les risques qui accom-

pagent normalement la reproduction. Les études montrent que les couples qui ignorent qu'une anomalie congénitale est d'origine génétique ont tendance à avoir le même nombre d'enfants que les autres. Ils peuvent donc donner naissance à plusieurs enfants atteints. Par ailleurs, lorsqu'ils savent que l'anomalie est d'origine génétique, ils abandonnent leur projet d'avoir des enfants (ou d'autres enfants) plutôt que de risquer de donner naissance à un enfant handicapé, à moins qu'on ne leur offre la possibilité d'interrompre la grossesse à la suite d'un DPN. Le choix est souvent profondément déchirant pour le couple, en particulier lorsqu'il s'agit de leur premier enfant.

---

Lorsqu'ils savent que l'anomalie est d'origine génétique, ils abandonnent leur projet d'avoir des enfants (ou d'autres enfants) plutôt que de risquer de donner naissance à un enfant handicapé, à moins qu'on ne leur offre la possibilité d'interrompre la grossesse à la suite d'un DPN. Le choix est souvent profondément déchirant pour le couple, en particulier lorsqu'il s'agit de leur premier enfant.

---

Lorsque le DPN est offert à ceux et celles qui le désirent, les couples à risque élevé qui avaient décidé de ne plus avoir d'enfants connaissent souvent plusieurs grossesses à intervalles rapprochés afin d'avoir des enfants en santé et la famille de la taille voulue. Le nombre d'enfants de ces familles devient alors similaire à celui des parents qui ne présentent pas de risque sur le plan génétique<sup>4</sup>. Par exemple, avant qu'on ne dispose du DPN pour la thalassémie, les parents d'un enfant atteint de l'affection, au courant du risque de récurrence de un sur quatre, décidaient de ne plus concevoir. Ils évitaient ainsi d'avoir d'autres enfants atteints, mais ne pouvaient plus atteindre leur objectif d'avoir une famille saine. En d'autres mots, le DPN permet aux couples à risque élevé de gérer ce risque et d'avoir les mêmes chances que les autres de donner naissance à des enfants en santé.

### **Attitudes du public**

Les attitudes de la population canadienne à l'égard de l'avortement sont complexes. La pluparts des gens appuient le droit de la femme au libre choix, mais les opinions personnelles varient énormément quant aux circonstances qui justifient un avortement. Dans l'ensemble, les Canadiens et les Canadiennes reconnaissent qu'un diagnostic d'anomalie congénitale grave durant une grossesse désirée est une tragédie et croient que c'est

avec beaucoup de regret qu'une femme ou un couple choisit dans ces circonstances de mettre un terme à la grossesse.

La plupart des personnes ne croient pas qu'elles devraient dicter aux autres leur conduite dans ces circonstances. Une grande majorité (environ les trois quarts) affirment que si le fœtus est atteint d'une grave anomalie, les parents devraient avoir la possibilité d'interrompre la grossesse. Elles considèrent que dans ce cas l'avortement n'est pas un avantage, mais plutôt le contraire; néanmoins, elles sont d'avis que cette option devrait exister.

En appuyant le recours à cette option pour les couples à risque, la population fait donc preuve de compassion à l'égard des couples qui vivent une situation extrêmement difficile, situation dans laquelle toutes les solutions sont pénibles et aucun des choix possibles n'est facile. Les commissaires croient que les couples concernés méritent la compréhension et l'appui de la société; elles appuient l'accès des services de DPN dans le cas des affections graves et considèrent que les femmes et les couples devraient avoir la liberté de choisir parmi les options offertes en fonction des renseignements fournis par le DPN.

## **Accès**

Les mémoires présentés à la Commission au nom de groupes de femmes et de personnes handicapées, de femmes de couleur et de membres de minorités visibles, d'associations professionnelles et autres font largement mention de la nécessité pour les Canadiennes d'avoir accès de manière égale à des services sûrs et de qualité en matière de DPN. Comme nous l'avons constaté cependant, il existe des écarts considérables et inquiétants dans la disponibilité et l'utilisation de ces services au pays. Nous examinons dans la présente section certaines des causes de ces écarts : éloignement d'un centre de génétique; différences dans les modes d'orientation; et situation socio-économique.

### ***Éloignement d'un centre***

Le recours aux services de DPN diminue généralement avec la distance par rapport à un centre de génétique. Dans la plupart des provinces, les centres de génétique sont situés dans une ou deux grandes villes. Compte tenu de l'infrastructure nécessaire, et du personnel spécialisé et expérimenté requis dans ce domaine, cela est normal du point de vue des exigences de fonctionnement et de l'utilisation judicieuse des ressources. Comme dans le cas d'autres techniques médicales qui dépendent d'équipements coûteux et d'un personnel qualifié, les centres de génétique doivent desservir un bassin démographique suffisamment important.

Toutefois, plus une femme vit loin d'un centre de génétique, moins elle est susceptible d'utiliser les services de ce centre. La répartition géographique des obstétriciens et gynécologues a également une influence.

Comme nous l'avons vu, ceux-ci sont plus enclins que les médecins généralistes à adresser leurs patientes à un centre et, comme ils sont concentrés dans les milieux urbains, une femme qui vit dans une grande ville a plus de chances d'être orientée vers un tel centre. Les femmes habitant en milieu rural ou dans le Nord qui veulent se prévaloir des services de DPN doivent généralement se rendre en ville pour être adressées à un spécialiste, puis se déplacer à nouveau pour obtenir le service voulu. Le processus est difficile, long et coûteux. Les femmes des régions éloignées peuvent en fait consulter un médecin trop tard pour être adressées à temps à un spécialiste en vue d'un test prénatal. D'autres, par ailleurs, sont adressées à temps, mais n'ont ni les moyens ni le temps requis pour se rendre au centre.

Le problème est encore plus aigu dans les provinces et territoires où il n'y a pas de centre de génétique (Île-du-Prince-Édouard, Nouveau-Brunswick, Territoires du Nord-Ouest et Yukon). Les femmes de l'Île-du-Prince-Édouard et du Nouveau-Brunswick sont envoyées à Halifax pour y subir des tests; celles des Territoires du Nord-Ouest doivent généralement se rendre à Edmonton ou à Winnipeg, c'est-à-dire dans la plus proche des deux villes (bien que certaines amniocentèses soient effectuées à Yellowknife, les liquides étant ensuite expédiés à Edmonton pour analyse); les femmes du Yukon sont examinées à Vancouver.

Il va sans dire que l'obligation de se rendre à l'extérieur de la province pose des difficultés à beaucoup de femmes. Certaines personnes ont demandé la création d'un plus grand nombre de centres de génétique afin de réduire ces inégalités géographiques. La répartition actuelle des centres est cependant généralement acceptable, compte tenu de la population que chacun dessert. Comme l'indique le tableau 26.13, le centre de génétique moyen au Canada sert un bassin de population de 1,2 million de personnes, soit environ 4,5 pour 100 de la population canadienne totale. Dans ce contexte, il serait insensé ou inefficace de créer, par exemple, un centre de génétique qui desservirait les 79 800 habitants du Yukon et des Territoires du Nord-Ouest ou les 130 500 habitants de l'Île-du-Prince-Édouard.

En fait, si l'on considère la répartition des centres de génétique par région plutôt que par province, il semble que chaque région du pays ait sa juste part de centres. Ainsi, la région de l'Atlantique compte 2 des 22 centres du pays (9,1 pour 100), desservant 2,3 millions d'habitants (8,7 pour 100 de la population canadienne); les Prairies disposent de 5 centres (22,7 pour 100) pour un bassin de 4,5 millions de personnes (17,2 pour 100 de la population).

**Tableau 26.13. Répartition géographique des centres de génétique au Canada**

Province	Population	Nombre de centres	Population par centre
T.-N.	572 600 (2,2 %)	1 (4,5 %)	572 600
Î.-P.-É.	130 500 (0,5 %)	0 (-)	—
N.-É.	890 200 (3,4 %)	1 (4,5 %)	890 200
N.-B.	722 900 (2,7 %)	0 (-)	—
Qué.	6 749 400 (25,5 %)	3 (13,7 %)	2 249 800
Ont.	9 698 500 (36,6 %)	10 (45,5 %)	969 850
Man.	1 088 000 (4,1 %)	1 (4,5 %)	1 088 000
Sask.	1 000 400 (3,8 %)	2 (9,1 %)	500 200
Alb.	2 459 200 (9,3 %)	2 (9,1 %)	1 229 600
C.-B.	3 120 600 (11,8 %)	2 (9,1 %)	1 560 300
Yuk. et T.N.-O.	79 800 (0,3 %)	0 (-)	—
Canada	26 512 100 (100 %)	22 (100 %)	1 205 100

**Source :** Adapté de SOVA, G. 1991 *Corpus Almanac and Canadian Sourcebook*, 26<sup>e</sup> éd., Don Mills (Ontario), Southam Business Information and Communications Group, 1990; et HAMERTON, J.L., J.A. EVANS et L. STRANC. « Les services de diagnostic prénatal au Canada en 1990 : Survol des centres de génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

La réponse au problème de l'éloignement des centres de génétique n'est pas nécessairement la construction de nouveaux établissements. Il faut plutôt faire en sorte que les centres existants desservent mieux les régions éloignées, par exemple par la création de centres satellites, et que les femmes vivant dans les régions éloignées aient plus facilement accès aux professionnels de la santé pouvant les orienter vers les services appropriés et puissent assumer les frais de déplacement. Bien que nous soyons conscientes des contraintes auxquelles font face les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé, nous croyons que l'importance de ces choix, qui peuvent avoir des conséquences à long terme pour les familles concernées, est telle que l'accès aux services doit demeurer une priorité dans les décisions relatives à l'affectation des ressources. Par conséquent, la Commission recommande

**219. Que toute femme enceinte au Canada ait un accès raisonnable aux tests prénatals. Là où des difficultés se posent (en milieu rural et dans les régions du Nord), les centres de génétique devraient créer des programmes d'extension des services, de sorte qu'au moins les services de counseling préalable aux tests soient offerts à toutes les femmes près de leur lieu de résidence. Les fonds devraient être versés par les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé. De plus, ces derniers devraient offrir une aide financière aux personnes des régions éloignées qui désirent subir les tests, mais qui n'ont pas les moyens de se rendre dans un centre de génétique.**

**220. Que, dans les régions où il n'y a pas d'obstétriciens ni de médecins généralistes pouvant adresser les femmes à un centre de génétique, soit désignée une personne représentant le système de la santé publique, par exemple une infirmière hygiéniste, compétente en matière de diagnostic prénatal, de sorte que les femmes qui envisagent de subir des tests puissent obtenir l'information nécessaire près de leur lieu de résidence et, si elles le désirent, être orientées vers un centre spécialisé.**

**221. Que les barrières interprovinciales empêchant l'accès aux services de diagnostic prénatal soient éliminées afin de permettre aux femmes de subir les tests prénatals dans le centre correspondant au risque particulier qu'elles présentent. Les échantillons doivent être prélevés localement et expédiés pour analyse au centre approprié, même si celui-ci est situé dans une autre province. Dans ces cas, les fonds requis pour couvrir le coût de l'établissement du dossier et des prélèvements ainsi que de leur expédition au centre d'analyse devraient être versés au centre local par le ministère de la Santé de la province ou du territoire de résidence de la femme.**

Nous entendons également par accès raisonnable le fait que les femmes aient la possibilité de poursuivre ou d'interrompre leur grossesse après le DPN et, si l'avortement est l'option choisie, que ce service soit accessible et couvert par un régime d'assurance-maladie dans chaque province.

**Différences dans les modes d'orientation**

Nous l'avons vu, il existe des écarts considérables dans les taux d'orientation; pour les femmes en âge de procréer, par exemple, les taux varient de 64,5 pour 100 des femmes admissibles au Québec à 15 pour 100 à Terre-Neuve, soit un rapport de plus de quatre pour un. On observe des variations similaires à l'égard des taux d'orientation généraux.

Les enquêtes effectuées par la Commission dans l'ensemble du Canada montrent que les variations régionales dans les attitudes face au DPN ne peuvent justifier cet écart de quatre pour un dans l'utilisation des services. Au contraire, les différences régionales dans les intentions de recourir aux services de DPN sont très faibles (tableau 26.14). Il n'y a pas non plus d'écart entre les régions pour ce qui touche la connaissance de l'existence du DPN dans la population et le désir des gens que ce service soit offert à tous.

**Tableau 26.14. Désir des Canadiens et Canadiennes de recourir au diagnostic prénatal**

Q. Si vous ou votre partenaire attendiez un enfant, auriez-vous recours au diagnostic prénatal du fœtus?

	Canada %	Maritimes %	Québec %	Ontario %	Prairies %	C.-B. %
Oui	69	70	75	65	67	66
Cela dépend	7	7	5	7	8	10
Ne sais pas	2	1	2	3	3	1
Non	22	22	18	25	22	23

**Source :** ANGUS REID GROUP. « Techniques de reproduction — Recherche qualitative : Résumé des observations », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

Comme nous l'avons vu plus tôt dans le présent chapitre, la raison qui explique le mieux ces variations tient au fait que les médecins de certaines régions du pays sont moins enclins à orienter leurs patientes vers un centre, soit parce qu'ils connaissent mal les tests, soit en raison de leurs propres vues sur la pertinence de recourir au DPN pour certaines affections. L'enquête de la Commission a fait ressortir d'énormes disparités

dans les attitudes des médecins des différentes provinces. Ces écarts concernent le moment auquel effectuer les divers tests, l'appréciation de la gravité de certaines affections, le degré d'ingérence des médecins et leur tolérance à l'égard de l'interruption volontaire de la grossesse. L'étude montre donc que l'expérience des femmes désirant subir des tests prénatals varie selon l'endroit où elles habitent. Il semble en effet y avoir différentes « cultures » provinciales qui influent sur les attitudes et, sans aucun doute, sur les comportements des médecins et, par conséquent, sur l'expérience des femmes enceintes.

Les grandes différences dans les attitudes des médecins sont troublantes dans un pays où l'accès aux services est l'un des principes fondamentaux du système de soins de santé publique. La Commission recommande

**222. Que les collèges provinciaux de médecins et chirurgiens ainsi que les associations professionnelles rappellent à leurs membres qu'omettre de discuter avec leurs patientes de la possibilité qu'elles puissent se prévaloir d'un service de diagnostic prénatal justifié sur le plan médical est contraire à l'éthique et constitue une pratique médicale inacceptable. Cette question devrait être abordée dans les programmes d'études en médecine, et dans la formation suivie et les examens subis par les internes et les résidents.**

### ***Facteurs socio-économiques***

Les personnes se trouvant au bas de l'échelle socio-économique ne sont pas orientées vers les services génétiques et ne s'y rendent pas aussi souvent que les femmes à hauts revenus et plus instruites, qui sont surreprésentées parmi les personnes adressées à des centres de génétique. Comme les centres fournissent des services à toutes les femmes à risque élevé qui leur sont adressées, la raison de cet écart est nécessairement liée au processus d'orientation. Nous avons déjà mentionné certains des facteurs en cause, par exemple les attitudes des médecins traitants, le coût des déplacements ou les valeurs personnelles des femmes et des couples. Mais cet écart peut également s'expliquer par la méconnaissance des tests offerts ou par la difficulté à comprendre les questions soulevées tout au long du processus de DPN. Comme nous l'avons déjà recommandé, les brochures et les séances de consultation devraient être adaptées au niveau d'instruction et aux capacités linguistiques des personnes, et l'information disponible devrait être largement diffusée parmi la population.



En résumé, nous avons observé des problèmes importants en matière d'accès aux services de DPN au Canada. Bon nombre de femmes pour qui la consultation et la réalisation de tests de DPN sont tout à fait indiquées sur le plan médical ne sont pas informées de l'exis-

---

Bon nombre de femmes pour qui la consultation et la réalisation de tests de DPN sont tout à fait indiquées sur le plan médical ne sont pas informées de l'existence de ces services ou n'y ont pas accès.

---

tence de ces services ou n'y ont pas accès. La solution n'est pas de construire d'autres centres de génétique, mais plutôt d'encourager les praticiens des régions à travailler plus efficacement avec les centres de génétique, à y adresser toutes les femmes dont le cas le justifie et à faire en sorte que les femmes qui désirent recourir à ces services puissent y avoir accès.

## Position de la Commission\*

Dans le présent chapitre, nous nous sommes penchées sur plusieurs préoccupations importantes et légitimes concernant l'utilisation des services de DPN et les conséquences que cela suppose pour la société. Après examen de ces préoccupations, la Commission conclut que les services de DPN, s'ils sont fournis de manière appropriée (de concert avec des séances de consultation adéquates et objectives, menant à un consentement éclairé), sont avantageux pour les femmes et

---

Il importe à mesure que cette technologie progresse au Canada, que nous nous dotions d'une structure et d'un mécanisme qui nous permettront de déterminer si nous voulons utiliser ces nouvelles techniques et, si c'est le cas, de garantir que cela se fasse de manière contrôlée et responsable.

---

les couples à risque, et conformes aux valeurs sociales touchant l'égalité des personnes handicapées et le respect de la vie.

Mais cela ne signifie pas qu'il faille permettre que le DPN se développe en fonction d'impératifs technologiques ou sans encadrement. Il faut protéger les fragiles intérêts des personnes et de la société. Le processus de DPN doit faire l'objet d'une surveillance ainsi que d'un débat public, de sorte qu'il soit utilisé de manière éthique, sûre et avantageuse. Il est question ici d'un domaine de la technologie qui évolue rapidement. Il importe à mesure que cette technologie progresse au Canada, que nous nous dotions d'une structure et d'un mécanisme qui nous permettront de déterminer si nous voulons utiliser ces nouvelles techniques et, si c'est le

---

\* Une opinion dissidente est donnée en annexe.

cas, de garantir que cela se fasse de manière contrôlée et responsable. Pour ce faire, il faut tenir compte des deux éléments tout à fait distincts qui composent le système : les centres de génétique et le milieu médical en général. Nos recommandations sur la façon d'atteindre cet objectif sont énoncées dans les deux sections qui suivent.

## Utilisation appropriée des techniques de diagnostic prénatal

### *Rôle de l'évaluation des techniques*

Au cours des vingt dernières années, les techniques de DPN se sont rapidement développées et répandues. L'amniocentèse, le prélèvement des villosités choriales (PVC) et l'échographie sont tous des éléments bien établis du système de DPN au Canada; l'échographie prénatale est une technique couramment utilisée dans bon nombre de provinces; le dosage de l'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle est en train de devenir un test de dépistage important; et parmi les nouvelles techniques à venir, on note, entre autres, l'utilisation des cellules fœtales dans le sang des femmes enceintes aux fins du DPN et le diagnostic préimplantatoire.

Comme dans le cas de toute technique en croissance rapide, nous devons nous soucier, en tant que société, d'orienter l'évolution technologique, et non d'être orientés par l'existence de cette technologie. Il faut pour cela appliquer rigoureusement un mécanisme d'évaluation des techniques.

---

Comme dans le cas de toute technique en croissance rapide, nous devons nous soucier, en tant que société, d'orienter l'évolution technologique, et non d'être orientés par l'existence de cette technologie.

---

Nous devons savoir exactement comment fonctionnent les techniques particulières de DPN et comment elles sont évaluées dans le cadre du processus visant à garantir l'utilisation appropriée de ces techniques par les praticiens. Les ressources affectées à la prestation des soins de santé ne sont pas illimitées et toute nouvelle technique devrait être évaluée de façon à en vérifier l'utilité.

En outre, l'évaluation des techniques permet d'obtenir des renseignements importants qui font en sorte que les attentes du public et des malades demeurent réalistes quant au potentiel de ces procédés et aux réponses qu'elles peuvent fournir. En effet, l'évaluation des méthodes joue un rôle précieux pour ce qui est d'atténuer la tendance de la société à rechercher la « solution miracle », la panacée à tous les maux. Des attentes irréalistes peuvent se traduire par des pressions indues (souvent exercées par les malades) en faveur de l'utilisation de techniques qui n'ont pas fait leurs preuves.

Tout au long du rapport, nous avons mis l'accent sur la notion fondamentale de médecine solidement étayée, c'est-à-dire que le recours

généralisé à des techniques, traitements ou procédés médicaux ne doit être autorisé qu'après évaluation rigoureuse au cours d'essais cliniques. Dans la section qui suit, nous verrons comment les procédés déjà en usage (amniocentèse, PVC, échographie et analyse de l'alpha-fœtoprotéine) ont été évalués afin de dégager les leçons tirées de cette expérience et de faire des recommandations sur la façon de procéder.

Nous commencerons par les principaux tests diagnostiques (amniocentèse, PVC, échographie ciblée) qui sont effectués dans les centres de génétique du Canada, puis nous passerons en revue les tests de dépistage (échographie de routine, dosage de l'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle), qui sont plus répandus; nous conclurons par l'étude des plus récentes techniques (analyse de l'ADN des cellules fœtales dans le sang de la femme enceinte, diagnostic préimplantatoire, imagerie par résonance magnétique), qui en sont encore aux premiers stades de développement.

### **Tests diagnostiques**

**Amniocentèse :** L'amniocentèse est actuellement réalisée au cours du deuxième trimestre de la grossesse, entre la 15<sup>e</sup> et la 17<sup>e</sup> semaine gestationnelle. Il s'agit de la technique de DPN qu'on a le plus étudiée et évaluée. C'est aussi la méthode invasive la plus couramment utilisée durant le deuxième trimestre, des centaines de milliers d'amniocentèses ayant été effectuées dans le monde entier au cours des vingt dernières années. Il est maintenant démontré qu'elle est sûre et efficace. Une étude portant sur plus de 7 000 cas fait état de taux de succès de 99,5 pour 100 dans l'obtention d'un diagnostic cytogénétique<sup>5</sup>.

Les risques pour la vie de la femme enceinte sont presque inexistants. Parmi les complications, on note les pertes de liquide amniotique, les pertes sanglantes temporaires et les contractions utérines. Les lésions fœtales sont rares. Les avortements spontanés dus à l'amniocentèse sont de l'ordre de 1 sur 250. Les risques d'avortement, comme dans le cas de tout test prénatal invasif, doivent être considérés à la lumière du fait qu'environ 8 pour 100 des grossesses reconnues se terminent par un avortement spontané et que plus la femme est âgée, plus ce risque augmente, même si aucun test n'est effectué.

Au Canada, on a évalué l'efficacité de l'amniocentèse avant d'en permettre l'utilisation généralisée. En fait, les travaux d'évaluation et d'établissement de normes, financés par le Conseil de recherches médicales du Canada (CRM) et réalisés par le Collège canadien de généticiens médicaux (CCGM) et les centres de génétique, ont contribué à l'adoption de normes internationales dans ce domaine. La Commission a constaté que le recours à l'amniocentèse est régi par des protocoles écrits concernant les indications.

**Prélèvement de villosités choriales :** Comme pour l'amniocentèse, l'efficacité du prélèvement de villosités choriales (PVC) a été vérifiée avant que

l'utilisation de la technique se soit répandue au Canada et son usage est assujéti à des protocoles écrits concernant les indications.

Le principal inconvénient de l'amniocentèse est le fait qu'elle est effectuée plutôt tardivement au cours de la grossesse. C'est pourquoi des recherches ont été menées sur le PVC, méthode qui, étant pratiquée durant le premier trimestre, favorise un diagnostic précoce et une décision rapide quant à la poursuite de la grossesse. Le PVC permet aussi de déceler plus facilement certaines affections, comme les maladies monogéniques. Toutefois, les résultats sont plus difficiles à interpréter que ceux de l'amniocentèse et la méthode comporte un risque légèrement plus élevé. Par exemple, les résultats du PVC doivent être contre-vérifiés dans 7,5 pour 100 des cas, comparativement à 1,1 pour 100 pour l'amniocentèse.

Les complications pour la femme enceinte sont, notamment, l'hémorragie, les crampes et l'infection. Le nombre de pertes fœtales dues au PVC est légèrement plus élevé que celui qu'entraîne l'amniocentèse. Aucune étude n'a encore permis de déterminer si le PVC a des conséquences à long terme, mais certaines recherches portant sur des nourrissons et des enfants ont donné des résultats rassurants. Récemment, on s'est inquiété d'un lien possible entre le PVC et le risque d'anomalies des membres lorsque le test est réalisé très tôt au cours de la grossesse (avant la 10<sup>e</sup> semaine), mais les données disponibles ne permettent pas de tirer de conclusions. D'autres études seront nécessaires pour fouiller la question. Les femmes devraient être pleinement informées de ce risque possible avant qu'elles ne donnent leur consentement à l'examen et les centres devraient tenir compte de cette donnée lorsqu'ils fixent le moment où sera effectué le PVC. La Commission recommande

**223. Que, compte tenu de récents rapports faisant état d'un lien possible entre le PVC précoce et le risque d'anomalies congénitales des membres, l'on recueille en vue de leur analyse des données sur tous les types de malformations des membres chez les enfants qui ont été exposés au PVC afin qu'on dispose de données plus concluantes sur la question et que toutes les femmes qui envisagent de subir ce test soient mises au courant de l'état actuel des connaissances sur ce risque.**

*Amniocentèse précoce* : Des recherches sont actuellement menées afin de déterminer si l'amniocentèse précoce (réalisée avant la 15<sup>e</sup> semaine gestationnelle) pourrait procurer les avantages du PVC, c'est-à-dire un dépistage précoce, sans ses inconvénients (difficulté d'interprétation et risque plus élevé). De récentes études indiquent que l'amniocentèse précoce est associée à des taux plus élevés de pertes fœtales et de pertes de liquide amniotique que l'amniocentèse du deuxième trimestre<sup>6</sup>, mais les différences de

risque ne sont pas significatives sur le plan statistique, et les risques sont plus faibles que ceux associés au PVC.

Bien que l'innocuité de l'amniocentèse précoce n'ait pas encore été définitivement établie au cours d'essais cliniques, certains chercheurs sont d'avis que, si l'on peut démontrer la sécurité de la méthode, cette dernière pourrait supplanter le PVC<sup>7</sup>. Il faut effectuer une évaluation comparative approfondie de l'amniocentèse précoce et du PVC, sous forme d'une grande étude multicentrique randomisée et contrôlée, sur laquelle on basera l'affectation des ressources (voir le volume de recherche intitulé *Le diagnostic prénatal : Aperçu de la question et conséquences sur les personnes*). Cette évaluation devra précéder toute implantation généralisée de cette technique au pays. Actuellement, les lignes directrices canadiennes indiquent que l'amniocentèse devrait être réalisée pour les indications courantes entre la 15<sup>e</sup> et la 17<sup>e</sup> semaine de grossesse. La commission nationale sur les techniques de reproduction et des organismes comme le CRM devraient considérer prioritaire de favoriser la réalisation d'une telle étude multicentrique.

*Échographie ciblée* : L'échographie ciblée visant à dépister les malformations fœtales est réalisée par un personnel hautement qualifié qui utilise des appareils spécialisés, habituellement dans un établissement associé à un centre de génétique. Le procédé peut prendre une heure et plus. (L'échographie de routine, dont il est question plus loin, est souvent effectuée par les obstétriciens dans leur propre cabinet et ne dure que quelques minutes.)

Les données existantes montrent que l'échographie ciblée est très efficace comme méthode diagnostique, c'est-à-dire pour permettre de déterminer si le fœtus est atteint d'une anomalie ou d'une malformation de structure soupçonnée. Par exemple, une récente étude britannique indique qu'au-delà de 90 pour 100 des principales malformations de structure létales ou graves peuvent être détectées à la suite d'une échographie ciblée, chez les femmes dont la grossesse est à risque élevée<sup>8</sup>.

D'après les données existantes, l'échographie ciblée ne présente aucun risque ni effet biologique<sup>9</sup>. Certains ont toutefois soulevé la possibilité qu'il y ait des effets à long terme non encore décelés, que l'on pourrait déterminer en analysant des données portant sur des personnes exposées, puis en appliquant la méthode de couplage des dossiers pour évaluer les résultats à long terme.

Les échographies ciblées effectuées dans des centres spécialisés, souvent associés à des centres de génétique, sont utilisées conformément à des protocoles écrits établis par la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada (SOGC) concernant les indications.

En résumé, la Commission conclut que l'innocuité et l'efficacité des principaux tests de DPN réalisés dans les centres de génétique au Canada ont été adéquatement évaluées et que ces services sont actuellement

dispensés pour des indications appropriées en conformité avec des protocoles écrits.

### **Tests de dépistage**

L'historique de l'évaluation et de l'utilisation des tests de dépistage de DPN (échographie de routine et analyse de l'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle) est très différent de celui des principaux tests diagnostiques. En effet, la Commission a de sérieuses réserves sur la façon dont les tests de dépistage ont été évalués et effectués. Le nombre de médecins et de praticiens faisant subir ces tests est beaucoup plus élevé que dans le cas des tests spécialisés effectués dans des centres de génétique, ce qui rend encore plus difficile la réalisation d'un contrôle de la qualité ou d'une évaluation.

---

La Commission a de sérieuses réserves sur la façon dont les tests de dépistage ont été évalués et effectués.

---

*Échographie de routine* : En obstétrique, l'échographie fait maintenant partie des soins prénatals courants. En effet, au moins 80 pour 100 de toutes les femmes enceintes dans la majeure partie du monde occidental subissent ce test. Le test sert à déterminer l'âge gestationnel du fœtus, à déceler les grossesses multiples ou à dépister les anomalies placentaires. De plus, un nombre croissant de médecins utilisent l'échographie de routine comme test de dépistage afin de repérer les femmes qui présentent un risque plus élevé de porter un enfant atteint d'une anomalie congénitale. Cependant, l'efficacité de l'échographie de routine utilisée pour déceler les fœtus atteints est loin d'être évidente. La proportion de malformations décelées varie du tiers au trois quarts, selon le moment où l'examen est effectué et la compétence de l'échographiste<sup>10</sup>. Bien des anomalies de structure ne peuvent être détectées par cette méthode. Des recherches effectuées pour la Commission indiquent que, dans certains cas, l'échographie de routine est prescrite pour un motif injustifié : rassurer les femmes en leur disant qu'elles ne portent pas un enfant atteint du syndrome de Down. L'utilité de l'échographie de routine à cette fin est incertaine, des résultats apparemment normaux pouvant donner aux femmes un faux sentiment de sécurité.

L'échographie de routine n'est pas utile comme test de dépistage prénatal et son efficacité à d'autres fins, quoique possible, n'est pas évidente non plus. Il ne fait aucun doute que l'échographie de routine aide à déterminer l'âge de la grossesse et à détecter les grossesses multiples, mais nous ignorons dans quelle mesure cela influe réellement sur l'issue des grossesses<sup>11</sup>.

Malgré l'absence de preuves montrant l'efficacité de ce test, on observe une hausse massive du nombre et du coût des échographies effectuées au

Canada au cours des dix dernières années (tableau 26.15). Cette hausse est en grande partie (75 pour 100) due à une augmentation du nombre d'échographies de routine par habitant, plutôt que du nombre de grossesses (12 pour 100). Il est donc essentiel de déterminer si l'échographie de routine sert effectivement à assurer une gestion plus sûre et plus efficace des grossesses, car cela aura des répercussions considérables sur l'affectation des ressources et la pratique de la médecine.

Si l'échographie de routine ne permet pas de mieux suivre la grossesse, le nombre actuel de tests est de toute évidence trop élevé. Si, par contre, l'objectif est atteint, il n'en reste pas moins que la répartition des tests est sérieusement déficiente (même si le nombre total d'échographies est relativement juste), puisque de 15 à 20 pour 100 des femmes n'ont jamais subi ce test.

Les variations régionales dans l'utilisation de l'échographie de routine expliquent en partie cette répartition inégale. Selon l'enquête que la Commission a menée auprès des médecins traitants, 40 pour 100 des médecins du Manitoba et de l'Alberta ne jugent pas essentiel de prescrire une échographie durant la grossesse; au Québec, seulement 4 pour 100 des médecins partagent cette opinion. En fait, les médecins québécois commandent généralement deux échographies par grossesse et ce n'est que dans cette province que la grande majorité des médecins (89 pour 100, comparativement à 60 pour 100 ailleurs au Canada) jugent acceptable de recourir à l'échographie pour dépister les anomalies. Ces écarts dans les attitudes des médecins se reflètent dans les taux d'utilisation provinciaux : la proportion de femmes enceintes subissant une échographie varie de 97 pour 100 au Québec à 62 pour 100 au Manitoba. Ces variations régionales découlent en partie de l'absence de lignes directrices officielles indiquant aux médecins généralistes et aux

Depuis son apparition, l'échographie obstétrique a connu une croissance exponentielle; comme divers auteurs le soulignent, la méthode s'est répandue avant qu'elle ne soit évaluée [...].

Emporté par l'enthousiasme, on n'a pas attendu les preuves que la méthode était sûre et efficace. Celle-ci constitue un élément clé des soins prénatals, et pourtant, en l'absence de normes empiriques explicites, rien ne semble justifier son utilisation courante. Les opinions diffèrent quant au nombre d'échographies devant idéalement être effectuées durant la grossesse et même quant à leur utilité sur le plan médical.

Soulignons que diverses opinions ont été exprimées au cours de conférences consensuelles. En France [...], il a été convenu qu'il fallait effectuer deux échographies par grossesse.

Aux États-Unis, le National Institutes of Health a fait savoir, en 1984, que rien ne permettait d'en arriver à une conclusion ferme et définitive sur ce point.

*M. Renaud et al., « Les médecins canadiens devant le diagnostic prénatal : Prudence et Ambivalence », dans les volumes de recherche de la Commission, 1993.*

obstétriciens les cas où une échographie de routine doit être réalisée ou prescrite.

**Tableau 26.15. Nombre d'échographies obstétriques\***

Année	Nombre de tests	Coût \$
1982-1983	358 722	21 174 894
1984-1985	490 783	31 871 971
1986-1987	636 515	43 748 019
1988-1989	813 347	66 618 851
1990-1991	998 492	74 649 481

\* Nombre d'échographies en obstétrique et gynécologie payées par le régime d'assurance-maladie provincial au Québec, en Ontario, au Manitoba, en Saskatchewan, en Alberta et en Colombie-Britannique. Les données pour les provinces de l'Atlantique ne sont pas incluses car les échographies y sont payées par le régime d'assurance hospitalière provincial et non par le régime d'assurance-maladie.

**Source :** Adapté des données de Santé et Bien-être social Canada, 1991.

C'est peut-être parce qu'elle est de nature non invasive que l'échographie de routine a connu une plus vaste diffusion et une plus grande utilisation que les principaux tests diagnostiques mentionnés plus tôt. Contrairement à l'amniocentèse et au PVC, l'échographie de routine s'est répandue bien avant toute évaluation de cette technique et n'a pas fait l'objet de lignes directrices officielles quant à ses conditions d'utilisation. Il n'y a qu'au Manitoba que les médecins qui prescrivent des échographies doivent détenir un permis à cet effet et suivre un programme de formation de six mois avant de pouvoir satisfaire aux critères d'agrément.

Il est essentiel de juguler cette prolifération rapide des échographies de routine et de déterminer si les dépenses considérables qu'elles entraînent sont justifiées. L'intervention doit être de deux ordres. D'abord, il faut mener des études bien conçues et d'enver-

---

L'échographie de routine s'est répandue bien avant toute évaluation de cette technique et n'a pas fait l'objet de lignes directrices officielles quant à ses conditions d'utilisation.

---

sure suffisante pour permettre l'évaluation des effets cliniques de l'échographie prénatale de routine. Il s'agirait là d'une entreprise majeure, car une étude suffisamment importante pour déceler les effets cliniques significatifs de ce test de routine sur la morbidité et la mortalité périnatales pourrait nécessiter l'établissement d'un échantillon de plus de 12 000 sujets.



Nous croyons néanmoins qu'une grande étude multicentrique randomisée et contrôlée aiderait à déterminer l'efficacité et la valeur de l'échographie de routine en tant qu'outil de supervision des grossesses normales. Nous concluons donc que la commission nationale sur les techniques de reproduction devrait examiner les avantages et les inconvénients d'assumer une partie des coûts d'une telle étude. Nous soulignons toutefois que d'importantes sommes d'argent sont déjà affectées à la prestation de ces services. Si les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé collaboraient à la mise sur pied de l'étude et s'ils acceptaient de structurer leur financement des échographies de routine de façon que la totalité des services dispensés soit intégrée à l'étude (par exemple, le financement pourrait être conditionnel à la collecte de données), le coût de l'étude serait limité aux frais additionnels de la collecte et de l'analyse des données, au lieu de s'ajouter au coût de la prestation actuelle des services. De même, un effort de collaboration au niveau international garantirait la collecte rapide de données suffisantes grâce auxquelles on pourrait évaluer l'utilité de la technique, et ce à un faible coût additionnel, comparativement à ce qu'il en coûte actuellement pour dispenser les services.

Il est également important d'élaborer un cadre de programme qui servirait à contenir les taux d'utilisation et le coût total des échographies de routine. Une étude, commandée par la Commission, sur l'utilisation de l'échographie en Colombie-Britannique et en Ontario au cours des dix dernières années montre clairement que la méthode de la Colombie-Britannique, où les échographies ne peuvent être effectuées que dans des établissements (hôpitaux) autorisés et sont payées à même les budgets des hôpitaux, est beaucoup plus efficace pour limiter l'utilisation et le coût de ce service que le système de l'Ontario, qui n'impose pas de restriction à cet égard. Ainsi, les médecins ontariens qui possèdent dans leurs locaux l'équipement d'échographie peuvent facturer le coût des échographies prénatales qu'ils ont jugées nécessaires et qu'ils effectuent dans leur propre cabinet.

Au cours des neuf années précédant 1991, les dépenses liées aux échographies obstétriques ont doublé en Colombie-Britannique, mais ont quadruplé en Ontario. Alors que le nombre d'échographies effectuées en milieu hospitalier n'a augmenté que de 16 pour 100 en Ontario entre 1983-1984 et 1989-1990, cette augmentation est d'environ 300 pour 100 pour les échographies réalisées ailleurs qu'à l'hôpital. La politique provinciale en matière de santé a donc des répercussions tant sur l'utilisation que sur le coût de l'échographie de routine. Nous sommes d'avis que l'approche de la Colombie-Britannique permet non seulement de limiter les coûts, mais rend possible un contrôle de la qualité et l'établissement de normes relatives à la formation du personnel. Elle élimine également le risque que des médecins s'adressent eux-mêmes des patients, situation qui, selon de nombreuses études sur la pratique médicale, mènent à une utilisation abusive. La Commission recommande

**224. Que les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé examinent le cadre de programme dans lequel le service d'échographie de routine prénatal est offert. La Commission conclut qu'en obligeant les établissements qui effectuent des échographies à détenir un permis à cet effet, on assurerait la défense des intérêts des femmes et une saine pratique médicale.**

**225. Que les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé éliminent la possibilité de conflit d'intérêts en faisant en sorte que les personnes qui prescrivent les échographies obstétriques de routine ne soient pas celles qui dispensent habituellement ce service.**

De plus, tel qu'il est discuté plus en profondeur au chapitre 28, l'échographie ne devrait pas être utilisée pour connaître le sexe de l'enfant, sauf si cela est justifié sur le plan médical, avant le troisième trimestre. Une étude de la Commission indique qu'il est extrêmement improbable que quelqu'un ait recours à l'avortement en raison du sexe de l'enfant à cette étape de la grossesse. La Commission recommande

**226. Que la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, l'Association canadienne des radiologistes et le Collège des médecins de famille du Canada révisent leurs lignes directrices relatives à la pratique pour faire en sorte que les médecins qui se servent de l'échographie prénatale n'y recourent pas dans le but de déterminer le sexe de l'enfant (sauf si cela est médicalement justifié) et qu'ils ne fournissent pas ce renseignement, sauf pour des raisons médicales et pour faire suite à une demande, avant le troisième trimestre de la grossesse.**

*Dosage de l'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle (AFPSM) : L'alpha-fœtoprotéine (AFP) est produite par le fœtus; un taux d'AFP supérieur à la normale dans le sang de la femme enceinte peut indiquer la présence d'une ouverture fœtale anormale, comme une malformation du tube neural. On a donc élaboré des programmes en vue de mesurer la concentration d'AFP dans le sang des femmes enceintes. Il s'agit d'un moyen sûr, relativement peu coûteux et facile à réaliser permettant de repérer les femmes enceintes*

qui présentent un risque élevé de porter un enfant atteint d'une malformation du tube neural.

L'interprétation des résultats du test est complexe : les données doivent être rajustées en fonction de l'âge, du poids et de l'origine ethnique de la femme, de l'âge gestationnel du fœtus ainsi que des risques selon les antécédents familiaux et la prévalence dans la population. Chaque laboratoire qui effectue ces tests doit donc établir des valeurs normatives basées sur un grand nombre de tests antérieurs. Les résultats du dosage de l'AFPSM sont exprimés en probabilités. Comme ils ne peuvent indiquer avec certitude qu'un fœtus est sain ou atteint, les femmes dont les résultats se situent en dehors des paramètres normaux peuvent choisir de subir d'autres tests (échographie ciblée ou amniocentèse) afin qu'on puisse rendre un diagnostic définitif. L'American Society of Human Genetics a élaboré des lignes directrices sur le dépistage par le dosage de l'AFPSM, qui ont été approuvées par le CCGM.

Le dosage de l'AFPSM ne donne pas des résultats concluants. Plusieurs facteurs autres que les malformations fœtales peuvent expliquer des concentrations supérieures d'AFP. De plus, toutes les malformations du tube neural n'entraînent pas une concentration anormalement élevée d'AFPSM. La quantité d'AFPSM peut être au-dessus de la moyenne, mais demeurer à l'intérieur des paramètres « normaux ». En fait, tracer la ligne de démarcation entre la normalité et l'anormalité s'avère très délicat. Si le seuil est fixé trop haut, on obtiendra des résultats faussement négatifs et certaines malformations du tube neural ne seront pas décelées; par ailleurs, s'il est trop bas, on aura alors des résultats faussement positifs et des amniocentèses seront inutilement réalisées. L'établissement du seuil de démarcation est donc affaire de jugement, l'objectif étant d'obtenir le ratio optimal.

En ce qui concerne l'innocuité, aucune étude ne fait état de complications découlant de la prise de sang aux fins du dosage de l'AFPSM dans le programme manitobain; néanmoins, si on procède à d'autres tests comme l'amniocentèse, il y aura les risques habituels que ces tests entraînent. Au Canada, seul le Manitoba offre le dosage de l'AFPSM dans le cadre d'un programme provincial (l'Ontario a, pour sa part, mis en œuvre un programme qui inclut le dosage de l'AFPSM et qui est offert à toutes les femmes enceintes). Le programme manitobain s'est avéré efficace pour dépister les malformations du tube neural; on a noté une diminution de 50 pour 100 de l'incidence de nouveau-nés vivants atteints d'une anomalie du tube neural depuis l'implantation du programme, en 1985. En 1989, environ 60 pour 100 des femmes enceintes du Manitoba ont subi ce test<sup>12</sup>. Les résultats se comparent à ceux de programmes similaires en cours dans d'autres pays.

Comme nous l'avons vu plus tôt dans le présent chapitre, le programme manitobain de dosage de l'AFPSM connaît de sérieux problèmes pour ce qui touche le counseling et le consentement éclairé. Quant à l'analyse des échantillons et au suivi, nous croyons toutefois que le dosage

de l'AFPSM est un outil efficace et que ce test est utilisé de manière appropriée. Il existe des documents d'information pour les patientes et les médecins, le programme est réalisé par un personnel de laboratoire expérimenté et des lignes directrices écrites précisent clairement la façon de faire le suivi en cas de résultats anormaux et désignent les personnes qui doivent assurer ce suivi.

On ne peut dire la même chose en ce qui concerne l'utilisation croissante du dosage de l'AFPSM dans les autres provinces, où l'on note l'absence de programme défini et un manque d'uniformité quant à l'existence d'un service de suivi. En 1989, 50 180 femmes de huit provinces différentes ont subi ce test; un peu moins de 10 000 de ces tests ont été effectués au Manitoba. Des 37 825 dosages réalisés en Ontario, 10 000 ont été effectués par des laboratoires privés. La Colombie-Britannique a également fait subir un nombre considérable de tests, mais cette province n'a pas de programme provincial établi; l'Ontario n'a par ailleurs adopté le sien que récemment.

Cette prolifération de dosages de l'AFPSM en dehors des programmes officiels est inquiétante. Nos recherches montrent que les indications médicales pour lesquelles ce test est offert varient énormément d'une région à l'autre du pays. À certains endroits, le test est prescrit de façon courante par les médecins, tandis qu'à d'autres il est offert soit couramment, soit seulement aux femmes à risque, selon le médecin.

La nature et la qualité du suivi psychologique varient également. Là où le centre de génétique analyse les échantillons d'AFPSM, celui-ci dispense également les services de suivi psychologique. Mais dans les autres cas, en particulier lorsque les échantillons sont confiés à des laboratoires privés, le soutien psychologique est laissé au médecin généraliste ou à l'obstétricien, qui n'a pas toujours les connaissances ou l'expérience nécessaires pour dispenser un service adéquat. Comme dans le cas des échographies de routine, ces variations reflètent l'absence de lignes directrices et de normes claires concernant la réalisation du dosage de l'AFPSM et du suivi psychologique.

---

La Commission est d'avis que ce test ne devrait être utilisé comme test de dépistage de routine qu'aux endroits où il existe un programme financé par le gouvernement, prévoyant la diffusion de renseignements clairs aux femmes, l'information des médecins au sujet du programme et l'accès aux installations et aux ressources requises pour assurer une interprétation précise des résultats et, lorsque ceux-ci sont anormaux, un suivi comprenant notamment un service de soutien psychologique.

---

Compte tenu des problèmes associés à la prolifération des dosages de l'AFPSM, la Commission est d'avis que ce test ne devrait être utilisé comme test de dépistage de routine qu'aux endroits où il existe un programme financé par le gouvernement, prévoyant la diffusion de renseignements

clairs aux femmes, l'information des médecins au sujet du programme et l'accès aux installations et aux ressources requises pour assurer une interprétation précise des résultats et, lorsque ceux-ci sont anormaux, un suivi comprenant notamment un service de soutien psychologique. En outre, de toutes récentes données indiquent qu'une augmentation de la quantité d'acide folique dans le régime alimentaire de la femme pourrait réduire le risque de malformations du tube neural; il faudrait donc, avant de déterminer s'il faut accroître le recours à ce test et de quelle manière, tenir compte de l'effet possible de nouvelles stratégies de prévention sur l'utilité du dosage de l'AFPSM ou la demande.

Il est très difficile de déterminer si le dosage de l'AFPSM doit être offert de manière généralisée. Nous ne sommes pas en mesure de dicter une ligne de conduite aux provinces, surtout dans un domaine où la technologie évolue si rapidement. C'est sans doute un dossier à l'égard duquel le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction voudra effectuer des études et faire des recommandations. Nous croyons toutefois que si le dosage de l'AFPSM est offert de façon courante, cela doit se faire dans le cadre d'un programme bien conçu, administré par le système de santé publique. La Commission recommande

**227. Que le dosage de l'AFPSM soit offert de manière généralisée uniquement dans le cadre d'un programme qui adhère aux lignes directrices établies par l'American Society of Human Genetics et approuvées par le Collège canadien de généticiens médicaux; que ces programmes soient offerts sur la base d'un choix éclairé et prévoient les ressources nécessaires en matière de laboratoires, de counseling et de diagnostic prénatal; et que ces programmes soient associés à des centres de génétique autorisés.**

**228. Que là où les ressources requises pour mettre sur pied de tels programmes et offrir les services de counseling connexes n'existent pas, le test soit offert par les centres de génétique autorisés uniquement aux patientes à risque élevé.**

**229. Que les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé ne remboursent pas aux médecins ou laboratoires le coût des dosages de l'AFPSM réalisés en dehors de ces programmes.**

*Triple dosage* : Le dosage de l'AFPSM est une technique conçue pour déceler des concentrations anormalement élevées de la protéine. Il a toutefois été démontré récemment qu'un faible taux d'AFPSM est une indication d'un risque accru d'aberration chromosomique chez le fœtus. Le test est moins précis pour dépister le syndrome de Down que pour déceler les malformations du tube neural, mais on a amélioré le taux d'exactitude en mesurant également d'autres marqueurs biochimiques qui ont tendance à être modifiés en présence de certaines anomalies chromosomiques. Ces marqueurs additionnels sont la gonadotrophine chorionique humaine et l'œstriol non conjugué; lorsque les trois tests sont réalisés ensemble, on parle alors de « triple dosage ». Outre ces marqueurs hormonaux, d'autres marqueurs biochimiques peuvent améliorer l'efficacité du test sérique pour le dépistage de divers risques obstétricaux et génétiques, comme certaines malformations fœtales et l'inhibition de la croissance intra-utérine<sup>13</sup>.

Certains soutiennent que les résultats du triple dosage pourraient remplacer l'âge maternel avancé comme principale indication de l'amniocentèse pour la détection des aberrations chromosomiques. L'analyse serait aussi moins coûteuse et permettrait de dépister plus d'affections tout en réduisant le nombre d'amniocentèses.

Si le triple dosage et les autres techniques actuellement mises au point pour tester le sang maternel peuvent comporter beaucoup d'avantages, il demeure cependant crucial que leur application généralisée ne soit offerte que dans le cadre d'un programme bien établi et doté de ressources suffisantes pour offrir l'aide et le soutien psychologiques essentiels à tout choix éclairé. Il faut donc au préalable faire une bonne planification, repérer les ressources et le personnel nécessaires, affecter les ressources financières et procéder au dosage à l'intérieur de programmes pilotes. Si ces conditions n'étaient pas remplies — planification et mise en place des ressources pour assurer aide et soutien psychologiques — le dosage à grande échelle pourrait s'avérer plus néfaste que profitable.

Le triple dosage est l'un de plusieurs nouveaux tests en voie de mise au point; dans la section qui suit, nous verrons comment ces nouvelles techniques devraient être évaluées et quelles sont nos recommandations à cet égard.

## **Évaluation des nouvelles techniques de diagnostic prénatal**

Plusieurs méthodes de DPN sont au stade expérimental ou ont déjà été mises au point, mais sont encore peu utilisées (voir l'encadré). Nous pouvons présumer que le rythme de développement technologique ne ralentira pas. Le désir d'en savoir plus sur le développement du fœtus durant

les grossesses à risque élevé, de concert avec la progression continue de la science, entraînera probablement un flot ininterrompu d'innovations. Il est donc essentiel d'instaurer un solide mécanisme d'évaluation des techniques. Pour déterminer la nature de ce mécanisme, nous pouvons nous inspirer de ce qui s'est passé lorsque les premières techniques de DPN ont été introduites et évaluées au Canada.

Comme nous l'avons vu, le dossier de l'évaluation des techniques au Canada n'est pas uniforme. En ce qui concerne le DPN, nous avons constaté (bien qu'en périphérie la situation ait été très différente) que les centres de génétique qui dispensent les principaux tests diagnostiques ont fait preuve d'un haut niveau de coopération et de discipline relativement à l'introduction des nouvelles techniques. Ceux-ci ont également veillé à ce que les nouvelles techniques ne soient pas utilisées, sauf dans le cadre d'essais cliniques, avant qu'on ait pu vérifier leur innocuité et leur exactitude. L'évaluation, l'implantation et l'utilisation, tant de l'amniocentèse que du PVC, sont de bons exemples d'évaluation de techniques qui donnent un sens concret à la notion plus large de médecine solidement étayée.

Le Canada a été un chef de file dans le domaine des essais cliniques portant sur les techniques de DPN avant leur utilisation dans la pratique médicale.

- Les premières lignes directrices relatives à la prestation de services de DPN ont été publiées en 1974, dans le cadre d'un effort conjoint de la Société de génétique du Canada (ancien nom du CCGM), de la Société canadienne de pédiatrie et de la SOGC. C'était la première fois au monde qu'on établissait des lignes directrices concernant la prestation de services dans ce domaine. Celles-ci ont été mises à jour en 1983, en 1991 et de nouveau en 1993.
- Une étude multicentrique de l'amniocentèse réalisée en collaboration en 1976, avec l'appui du CRM, a permis de démontrer l'innocuité et l'efficacité de cette technique et a contribué à l'adoption de normes internationales relatives à l'amniocentèse.
- Le Canada a récemment effectué la première étude clinique randomisée, comparant le PVC et l'amniocentèse de second trimestre. Cette étude a été rendue possible grâce à une entente volontaire intervenue entre tous les centres de génétique en vertu de laquelle les PVC n'étaient réalisés que dans le cadre de l'étude.
- Un projet d'étude clinique visant à comparer l'amniocentèse précoce et l'amniocentèse de deuxième trimestre a été élaboré avec la collaboration des centres de génétique du pays; on cherche à obtenir le financement d'un projet pilote avant d'offrir la technique à titre de service.

### Nouvelles techniques de DPN

**Diagnostic préimplantatoire :** Le diagnostic préimplantatoire est une méthode expérimentale de diagnostic prénatal liée à la fécondation *in vitro* (voir le chapitre 20). Des œufs sont prélevés des ovaires de la femme et fécondés *in vitro*. Après plusieurs divisions cellulaires, une ou plusieurs cellules sont extraites et analysées. Si l'on ne détecte pas d'anomalie chromosomique ou congénitale, l'embryon peut être implanté dans l'utérus. Cela permet d'éviter d'avoir à prendre une décision concernant l'interruption de la grossesse si le DPN révèle une maladie héréditaire, puisque le diagnostic est posé *avant* le début de la grossesse. Toutefois, même si le diagnostic préimplantatoire s'avérait réalisable, la plupart des couples à risque continueront probablement de préférer les techniques de DPN comme l'amniocentèse, qui sont moins invasives et plus fiables. Le taux de survie des embryons implantés à la suite du test de diagnostic préimplantatoire est d'environ 20 pour 100, alors qu'il est de plus de 99 pour 100 dans le cas de l'amniocentèse. Les données sur l'innocuité et l'efficacité du diagnostic préimplantatoire sont rares, mais continuent d'être recueillies. Elles indiquent pour le moment que le diagnostic préimplantatoire est une technique difficile, invasive, coûteuse et inefficace, pour laquelle les indications médicales sont très limitées.

**Diagnostic prénatal à partir de cellules fœtales dans le sang maternel :** On retrouve dans le sang des femmes enceintes un petit nombre de cellules fœtales. Comme les nouvelles techniques d'amplification de l'ADN permettent de poser un diagnostic de maladie héréditaire à partir d'un très petit nombre de cellules, les chercheurs envisagent d'utiliser ces cellules fœtales aux fins du DPN. Alors que d'autres tests de DPN sur des échantillons de sang maternel se fondent sur les marqueurs biochimiques, cette méthode permet une analyse des cellules fœtales elles-mêmes, et donc des chromosomes et gènes fœtaux. S'il est efficace, le DPN à partir de cellules fœtales dans le sang maternel pourrait devenir une méthode non invasive, relativement sûre et économique de dépistage des anomalies chromosomiques et des affections monogéniques au tout début de la grossesse. Cette technique est encore expérimentale et on ignore toujours à quel point elle est exacte et efficace. Des essais cliniques sont en cours aux États-Unis et en France, mais le DPN par analyse des cellules fœtales n'est pas jugé suffisamment fiable pour servir de test diagnostique pour le moment.

**Imagerie par résonance magnétique (IRM) :** L'IRM est une technique qui permet d'obtenir une image visuelle du corps et de ses organes. Elle est similaire à l'échographie en ce sens qu'elle est non invasive et peut fournir une image détaillée des tissus pour les grossesses normales et anormales. On considère qu'elle pourrait être le complément de l'échographie car elle permettrait de clarifier des résultats ambigus. Toutefois, l'IRM est très coûteuse et peu répandue. Elle ne permet pas encore l'imagerie en temps réel et l'équipement n'est pas aussi mobile que l'appareil d'échographie. Jusqu'à maintenant, les études sur l'innocuité de l'IRM ne font état d'aucun effet adverse aux niveaux utilisés à des fins diagnostiques. Cependant, les effets biologiques possibles sur le fœtus n'ont pas encore fait l'objet

(suite à la page suivante)



(suite)

d'études suffisantes pour qu'on puisse recommander le recours généralisé à cette technique.

**Embryoscopie** : L'embryoscopie permet d'examiner l'embryon à l'aide d'un endoscope. Il s'agit d'une technique toute récente, encore en voie d'être mise au point. Il existe peu de données sur les risques associés à cette technique, mais il semble qu'ils soient plus grands que ceux de l'amniocentèse et d'autres méthodes de DPN; on note entre autres les risques de perte fœtale à la suite d'une infection, d'hémorragie et d'avortement spontané. Il y aurait également un risque important de travail et d'accouchement prématurés. Toute embryoscopie est effectuée dans le cadre de recherches.

Le mérite de ces réalisations revient en grande partie au CCGM. Dès que l'amniocentèse a commencé à être offerte au Canada, aux débuts des années 1970, il est apparu évident qu'il fallait établir des lignes directrices, un programme de contrôle de la qualité, un mécanisme d'agrément des praticiens et des programmes de formation reconnus. La création du CCGM, en 1975, visait à faire en sorte que ces services soient dispensés de manière sûre, efficace et non directive.

Le dossier du Canada en matière d'évaluation des techniques de DPN dans les centres est donc excellent. Par ailleurs, si l'on examine la façon dont les tests de DPN réalisés dans le milieu médical en général (comme l'échographie de routine et le dosage de l'AFPSM) ont été introduits et évalués, un tout autre portrait de la situation apparaît. L'échographie de routine, par exemple, a simplement proliféré au lieu de faire l'objet d'une évaluation puis d'une implantation, ce qui montre qu'on ne peut tenir pour acquis que l'introduction des techniques de DPN se fera de manière disciplinée. Il en va de même pour le dosage de l'AFPSM, qu'on utilise de façons très diverses dans différentes provinces. Seul le Manitoba a procédé à une évaluation de cette technique comme test de dépistage avant d'en autoriser l'usage généralisé, même si l'Ontario a lancé récemment un programme à l'échelle de la province.

---

Le dossier du Canada en matière d'évaluation des techniques de DPN dans les centres est donc excellent. Par ailleurs, si l'on examine la façon dont les tests de DPN réalisés dans le milieu médical en général (comme l'échographie de routine et le dosage de l'AFPSM) ont été introduits et évalués, un tout autre portrait de la situation apparaît.

---

Pourquoi ces tests de dépistage ont-ils proliféré sans avoir fait au préalable l'objet d'une évaluation adéquate? Cela s'explique en partie par

le fait que, ces tests étant non invasifs, ils sont relativement faciles à réaliser : aucune compétence spéciale n'est requise pour faire une prise de sang ou même pour effectuer une échographie de routine, et les procédés posent peu de risques immédiats à la femme enceinte ou au fœtus. Par conséquent, des milliers de médecins au Canada pourraient, s'ils le voulaient, faire subir ces tests. Par contraste, moins d'une centaine de professionnels de la santé travaillent dans les 22 centres de génétique canadiens. Il va sans dire qu'il est beaucoup plus difficile de surveiller l'introduction et la diffusion de nouvelles techniques dans le premier cas.

L'adoption rapide et généralisée de l'échographie prénatale de routine montre que les leçons apprises et les modèles élaborés par les centres à l'égard des tests de nature invasive n'ont pas été appliqués efficacement aux méthodes moins invasives. Cela est très inquiétant, car le degré d'effraction et le risque immédiat ne devraient pas être les principaux facteurs servant à déterminer si l'évaluation des techniques doit se faire avant que l'utilisation d'un procédé ne se répande. Le recours à des techniques inefficaces soumet des personnes à des tests inutiles et encourage une médicalisation à outrance. De plus, la prestation de services inutiles peut entraîner des coûts considérables, ce qui contrevient au principe de l'utilisation judicieuse des ressources. Pour toutes ces raisons, le recours à des techniques inefficaces est contraire à l'éthique. Par conséquent, tous les tests, peu importe leur degré d'effraction ou de risque, doivent être évalués en fonction de mêmes critères stricts, axés sur les résultats.

En outre, le fait qu'un test soit non invasif ou facile à administrer ne révèle rien sur les ressources de laboratoire et d'analyse souvent considérables qui sont mobilisées pour fournir des résultats concluants ou un service de counseling approprié. Un test non invasif peut être facile à administrer, mais il est peu probable que les compétences requises pour assurer un soutien psychologique adéquat en cas de résultats anormaux soient liées à l'aptitude à administrer le test. Par exemple, si la méthode de l'analyse des cellules fœtales présentes dans le sang de la femme enceinte s'avérait possible, on pourrait être témoin de la situation suivante : des prises de sang effectuées en grand nombre avant la mise en place des ressources et des installations nécessaires à l'interprétation des résultats et au suivi.

Il faut donc adopter sciemment une approche solidement étayée à l'égard de toutes les techniques de DPN actuelles et à venir. Les nouvelles techniques de DPN qu'on travaille à mettre au point présentent divers degrés de risque et d'effraction. Certaines des méthodes les plus invasive, risquées et coûteuses (comme le diagnostic préimplantatoire) feront sans doute l'objet de la même évaluation approfondie que l'amniocentèse et le PVC avant leur introduction. À ce sujet, le sous-comité de la procréation assistée de la commission nationale sur les techniques de reproduction voudra peut-être, au moment d'examiner les propositions concernant le recours au diagnostic préimplantatoire, consulter le sous-comité du

diagnostic prénatal et de la génétique, qui pourrait faire des recommandations additionnelles étant donné son expérience dans le domaine des tests génétiques. La plupart des nouvelles techniques de DPN sont évaluées selon ce qu'on appelle parfois le modèle du « consensus scientifique », c'est-à-dire un échange informel d'information, la réalisation de petits projets pilotes et la publication d'articles dans des revues spécialisées. Peuvent suivre des essais cliniques qui visent à établir si une technique est sûre et efficace, mais son utilisation à grande échelle précède souvent l'obtention des résultats de ces essais.

Ce modèle a bien servi le Canada, du moins en ce qui concerne l'évaluation des techniques de DPN. Toutefois, il serait souhaitable de créer un mécanisme officiel d'évaluation des techniques afin de garantir que tous les nouveaux tests prénatals soient examinés en profondeur,

---

Il serait souhaitable de créer un mécanisme officiel d'évaluation des techniques afin de garantir que tous les nouveaux tests prénatals soient examinés en profondeur.

---

tout particulièrement ceux qui sont offerts par le milieu médical en général. Un mécanisme officiel contribuerait également à l'obtention des sommes requises pour la réalisation des grandes études qui serviront à produire les données grâce auxquelles on pourra pratiquer une médecine fondée sur des méthodes éprouvées. Par exemple, une grande étude multicentrique sur l'échographie de routine coûterait plusieurs millions de dollars; mais comme jusqu'à 100 millions de dollars sont consacrés annuellement à la réalisation de ces échographies au Canada, il serait crucial de déterminer s'il faut continuer d'offrir ce service.

Il importe de reconnaître que les essais cliniques qui visent à évaluer de faibles risques nécessitent un nombre de participantes si élevé que les techniques évaluées pourraient presque être considérées comme étant largement répandues. Les différences importantes sont les suivantes : 1) les centres participants acceptent d'appliquer les mêmes protocoles de la même façon et de consigner leurs données de la même manière; 2) si l'étude est randomisée, les participantes doivent accepter la randomisation. (La randomisation aux fins d'une étude est conforme à l'éthique lorsqu'on ignore si le test à l'étude est utile, car des personnes pour qui ce test est indiqué le subissent sans toutefois participer à l'étude); et 3) le financement des essais est pris à même les budgets de recherche.

À ce jour, le CRM a financé les essais cliniques réalisés dans ce domaine. Cependant, il n'a pas suffisamment de fonds, à l'heure actuelle, pour financer d'autres études coûteuses, ce qui signifie que le fardeau du financement devra de plus en plus être assumé par les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé. Cela est tout à fait justifié puisque c'est à ces ministères qu'il incombe de financer et de gérer le système de soins de santé et que l'évaluation des techniques s'inscrit dans cette responsabilité. Toutefois, les provinces et les territoires ne sont pas tous en

mesure de financer leurs propres essais cliniques et, de toute façon, cela entraînerait des chevauchements inutiles. Il faut donc adopter un mécanisme officiel pour établir les priorités et coordonner le financement des essais cliniques dans ce domaine.

En outre, les ministères de la Santé et les représentants du milieu ont peu participé aux décisions d'orientation concernant l'utilisation de la technologie. Encore là, l'adoption d'un mécanisme officiel permettrait de remédier au problème. Nous sommes d'avis que l'évaluation des techniques de DPN requiert la contribution de nombreux groupes et que le forum tout indiqué pour ce processus est la commission nationale dont nous préconisons la création. La Commission recommande

**230. Que la commission nationale sur les techniques de reproduction crée et dirige un sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique, qui serait composé de représentants et représentantes d'associations professionnelles compétentes, des ministères provinciaux et territoriaux de la Santé, du ministère fédéral de la Santé ainsi que de membres de groupes et de personnes défendant les intérêts des patients et patientes, des personnes handicapées et des autres segments clés de la société; ce sous-comité serait chargé :**

- a) d'élaborer des normes et lignes directrices relatives à l'évaluation des techniques de diagnostic prénatal en fonction du principe que toute nouvelle technique utilisée dans les centres dispensant des services de diagnostic prénatal et de génétique doit être évaluée en profondeur avant son introduction et sa diffusion;
- b) d'élaborer, de financer (ou de coordonner le financement provenant des provinces et des territoires) et de mettre en œuvre un mécanisme permettant de répertorier et d'évaluer de façon régulière et suivie les nouveaux tests et procédés de diagnostic prénatal, dans le but de déterminer leur potentiel d'utilisation en tant que services; doivent également être suivies les nouvelles techniques de diagnostic prénatal utilisées à l'extérieur des centres, c'est-à-dire par le milieu médical en général;

- c) de faire le suivi de toutes les questions pertinentes touchant l'évaluation prospective ou rétrospective des techniques de diagnostic prénatal, leur implantation et leur diffusion, et de fournir des conseils à ce sujet;**
- d) de garantir que toutes les personnes participantes soient pleinement informées des risques avant qu'elles ne consentent à prendre part à un essai clinique portant sur une technique donnée.**

Le mécanisme d'évaluation que nous venons de décrire vise à compléter, et non à concurrencer, le processus décisionnel des ministères provinciaux et territoriaux de la Santé en matière d'évaluation des techniques et d'affectation des ressources. Il est pratiquement impossible de prévenir l'utilisation généralisée d'une technique une fois que les provinces et les territoires ont accepté de financer ou d'approuver son acquisition et son utilisation (p. ex. en faisant de la méthode un service couvert par le régime provincial ou territorial d'assurance-maladie). Les décisions prises par les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé en matière de financement constituent probablement le facteur le plus important pour ce qui est d'assurer la prévention de l'utilisation abusive des techniques ou procédés de DPN.

Dans le passé, les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé ont souvent financé des techniques avant que celles-ci n'aient été adéquatement évaluées, laissant aux divers collèges professionnels et associations médicales le soin d'établir des lignes directrices et se fiant à la coopération et à l'auto-discipline des praticiens pour éviter qu'elles ne soient utilisées dans des conditions non éprouvées.

L'expérience vécue avec l'amniocentèse et le PVC montre qu'une telle approche peut donner de bons résultats. Mais s'il est réaliste de se fier à la collaboration volontaire de 22 centres de génétique, il en va tout autrement pour ce qui est de s'assurer la coopération de plus de 10 000 omnipraticiens et obstétriciens. La prolifération des échographies prénatales de routine démontre qu'il est imprudent de compter sur les médecins pour établir des limites (ce n'est d'ailleurs pas leur rôle) et que persister dans cette voie pourrait mener à une hausse rapide des coûts.

La décision de ne pas financer de nouvelles techniques avant qu'elles n'aient fait l'objet d'une évaluation appropriée est particulièrement souhaitable lorsqu'une nouvelle technique ou méthode (p. ex. le dosage de l'AFPSM et d'autres procédés à

---

Les ministères de la Santé devraient donc exiger et financer une évaluation des techniques plus rigoureuse avant d'accepter de payer pour un service donné.

---

venir) peut se répandre aisément et être utilisée par un large éventail de praticiens. Les ministères de la Santé devraient donc exiger et financer une évaluation des techniques plus rigoureuse avant d'accepter de payer pour un service donné. Ce principe a été reconnu par presque toutes les provinces et territoires au cours de récentes réformes des soins de santé. Les ministères fédéral, provinciaux et territoriaux de la Santé ont la capacité, même en période de contraintes financières, de stimuler et de financer la réalisation d'essais cliniques pour les nouvelles techniques, et il est souhaitable qu'ils le fassent.

L'existence d'un sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique relevant de la commission nationale sur les nouvelles techniques de reproduction serait un atout majeur pour les provinces à mesure qu'elles s'attaqueront plus activement à la question de l'évaluation des techniques. Tout d'abord, le sous-comité financerait les essais cliniques les plus urgents, contribuant ainsi aux processus provinciaux ou territoriaux d'évaluation technologique. Il pourrait également travailler de concert avec la conférence des sous-ministres de la Santé à répertorier les essais cliniques (et les projets pilotes de programmes) qui devraient être mis sur pied et financés conjointement par les provinces et territoires. On éviterait ainsi les chevauchements inutiles puisque les résultats obtenus dans une province ou un territoire pourraient probablement être applicables ailleurs. Dans le cas des thérapies relativement inhabituelles, les provinces et territoires pourraient se regrouper afin d'établir un échantillon d'une taille suffisamment importante pour qu'une étude puisse donner des résultats concluants. Pour ce qui est des autres traitements, la collaboration entre les provinces et territoires permettrait la création d'un échantillon assez considérable beaucoup plus rapidement que ne pourrait le faire une province ou un territoire œuvrant seul.

De manière générale, le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique, par ses fonctions d'établissement de normes et de lignes directrices ainsi que de collecte de données (examinées en détail plus bas), serait en mesure de fournir des renseignements essentiels sur lesquels les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé pourraient fonder leurs décisions concernant, entre autres, l'affectation des ressources. Le sous-comité produirait des données sur les activités des établissements et des praticiens ainsi que sur la qualité et les résultats de ces activités, données

---

La plupart des provinces ont seulement un ou, au plus, deux centres de génétique; à défaut de données comparatives provenant de toutes les régions du pays, il serait difficile d'évaluer la qualité du travail et les résultats obtenus dans l'un ou l'autre des divers centres de génétique.

---

qui serviraient à des fins de planification et de répartition des ressources. Cette information permettrait l'élaboration des normes de soins appropriées

et faciliterait la prise de décisions sur l'acquisition de nouvelles installations et techniques.

Sans la collecte et l'évaluation de données à l'échelle du pays, rendues possibles par l'existence du sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique, certaines provinces et certains territoires seraient en mauvaise posture pour évaluer leurs nouvelles techniques de DPN. En effet, la plupart des provinces ont seulement un ou, au plus, deux centres de génétique; à défaut de données comparatives provenant de toutes les régions du pays, il serait difficile d'évaluer la qualité du travail et les résultats obtenus dans l'un ou l'autre des divers centres de génétique.

Les activités de collecte de données et les recommandations du sous-comité procureraient donc des avantages certains aux ministères provinciaux et territoriaux de la Santé, qui doivent gérer des systèmes de soins de santé de plus en plus complexes. Si une province ou un territoire prend une décision en matière d'affectation des ressources qui s'éloigne de l'approche adoptée ailleurs, le ministère de la Santé serait au moins en mesure de connaître la base des services et des normes dont il se dissocie et la raison pour laquelle il procède ainsi.

Bref, le mécanisme d'évaluation des techniques que nous proposons, qui serait coordonné par le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique, et les processus provinciaux et territoriaux d'évaluation technologique existants se renforcent mutuellement. L'évaluation des techniques prônée et surveillée par le sous-comité serait un exercice futile si les provinces et territoires acceptaient de financer des techniques qui n'ont pas été adéquatement évaluées et, à l'inverse, les provinces et territoires seraient incapables de prendre des décisions éclairées en matière d'affectation des ressources sans les données recueillies par le sous-comité.

Afin de promouvoir cette collaboration, il faudrait établir, par l'entremise de la Conférence des sous-ministres de la Santé, un processus de consultation officiel entre le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique et les ministères provinciaux et territoriaux de la Santé et tout comité consultatif provincial ou organisme équivalent. La Commission recommande

**231. Que les questions touchant l'évaluation et l'utilisation des techniques fassent l'objet de consultations au moins annuelles réunissant le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction et la Conférence des sous-ministres de la Santé ainsi que d'autres représentants des ministères provinciaux et territoriaux de la Santé.**

## Un système responsable et bien géré : les centres de génétique

La société canadienne est à la croisée des chemins en ce qui concerne la gestion des techniques et des ressources de DPN. Ce n'est qu'en adoptant des politiques et des normes cliniques communes que nous pourrions mieux organiser les divers éléments du DPN que nous venons d'examiner, de façon à servir la population canadienne de manière équitable et éthique à l'échelle du pays.

Si cette approche commune n'est pas adoptée, une mosaïque de plus en plus inéquitable de services s'installera au gré de décisions ponctuelles, certaines prises par les ministères de la

Santé sous la pression de divers groupes d'intérêt, d'autres, par des praticiens travaillant sans lignes directrices claires et d'autres encore, par des associations professionnelles. Des décisions seront même prises par tâtonnements ou par défaut. Non seulement une telle situation serait-elle regrettable, mais en ne faisant rien pour l'éviter, on irait à l'encontre de l'éthique : en effet, on verrait augmenter les risques pour les personnes et diminuer la probabilité d'une prestation équitable de soins sûrs et éprouvés, et d'une utilisation responsable des ressources. Étant donné les répercussions sociales qu'aurait une mauvaise utilisation des techniques et des ressources, et l'obligation de protéger des intérêts fragiles, il est absolument crucial d'établir une intervention coordonnée à l'échelle du pays.

Nous présentons donc un plan en vue d'orienter l'évolution future des pratiques de DPN au Canada vers la mise sur pied d'un système national de services et de normes intégrés, dans les limites établies, en vue de garantir que seules les utilisations acceptables sur le plan éthique et social soient autorisées. Comme nous l'avons vu dans le présent chapitre, la prestation des services de DPN au Canada se fait dans deux contextes très différents : les centres de génétique et les cabinets des médecins traitants. Nous commencerons par décrire les réformes requises dans les centres de génétique et le réseau d'orientation avant d'examiner en détail le rôle du DPN et du sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale.

Nos recherches montrent que les centres de génétique ont, de manière générale, dispensé des services de DPN de façon sûre et éthique. Cela est dû en grande partie aux efforts du CCGM et à l'efficacité de ses lignes

---

La société canadienne est à la croisée des chemins en ce qui concerne la gestion des techniques et des ressources de DPN. [...] Nous présentons donc un plan en vue d'orienter l'évolution future des pratiques de DPN au Canada vers la mise sur pied d'un système national de services et de normes intégrés, dans les limites établies, en vue de garantir que seules les utilisations acceptables sur le plan éthique et social soient autorisées.

---



directrices concernant l'agrément des centres de génétique, la tenue de dossiers, la prestation de services de soutien psychologique non directif, les indications médicales relatives aux tests, la formation des fournisseurs de services et la reconnaissance de leur compétence.

La participation au processus d'agrément du CCGM est volontaire; actuellement, 12 des 22 centres dispensant des services de DPN n'ont ni demandé ni obtenu de permis. L'absence de permis ne signifie pas nécessairement l'application de normes inférieures, mais seule la participation de tous les centres nous permettra de suivre l'évolution des pratiques de DPN dans tout le pays et de faire en sorte que les normes et le contrôle de la qualité se maintiennent.

Par exemple, les lignes directrices du CCGM stipulent qu'en l'absence de toute autre indication, l'anxiété d'une femme enceinte ne justifie pas un test de DPN. Nous savons toutefois que certains tests de DPN sont réalisés pour cette raison, y compris des tests invasifs qui comportent des risques pour le fœtus et la femme enceinte. Il est important de pouvoir repérer ces pratiques et de prendre les mesures préventives appropriées. De même, bien que nous n'ayons trouvé aucune preuve appuyant l'allégation que des centres de génétique exigent, comme condition préalable aux tests, un engagement à mettre fin à la grossesse, il est essentiel que les décisions ou les politiques à l'égard de valeurs aussi fondamentales ne soient pas laissées à la discrétion des médecins.

Par ailleurs, les recherches menées par la Commission ont révélé des écarts qualitatifs et quantitatifs dans la tenue des dossiers des centres de génétique. Par exemple, trois centres ont déclaré ne pas recueillir de façon régulière des données sur l'issue de la grossesse après les tests, tandis qu'un autre ne faisait le suivi que dans les cas à risque élevé. Pour assurer une surveillance adéquate de l'évolution des services prénatals, il faut que soit uniformisée la collecte des données dans les centres.

En résumé, le système d'agrément existant, basé sur la conformité volontaire, est inadéquat de plusieurs façons. Puisqu'il est volontaire, nous n'avons aucun moyen de savoir si des lignes directrices sont appliquées uniformément dans chacun des 22 centres, rien n'obligeant les centres agréés à se conformer aux lignes directrices. Il n'y a aucune façon d'évaluer la formation et la compétence des conseillers dans tous les centres. Il est impossible de suivre l'évolution de la pratique du DPN et d'assurer le maintien de normes et de mécanismes de contrôle de la qualité. La collecte systématique des données nécessaire pour poursuivre l'évaluation des techniques ne se fait pas. Pour remédier à ces lacunes, nous sommes d'avis que l'obtention d'un permis devrait être obligatoire pour les centres de génétique. Toutefois, avant l'octroi de permis, nous recommandons que les 12 centres de génétique qui ne sont pas agréés soumettent au CCGM une demande d'examen et d'agrément préalable, de sorte que les éléments énumérés ci-dessus puissent être examinés par cet organisme. Celui-ci possède en effet l'expérience et la compétence requises pour évaluer de nombreux aspects de la prestation des services ainsi que les

qualifications du personnel des centres. Toutefois, la Commission recommande en outre

**232. Que tous les centres de génétique et autres établissements qui posent des diagnostics prénatals pour la détection de maladies héréditaires et d'anomalies congénitales soient tenus d'obtenir un permis de la commission nationale sur les techniques de reproduction.**

Comme condition d'obtention d'un permis, les centres de génétique devront se conformer à des lignes directrices qui seront établies par le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique relevant de la commission nationale sur les techniques de reproduction. Ces lignes directrices porteraient notamment sur les qualifications des praticiens employés par les centres, la tenue des dossiers, les services de soutien psychologique, le consentement éclairé et l'adoption d'un code de pratique. Tout manquement pourrait entraîner le retrait du permis.

Le processus de délivrance de permis que nous proposons pousse plus loin le mécanisme d'agrément élaboré et mis en place il y a plus d'une décennie par le CCGM. En effet, nous croyons qu'il serait indiqué que la commission nationale sur les techniques de reproduction se base sur les méthodes et exigences existantes du CCGM pour établir les conditions d'obtention de permis. Les membres du CCGM possèdent les connaissances et l'expérience concrètes nécessaires à cette tâche et devraient contribuer largement à l'exercice, mais la commission nationale devrait être l'ultime responsable des autorisations par l'application du processus de délivrance de permis.

Il est essentiel que l'actuel processus d'agrément volontaire soit officialisé par une loi, sous la gouverne du sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique. L'agrément deviendrait ainsi obligatoire plutôt que volontaire, ce qui garantirait l'efficacité du contrôle de la qualité et de l'évaluation des résultats. En confiant l'agrément à

---

En confiant l'agrément à la commission nationale, on servirait également deux autres objectifs importants : l'information sur les pratiques de DPN au Canada serait rendue publique et l'on disposerait d'un mécanisme permettant la participation du public à la formulation et à la révision des lignes directrices régissant ces pratiques.

---

la commission nationale, on servirait également deux autres objectifs importants : l'information sur les pratiques de DPN au Canada serait rendue publique et l'on disposerait d'un mécanisme permettant la participation du public à la formulation et à la révision des lignes directrices

régissant ces pratiques. À ce jour, la population a peu contribué à l'établissement des lignes directrices relatives à la prestation de services de diagnostic prénatal, et les renseignements publiés sur les pratiques des centres de génétique canadiens sont rares. Nous pensons que la population devrait avoir la possibilité de participer au processus de formulation des lignes directrices et de savoir si celles-ci sont respectées.

## **Conditions d'obtention de permis pour les services de diagnostic prénatal**

La Commission recommande -

- 233. Que les conditions d'obtention de permis pour la prestation de services de diagnostic prénatal s'appliquent à tout médecin, centre ou autre individu ou établissement qui dispense des services de diagnostic prénatal pour lesquels le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction juge un permis nécessaire. Plus particulièrement, nous recommandons que les demandeurs de permis soient tenus d'être préalablement agréés auprès du Collège canadien de généticiens médicaux. Pour le moment, nous recommandons qu'un permis soit obligatoire pour la prestation des services de diagnostic prénatal suivants :**
- a) amniocentèse;**
  - b) prélèvement de villosités chorales (PVC);**
  - c) tout autre examen prénatal de dépistage d'anomalies congénitales et de maladies héréditaires du fœtus qui ne fait pas partie des programmes provinciaux ou territoriaux de dépistage par le dosage de l'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle (AFPSM) ou d'autres programmes provinciaux ou territoriaux d'examen du sang des femmes enceintes, ainsi que des programmes d'échographie autorisés par les provinces ou les territoires.**

**234. Que soit considéré comme une infraction pouvant faire l'objet de poursuites judiciaires le fait de dispenser ce genre de services de diagnostic prénatal sans détenir un permis de la commission nationale sur les techniques de reproduction, ou sans se conformer aux exigences de la commission nationale.**

**235. Que le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction, en collaboration avec les organismes compétents, élabore des normes et des lignes directrices qui constitueront des conditions d'obtention du permis.**

***Distinction entre les techniques expérimentales et les techniques reconnues de diagnostic prénatal***

La Commission recommande en outre que les exigences qui suivent constituent aussi des conditions d'obtention du permis :

**236. Seules devraient être offertes systématiquement les techniques de diagnostic dont l'innocuité et la capacité de diagnostiquer une anomalie congénitale ou une maladie héréditaire donnée sont prouvées. Les techniques dont l'innocuité ou l'efficacité n'a pas encore été établie clairement ne devraient être offertes que dans le cadre d'essais cliniques.**

**237. Les lignes directrices visant à déterminer les techniques de diagnostic prénatal dont l'innocuité et l'efficacité ont été suffisamment prouvées et qui peuvent par conséquent être offertes, ainsi que celles qui sont toujours de nature expérimentale et qui exigent des recherches plus poussées, devraient être élaborées par le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction.**

- 238. Les techniques suivantes, en particulier, devraient être considérées comme expérimentales jusqu'à ce que leur innocuité et leur efficacité soient établies avec plus de certitude :**
- a) les prélèvements de villosités choriales effectués avant la 10<sup>e</sup> semaine de gestation;**
  - b) l'amniocentèse précoce;**
  - c) le diagnostic préimplantatoire;**
  - d) le diagnostic prénatal basé sur le dosage des cellules fœtales dans le sang de la femme enceinte;**
  - e) l'embryoscopie.**

**239. Les techniques de diagnostic prénatal qui restent de nature expérimentale ne devraient être offertes que dans le cadre d'une recherche, le plus souvent dans le cadre d'essais cliniques randomisés multicentriques. Le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction aura la tâche d'élaborer les lignes directrices qui régiront ces essais dans les centres autorisés, notamment le consentement des patientes, la tenue des dossiers, et les autres exigences et précautions.**

**240. Le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction assurera aussi la coordination de la collecte de données, ainsi que de la surveillance et de l'évaluation de la recherche, mesures qui s'imposent pour qu'il soit possible de déterminer si une technique fait partie des techniques expérimentales ou s'il s'agit d'une technique de diagnostic ou d'un traitement reconnu.**

### ***Techniques non permises***

La Commission recommande

**241. Que les lignes directrices relatives à la délivrance des permis aux centres de génétique, élaborées par le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction, interdisent toute altération génétique de l'embryon ou du zygote humain.**

**242. Que la ligne directrice du Collège canadien de généticiens médicaux et de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, selon laquelle le diagnostic prénatal visant à déterminer le sexe du fœtus à des fins non médicales ne doit pas être offert soit observée et que le respect de cette ligne directrice fasse partie des conditions d'obtention du permis.**

### ***Information, consentement et counseling des patientes***

La Commission recommande

**243. Que les services de diagnostic prénatal soient fournis d'une manière qui préserve la vie privée de la patiente et protège son dossier contre tout accès non autorisé par une tierce partie et que la commission nationale sur les techniques de reproduction adopte des procédures et des mesures générales de sécurité pour protéger la vie privée de la patiente et garantir le caractère confidentiel de son dossier médical.**

**244. Que le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction prépare du matériel d'information et des formulaires de consentement normalisés, matériel qui devrait être remis à toutes les patientes qui envisagent de recourir aux services de diagnostic prénatal.**

**245. Que le matériel d'information soit facile à consulter et rédigé dans une langue accessible.**

**246. Que les formulaires de consentement indiquent clairement les techniques que la patiente autorise; que cette dernière ait suffisamment de temps pour discuter du contenu de ces formulaires et pour le comprendre parfaitement, et que ces formulaires de consentement soient signés par la patiente avant le début de toute intervention.**

**247. Qu'il revienne uniquement à la femme concernée de prendre la décision de mettre fin à une grossesse, et que le désir de mettre fin ou non à une grossesse n'influe jamais sur l'accès au diagnostic prénatal.**

**248. Que le counseling génétique fasse partie intégrante des services de diagnostic prénatal et qu'il soit fait par des conseillers et conseillères en génétique possédant une formation et une compétence appropriées. Pour cette raison, entre autres, nous recommandons que les établissements soient préalablement agréés par le Collège canadien de généticiens médicaux, qui est en mesure d'évaluer la compétence de ces professionnels.**

**249. Que le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction se voit confier la responsabilité de préparer le matériel d'information destiné aux patientes portant sur le counseling et les interventions. Ce matériel devrait être conçu de manière à ce que les patientes soient pleinement informées de la probabilité, de la nature de la gravité et des différents types de manifestations de la maladie pour laquelle elles doivent subir un traitement ou une épreuve diagnostique; et qu'elles puissent ainsi prendre la décision la mieux adaptée à leur situation et à leurs besoins particuliers.**

**250. Que des services de counseling avant et après l'interruption de la grossesse soient offerts aux patientes sur place ou par un consultant ou une consultante de l'extérieur, et qu'ils comprennent des services psychologiques en période de deuil.**

### ***Rapports et renouvellement ou révocation des permis***

Outre les conditions particulières d'obtention des permis déjà décrites, la Commission recommande

**251. Que la tenue des dossiers ainsi que la collecte et la transmission des données dans les centres de diagnostic prénatal soient faites conformément aux lignes directrices établies par le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction.**



**252. Que les centres autorisés de diagnostic prénatal présentent à la commission nationale sur les techniques de reproduction des rapports portant sur leurs activités; ces rapports uniformisés devraient être présentés annuellement ou lorsqu'un événement modifie substantiellement les conditions du permis.**

**253. Que les centres de diagnostic prénatal présentent à la commission nationale, tous les cinq ans, une demande de renouvellement de leur permis.**

**254. Que les permis de prestation de services de diagnostic prénatal puissent être révoqués en tout temps par la commission nationale sur les techniques de reproduction lorsqu'il y a eu violation des conditions du permis.**

Ces mesures vont garantir l'uniformité et assurer la surveillance des services fournis par le réseau de DPN partout au pays, afin qu'ils soient dispensés en toute sécurité et selon les règles de la déontologie.

Les services et les établissements qui composent le réseau de DPN peuvent changer avec le temps. Les techniques non invasives de DPN devenant de plus en plus faciles d'accès, il est possible qu'on doive un jour prévoir l'octroi de permis à des établissements autres que les centres de génétique. En Ontario, par exemple, des laboratoires privés non affiliés à des centres de génétique offrent des services de dépistage par le dosage de l'AFPSM. Nous avons recommandé que, pour le moment, cette technique ne soit utilisée qu'à des fins de dépistage dans la population, dans le cadre de programmes provinciaux administrés en collaboration avec les centres de génétique, ces derniers étant en mesure de fournir les services de counseling requis. À notre avis, les laboratoires privés ne devraient pas effectuer ces tests de dépistage dans la population sans cette affiliation, parce qu'ils n'ont ni la compétence ni les conseillers requis pour assurer le suivi une fois les résultats des tests connus.

Il se pourrait, un jour, qu'il soit justifié ou nécessaire que des établissements non affiliés à des centres de génétique effectuent des tests de diagnostic génétique prénatal. Le cas échéant, il serait important de veiller à ce que les établissements visés possèdent la compétence et les ressources nécessaires pour assurer le suivi sur les plans du counseling et du diagnostic, lorsque les résultats des tests se situent en dehors de la

normale. Pour cette raison, le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique devrait examiner le rôle des laboratoires privés et exiger d'eux qu'ils obtiennent un permis, s'il y a lieu. Ce serait le cas, par exemple, des laboratoires qui seraient en mesure de faire des dosages des cellules fœtales dans le sang maternel afin de détecter les maladies héréditaires. Seuls les centres titulaires d'un permis devraient pouvoir faire ce genre de dosage.

## **Un système responsable et bien géré : le réseau d'orientation**

Nos recherches nous ont permis de relever plusieurs problèmes relativement à la prestation de services de diagnostic prénatal dans le vaste réseau des médecins qui dispensent des soins aux femmes enceintes, prescrivent certaines épreuves de DPN et dirigent les patientes vers les centres de génétique. Ces problèmes sont les suivants :

- les connaissances des médecins au sujet des épreuves de DPN mises à leur disposition et de leurs indications varient beaucoup;
- certains médecins n'offrent pas à toutes les femmes qui y sont admissibles la possibilité de subir ces épreuves;
- les services offerts aux femmes varient considérablement d'une province à l'autre;
- les formalités employées pour obtenir des femmes un consentement éclairé, dans le cas du dépistage par le dosage de l'AFPSM, varient également et le counseling de suivi est inadéquat;
- on fait un usage inapproprié de l'échographie de routine pour rassurer les femmes en leur confirmant l'absence d'anomalies chromosomiques;
- un counseling autoritaire et des attitudes inappropriées de la part de certains médecins face au droit des femmes d'agir avec autonomie en matière de reproduction et de choisir ou non d'interrompre la grossesse à la suite d'un DPN.

Bref, il est clair que les praticiens qui exercent en dehors des centres de génétique ont besoin de normes. Pour le moment, il n'existe aucun mécanisme permettant de garantir aux patients et patientes des normes de pratique constantes. Toutefois, ce domaine est difficile à réglementer, vu les milliers d'omnipraticiens et d'obstétriciens qui traitent les femmes enceintes. N'importe quel médecin peut traiter les femmes enceintes et les diriger vers un centre de génétique; par exemple, l'ophtalmologiste qui, en examinant les yeux d'une femme enceinte détecterait une anomalie liée au chromosome X pouvant causer la cécité, pourrait diriger cette patiente vers un centre de génétique.

Il ne serait donc pas réaliste d'exiger que tous les établissements de services médicaux ou tous les professionnels de la santé qui dispensent des services de DPN (autres que ceux que nous avons déjà énumérés) demandent un permis ou un agrément spécial. Toutefois, nous sommes en faveur de l'octroi, par les provinces et territoires, d'un permis aux établissements qui fournissent les services d'échographie prénatale de routine. De plus, pour garantir une certaine normalisation dans la façon de procéder des médecins traitants, nous considérons que de meilleurs modes d'auto-réglementation sont nécessaires. Les associations médicales compétentes, comme les associations de médecins et les facultés de médecine des provinces, la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada et le Collège des médecins de famille du Canada, devraient donc rédiger et distribuer à leurs membres des lignes directrices détaillées visant à régir la prestation des services de DPN. Une meilleure connaissance du DPN par la formation et l'éducation des médecins est aussi nécessaire, de même que des normes de pratique uniformes en ce qui concerne le recours aux épreuves de diagnostic et l'orientation des patientes vers les centres spécialisés. Au début du chapitre, nous avons déjà fait plusieurs recommandations touchant certains aspects particuliers de ces questions. La Commission recommande en outre

**255. Que la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada, l'Association canadienne des radiologistes et le Collège des médecins de famille du Canada révisent leurs lignes directrices relatives à la pratique pour faire en sorte que les médecins qui se servent de l'échographie prénatale n'y recourent pas dans le but de déterminer le sexe de l'enfant (sauf si cela est médicalement justifié) et qu'ils ne cherchent pas délibérément à obtenir ou à fournir ce renseignement, sauf pour des raisons médicales et pour faire suite à une demande, avant le troisième trimestre de la grossesse.**

## **Rôle du sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique**

Nous avons déjà parlé du rôle du sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique de la commission nationale sur les techniques de reproduction dans le cadre de la discussion sur l'évaluation des techniques et dans les recommandations portant sur les services de DPN. Il vaut cependant la peine de regrouper ces différents points, vu le rôle important que

devra jouer le sous-comité aux fins de la préservation de l'intégrité du réseau de services de DPN au Canada.

Le sous-comité serait créé et présidé par la commission nationale sur les techniques de reproduction. Il ferait partie des six sous-comités permanents de la commission, les cinq autres ayant pour objet la prévention de l'infertilité, les services de procréation assistée, les services d'insémination assistée, la recherche sur l'embryon, et la collecte de tissu fœtal pour la recherche et à d'autres fins désignées. Nous recommandons qu'à l'instar de la commission nationale, la moitié des membres du sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique soient des femmes et que tous ses membres connaissent l'approche multidisciplinaire et en aient déjà fait l'expérience; ils devront aussi être capables de travailler ensemble dans le but de suivre de près les événements dans le domaine et de proposer des politiques qui reflètent les intérêts et les préoccupations de l'ensemble de la société canadienne.

Le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique aurait plusieurs fonctions. Il pourrait, le cas échéant, décider de créer des groupes de travail spéciaux qui seraient chargés de l'une ou plusieurs des fonctions suivantes :

- Formuler, et réviser de temps à autre, les conditions d'obtention de permis pour les centres de génétique (y compris les lignes directrices permettant de faire la distinction entre les interventions reconnues et celles qui sont expérimentales, les lignes directrices visant à régir les essais cliniques, les exigences relatives à la tenue des dossiers et les autres exigences décrites dans nos recommandations), qui seront appliquées dans le cadre des auditions de la commission nationale sur les techniques de reproduction. Les associations professionnelles, les groupes de patients et autres groupes intéressés ainsi que le grand public pourront participer à ces auditions. Tel que susmentionné, l'évaluation et l'agrément par le CCGM (Collège canadien de généticiens médicaux) constitueraient aussi une condition d'obtention du permis.
- Préparer des documents d'information, du matériel de counseling et des formulaires de consentement normalisés pour les patientes, qui seront utilisés dans les établissements qui fournissent des services de DPN.
- Suivre de près l'évaluation et l'introduction des nouvelles techniques de DPN; déterminer les techniques qui doivent faire l'objet d'essais cliniques en priorité; et les financer ou coordonner leur financement par les provinces et les territoires. Des consultations annuelles dans le cadre de la conférence des sous-ministres de la Santé constitueraient un élément important de cette fonction.
- Recueillir, partout au pays, des données et des informations pertinentes au sujet des établissements, des techniques et des pratiques;

le sous-comité s'appuiera sur ces données et informations pour élaborer ses lignes directrices et ses normes, et les provinces ainsi que les territoires s'en serviront aussi pour leur propre planification et pour appuyer leurs décisions en matière d'affectation des ressources. La publication, dans le rapport annuel de la commission nationale, de données relatives à la prestation et aux résultats des services de diagnostic prénatal au Canada permettrait de mieux comprendre les activités de chaque centre de génétique du pays, et servirait de base d'information uniforme sur laquelle les ministères fédéral, provinciaux et territoriaux de la Santé et les autorités publiques compétentes pourraient appuyer leurs mesures législatives, leurs programmes ou leurs règlements relatifs à la prestation des services de diagnostic prénatal au Canada.

- Discuter des nouvelles questions et des problèmes à mesure qu'ils se présentent et établir des politiques à leur sujet, notamment recenser les questions touchant la formation et l'éducation et les porter à l'attention des responsables, surveiller les pratiques des laboratoires privés et des autres centres de services de DPN non autorisés, et veiller constamment à ce que les règlements répondent aux besoins.
- En collaboration avec les autres sous-comités de la commission nationale, se pencher sur les questions qui font partie du mandat de plus d'un sous-comité, comme
  - a) la recherche sur l'embryon;
  - b) le diagnostic préimplantatoire;
  - c) la thérapie génique.
- Diffuser l'information, sensibiliser le public et encourager le débat sur la prestation des services de DPN au Canada, en utilisant divers moyens, tels que la participation au rapport annuel de la commission nationale sur les techniques de reproduction (CNTR), et par diverses initiatives prises à intervalles réguliers, comme la préparation et (ou) la publication d'études ou d'exposés de position sur des questions d'actualité dans le domaine du DPN, comme la mise au point de nouvelles épreuves ou techniques de diagnostic. Le sous-comité pourrait également parrainer des initiatives de consultation publique, comme des conférences consensuelles ou la diffusion, sur une vaste échelle, de certains exposés de position, afin de faire en sorte que se développe un vaste consensus social sur des questions controversées touchant la prestation de services de diagnostic prénatal, et afin que les épreuves ou techniques de diagnostic prénatal ne soient pas utilisées d'une manière qui aurait pour résultat de miner la confiance de la population canadienne dans ce type de diagnostic.

La dernière fonction, qui consiste à diffuser une information exacte sur laquelle fonder un débat public mieux éclairé, constitue un volet particulièrement important du mandat que nous proposons pour la commission

nationale en ce qui concerne le DPN. Nous avons souligné l'importance de la participation du public à la formulation des conditions d'octroi des permis aux établissements qui offrent des services de DPN au Canada, et l'importance de faire savoir au public si ces conditions sont respectées. Grâce aux mesures que nous proposons, les activités du réseau de services de DPN seront rapidement portées à la connaissance du public en vue de favoriser le débat sur l'élaboration de politiques dans le domaine. Comme nous l'avons signalé, le rapport annuel de la commission nationale serait un bon moyen de tenir le public au courant.

On répondrait également à l'obligation de rendre des comptes, grâce à la composition du sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique;

ce dernier devrait en effet être composé, à parts égales, de membres de la CNTR et de personnes de l'extérieur, de manière à assurer une représentation générale des divers intérêts concernés. Pour cette raison, nous avons recommandé que le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique soit multidisciplinaire, c'est-à-dire qu'il soit composé de représentants d'associations professionnelles, des ministères fédéral, provinciaux et territoriaux de la Santé, et de groupes de défense des intérêts des patients, des femmes, des personnes handicapées et d'autres secteurs de la collectivité.

Le cas échéant, le sous-comité devrait aussi consulter directement le public au sujet de certaines questions à l'étude, en présentant, par exemple, des projets de politiques ou des exposés de position (voir le chapitre 5).

Enfin, il faut faire l'éducation du public si l'on veut qu'il ait une compréhension plus juste et plus complète du DPN au Canada. Comme nous l'avons déjà vu, il s'agit de questions complexes et il circule bien des malentendus au sujet de la nature et des conséquences des épreuves de DPN et des tests en génétique.

À notre avis, ces deux objectifs, soit l'obligation de rendre des comptes et l'éducation du public, ne peuvent être atteints qu'en incluant le DPN dans le mandat de la CNTR. Bien que d'autres organismes, comme les associations professionnelles ou les centres de génétique, fassent souvent des efforts pour amener le public à participer à certains aspects de leur processus décisionnel, seule la CNTR est en mesure de garantir un système complet de reddition de comptes et d'information du public dans le domaine du DPN.

---

La fonction qui consiste à diffuser une information exacte sur laquelle fonder un débat public mieux éclairé, constitue un volet particulièrement important du mandat que nous proposons pour la commission nationale en ce qui concerne le DPN. [...] Il faut faire l'éducation du public si l'on veut qu'il ait une compréhension plus juste et plus complète du DPN au Canada. Comme nous l'avons déjà vu, il s'agit de questions complexes et il circule bien des malentendus au sujet de la nature et des conséquences des épreuves de DPN et des tests en génétique.

---

La CNTR a en effet un rôle de coordination plus général à jouer en regroupant, à la même table, toutes les parties intéressées et toutes les opinions. Le DPN, vaste domaine d'activité médicale qui ne cesse de croître, affecte la vie de nombreux Canadiens et Canadiennes et a beaucoup de répercussions sur les plans social et moral. Il est essentiel que tous ceux et celles qui jouent un rôle au sein de ce réseau — les femmes enceintes et leurs partenaires, les médecins-généralistes, les travailleurs de la santé communautaire, l'ensemble des médecins, les organismes fédéraux, provinciaux et territoriaux de financement des soins de santé et le public en général — possèdent toute l'information dont ils ont besoin pour prendre des décisions éclairées; il faut aussi que l'occasion leur soit donnée d'influencer les décisions qui auront un effet sur leur vie. Grâce à son rôle de coordonnateur, le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique permettra aux programmes de DPN de se développer judicieusement et en conformité avec les valeurs de la population canadienne. Cela est aussi très important pour ce qui est des pratiques qu'appliquent les médecins en général. Nous avons en effet constaté des différences marquées dans les manières de procéder en ce qui concerne le consentement des patientes et d'autres aspects du réseau de consultation; nous en concluons qu'il est important de formuler des normes et des lignes directrices et de veiller à ce qu'elles soient respectées. Le sous-comité du diagnostic prénatal et de la génétique pourrait aider les associations professionnelles visées à accomplir ces tâches, en leur fournissant des renseignements appropriés, par exemple.

## Conclusion

Si nous devons faire en sorte que les services de DPN soient dispensés d'une manière à la fois favorable aux individus et aux couples, et conforme aux valeurs de la société, il nous faudra apporter certains changements. Les réformes que nous avons proposées favoriseraient l'autonomie des patientes et une utilisation judicieuse des ressources, tout en protégeant les intérêts des personnes vulnérables et de la société et en garantissant une utilisation strictement conforme à la déontologie. De manière générale, et conformément à notre éthique du souci d'autrui, l'un des buts de nos recommandations est de susciter un esprit de collaboration chez tous les participants et participantes.

Dans le système que nous envisageons, l'utilisation des services resterait marquée par des différences régionales — découlant du niveau de la demande et des ressources budgétaires —, mais les différences quant au nombre de sujets qui seront dirigés vers les centres de génétique devraient être beaucoup moins grandes. Il y aura encore des différences entre les praticiens pour ce qui est de certains aspects du DPN, mais il y aurait une application plus uniforme des normes qui régissent la pratique clinique, le

counseling et les autres aspects de la prestation des services. Des mécanismes permettront au public de contribuer à l'évolution du système et d'être tenu au courant de ce qui se passe. Enfin, il y aura beaucoup moins de danger que de nouvelles épreuves de diagnostic soient introduites avant d'avoir fait

---

Nous croyons que le Canada a une capacité sans pareille de mettre en place un mode de prestation des services de DPN propre à répondre aux besoins actuels de la population canadienne et à accueillir les changements à venir sur les plans de la technologie et de la demande.

---

l'objet d'une surveillance et d'une évaluation appropriées, tandis que l'évaluation et l'utilisation des nouvelles techniques seront beaucoup mieux réglementées partout au Canada. Ces réformes feront en sorte que les femmes et les couples à risque auront également accès à toute une gamme de services qui auront fait leurs preuves.

Cette vision est-elle réalisable? Nous croyons que le Canada a une capacité sans pareille de mettre en place un mode de prestation des services de DPN propre à répondre aux besoins actuels de la population canadienne et à accueillir les changements à venir sur les plans de la technologie et de la demande. Les facteurs nécessaires sont déjà en place : les centres de génétique et le Collège canadien de généticiens médicaux ont largement prouvé leur esprit de collaboration en faisant preuve de discipline dans l'introduction des nouvelles techniques de diagnostic prénatal; les médecins traitants, qui ont à cœur l'intérêt de leur clientèle, font preuve de bonne volonté; notre système de soins de santé, à payeur unique, permet de contrôler la prolifération des nouvelles technologies; et enfin, certains facteurs incitent fortement nos ministères provinciaux et territoriaux de la Santé à travailler en collaboration, car ils reconnaissent la nécessité de gérer plus efficacement le système de santé et d'améliorer les données sur lesquelles s'appuient les décisions touchant la planification et l'affectation des ressources.

Les réformes que nous proposons vont permettre une gestion plus efficace à l'intérieur des ressources existantes; elles permettront même de réaliser des économies. La mise en place de la structure que nous recommandons et les activités initiales d'agrément des établissements et d'assurance de la qualité exigeront naturellement des ressources additionnelles, mais elles permettront, avec le temps, de réaliser des économies substantielles, car les nouvelles techniques inefficaces ou désavantageuses ne seront pas retenues dans le réseau. Ainsi, les raisons militent en faveur de l'approche que nous proposons sont non seulement d'ordre moral mais aussi d'ordre financier. Le Canada a une occasion exceptionnelle de faire de ce domaine de la pratique clinique un vibrant exemple de médecine fondée sur des résultats concluants. Dans le cadre que nous envisageons, les services de DPN seraient un exemple de ce que devrait devenir le système de soins de santé pour profiter aux personnes qui utilisent ses



services et à celles qui les dispensent.

Les réalisations des spécialistes de la génétique médicale sont impressionnantes : ils ont réussi à déterminer l'efficacité et l'innocuité des diverses techniques de diagnostic prénatal *avant* qu'elles ne soient largement utilisées. Citons, entre

autres, les essais cliniques randomisés sur l'amniocentèse, qui se sont faits avec la collaboration de divers centres du pays, et le prélèvement de villosités choriales; ce sont là des modèles que les autres secteurs de la médecine auraient avantage à imiter. Rares sont les cas où les dispensateurs de soins de santé ont si bien réussi à travailler en collaboration et à restreindre l'emploi des nouvelles techniques jusqu'à ce qu'elles aient été évaluées — c'est-à-dire à fournir des services qui ont déjà faits leurs preuves. Et pourtant, le public et les divers groupes d'intérêts n'en sont pas très bien informés.

Lors des audiences publiques et dans des documents présentés à la Commission, nous avons remarqué, chez certains membres du public, un profond doute et un fort sentiment de méfiance à l'endroit des services fournis par les généticiens. Certains sont d'avis que le diagnostic prénatal sert à « détecter et à détruire » les fœtus anormaux; on nous a dit que le counseling qui accompagne le diagnostic prénatal est empreint de parti pris et repose sur l'hypothèse selon laquelle il est préférable d'éliminer un fœtus anormal que d'avoir à élever un enfant handicapé; d'autres croient que certaines des innovations les plus récentes dans le domaine servent à empêcher la multiplication des « inaptes » et que les femmes sont contraintes à l'avortement. Ces objections ont été soulevées par des groupes bien organisés sachant se faire entendre, qui représentent des femmes, des personnes handicapées, le mouvement pro-vie et un certain nombre d'individus que la question préoccupe.

Il est maintenant évident que les généticiens doivent trouver de meilleures façons de faire connaître leurs méthodes; ils doivent aussi écouter plus attentivement ce que les femmes ont à dire au sujet des traitements. On n'a pas accordé suffisamment d'attention à ce que les

---

Lors des audiences publiques et dans des documents présentés à la Commission, nous avons remarqué, chez certains membres du public, un profond doute et un fort sentiment de méfiance à l'endroit des services fournis par les généticiens.

---



---

Il est maintenant évident que les généticiens doivent trouver de meilleures façons de faire connaître leurs méthodes. [...] Il se fait beaucoup de désinformation; on a donc grandement besoin d'une information exacte, impartiale et accessible au sujet de la génétique, des services qui sont dispensés au pays et des méthodes utilisées. [...] Le système que nous proposons devrait permettre au grand public de mieux connaître les activités de la génétique médicale.

---

patientes pensent de leur expérience ou à la perception qu'a le public des services de génétique. Il se fait beaucoup de désinformation; on a donc grandement besoin d'une information exacte, impartiale et accessible au sujet de la génétique, des services qui sont dispensés au pays et des méthodes utilisées. Le réseau de consultation des médecins, en particulier, a besoin de mieux se rendre compte de la nécessité de fournir une information complète, et de respecter l'autonomie et les décisions des femmes.

Le système que nous proposons devrait permettre au grand public de mieux connaître les activités de la génétique médicale. Le manque de connaissances engendre la méfiance : on se demande « ce qui se passe ». Une information franche et ouverte est une bien meilleure base pour les décisions touchant l'utilisation des connaissances en génétique, utilisation qui subit l'influence des valeurs de la population canadienne.

---

## **Appendice 1 : Causes et risques d'anomalies congénitales et de maladies héréditaires**

Dans le présent appendice, il est question des principales causes des anomalies congénitales et des maladies héréditaires à installation précoce ainsi que des facteurs permettant de repérer les sujets les plus susceptibles d'avoir des enfants atteints de ces affections. Nous constatons que si certaines personnes sont plus à risque que d'autres à cet égard, nous le sommes tous plus ou moins, et il est souvent difficile de déterminer lesquels d'entre nous le sont davantage.

### **Causes inconnues**

Les anomalies congénitales qui sont d'origine ou de cause inconnue sont les plus nombreuses. Selon diverses études, la proportion des anomalies qui font partie de cette catégorie se situerait entre 43 et 70 pour 100 des cas. Le pourcentage exact mis en avant par l'une ou l'autre de ces études dépend, dans une certaine mesure, de la compétence des médecins ainsi que des épreuves diagnostiques qui ont été menées; cependant, même dans les études les plus rigoureuses (comme celles de Nelson et de Holmes<sup>14</sup>), on a conclu que plus de quatre anomalies congénitales sur dix étaient d'origine inconnue.

## Anomalies chromosomiques

Ces anomalies sont dues à la présence de chromosomes ou de fragments de chromosomes surnuméraires, ou à des chromosomes ou fragments de chromosomes absents. Par exemple, les personnes atteintes de mongolisme (trisomie 21) ont un chromosome surnuméraire sur la 21<sup>e</sup> paire. Le mongolisme est caractérisé par des troubles du développement et diverses anomalies physiques; d'autres anomalies chromosomiques plus graves entraînent une arriération mentale prononcée et le décès prématuré. Ces anomalies chromosomiques, et d'autres tout aussi importantes, peuvent se produire au cours de la formation des gamètes (ovule et spermatozoïde), pendant la fécondation, ou au cours de la division des cellules au premier stade du développement de l'embryon.

Tous les couples sont plus ou moins à risque d'engendrer un fœtus porteur d'une anomalie chromosomique, mais certains sont plus exposés que d'autres. Cette augmentation du risque est en particulier liée à l'âge maternel avancé. Selon les résultats d'études chromosomiques portant sur des naissances successives, l'incidence des anomalies chromosomiques dans la population en général est d'environ 1 pour 200 naissances vivantes (0,5 pour 100). Cependant, le risque, pour une femme, de mettre au monde un enfant porteur d'une anomalie chromosomique augmente de façon marquée à partir de l'âge de 35 ans. Le risque, par exemple, de donner naissance à un enfant vivant porteur d'un nombre anormal de chromosomes est d'environ 1 pour 380 naissances chez les femmes de 30 ans, de 1 pour 180 naissances chez celles de 35 ans, de 1 pour 60 naissances à 40 ans et de 1 pour 20 naissances à 45 ans<sup>15</sup>. Dans de rares cas, les anomalies chromosomiques sont héréditaires; les antécédents familiaux peuvent donc aussi permettre d'identifier certaines femmes à risque. Malgré tout, la majorité des nouveau-nés porteurs d'une anomalie chromosomique sont le produit d'une grossesse à faible risque, simplement parce que la plupart des grossesses se produisent chez des femmes de moins de 35 ans.

## Affections monogéniques

Les gènes produisent les protéines qui rendent possible le développement et le fonctionnement humains. Toute modification de la séquence des bases dans un gène peut vouloir dire que la protéine visée n'est pas synthétisée ou qu'elle ne fonctionne pas comme elle le devrait. S'il s'agit d'une protéine ou d'un enzyme essentiel au premier développement, l'embryon ou le fœtus va mourir *in utero* ou être éliminé par un avortement spontané, ou alors naîtra un enfant atteint d'anomalies graves. D'ailleurs l'incidence d'anomalies génétiques est l'une des raisons qui expliquent le taux élevé d'avortements spontanés (voir le chapitre 7).

Si le gène essentiel ne devient important que durant la petite enfance, le nouveau-né apparemment normal arrêtera de se développer, deviendra

très malade et mourra. Par exemple, la maladie de Tay-Sachs est un trouble monogénique dont les signes se manifestent pendant la première année de vie. Elle est caractérisée par une dégénérescence du système nerveux s'accompagnant de cécité, d'arriération mentale grave, de convulsions et de paralysie. La mort survient généralement vers l'âge de cinq ans.

Enfin, un gène anormal peut être la cause d'une maladie plus tard dans la vie. La chorée de Huntington, par exemple, provoque une détérioration progressive du cerveau qui commence généralement à l'âge adulte ou vers le milieu de la vie; elle évolue vers la mort en l'espace de 10 à 20 ans.

Chacune des affections monogéniques est relativement rare, la plupart des troubles héréditaires monogéniques à transmission récessive ayant une incidence de 1 pour 15 000 à 1 pour 100 000 naissances. La plus courante de ces affections dans les pays occidentaux, la fibrose kystique du pancréas, ne se présente que dans une naissance sur 2 500. Cependant, comme il y a environ 4 000 affections monogéniques connues, le risque combiné d'être touché par l'un ou l'autre de ces troubles est beaucoup plus élevé. On estime que 1 sur 277 nouveau-nés vivants est atteint d'une anomalie monogénique qui se manifestera avant l'âge de 25 ans.

Qui risque d'engendrer un fœtus porteur d'un trouble monogénique? Dans certains cas, le gène responsable est le fruit d'une mutation spontanée dominante qui ne se retrouve chez ni l'un ni l'autre des parents. On ne peut dire qui est exposé à engendrer un fœtus porteur d'une anomalie génétique produite par ce genre de mutation. Dans la majorité des cas, cependant, le gène est transmis par le père ou la mère, ou par les deux. Les parents ne présentent peut-être aucun signe visible de l'anomalie, car, dans les cas de maladies à caractère récessif chez les deux parents et de maladies liées au chromosome X chez la femme, le gène normal compense l'anomalie du partenaire anormal. Bien qu'ils soient en santé, les parents sont « porteurs » d'un gène anormal et peuvent le transmettre à leurs enfants.

Certaines personnes savent qu'elles sont porteuses d'un gène anormal à cause d'antécédents familiaux de trouble monogénique ou, le plus souvent, parce qu'elles ont déjà eu un enfant atteint de ce genre de trouble. D'autres savent qu'elles font partie des personnes plus susceptibles d'être porteuses d'un gène anormal à cause du groupe ethnique auquel elles appartiennent. Par exemple, les populations méditerranéennes sont plus exposées à être porteuses du gène de la thalassémie, les juifs ashkénazes portent souvent le gène de la maladie de Tay-Sachs, les populations noires sont plus exposées à souffrir de drépanocytose et les Mennonites du Canada sont particulièrement exposés à la fibrose kystique du pancréas.

Dans la grande majorité des cas, cependant, les gens ne savent pas qu'ils sont porteurs d'une maladie monogénique. Il semble, en fait, que nous soyons tous porteurs d'au moins un gène anormal récessif. Si la maladie est transmise sur le mode récessif, le gène peut être transmis

### La transmission des affections monogéniques

Les affections monogéniques sont transmises de trois façons :

**Affections récessives** : Pour que se transmette une maladie récessive, il faut que les deux gènes de la paire — l'un provenant de la mère et l'autre du père — soient anormaux, car une seule copie normale d'un gène peut fournir suffisamment de protéines ou d'enzymes pour compenser l'anomalie de son partenaire. Si le père et la mère n'ont chacun qu'un seul élément de la paire qui est anormal, eux-mêmes ne seront pas atteints. En fait, nous portons probablement tous au moins un gène qui serait nuisible s'il était doublé. Cependant, lorsque les parents sont tous deux porteurs du même gène pathologique, le quart de leurs enfants, en moyenne, hériteront de deux gènes pathologiques et, par conséquent, seront atteints. Parmi les maladies récessives, on compte la phénylcétonurie (maladie qui entraîne de l'arriération mentale et des convulsions, mais qui peut être traitée par un régime alimentaire) et un déficit en adénosine-déaminase (qui entraîne une déficience immunitaire grave et une mort prématurée). Une autre affection héréditaire récessive bien connue chez les populations de race blanche est la fibrose kystique du pancréas, qui cause de graves problèmes respiratoires et digestifs chroniques et réduit l'espérance de vie.

**Affections dominantes** : Dans le cas des maladies transmises selon le mode dominant, il suffit qu'un seul gène de la paire soit anormal pour causer la maladie; l'élément normal de la paire est incapable de compenser les lacunes du partenaire anormal. Si la personne ainsi atteinte a des enfants, la moitié de ceux-ci environ hériteront du gène anormal et seront également atteints. La chorée de Huntington est un exemple d'affection monogénique transmise sur le mode dominant.

**Affections liées au chromosome sexuel** : Dans le cas des maladies récessives liées au chromosome sexuel, le gène anormal est situé sur le chromosome X. Comme les femmes ont deux chromosomes X, si l'un des deux est normal, la femme sera saine. Mais comme les hommes n'ont qu'un seul chromosome X, celui qui a reçu un chromosome X porteur d'un gène pathologique sera atteint, car ce gène n'a pas de partenaire capable de compenser. Dans les familles où la mère est porteuse d'une maladie récessive liée au sexe, la moitié environ des filles seront porteuses du gène mais seront saines, tandis que la moitié des garçons seront atteints par la maladie. L'hémophilie est un exemple de maladie monogénique liée au chromosome X. On peut maintenant limiter les effets de cette maladie au moyen d'injections de facteurs de coagulation.

pendant des générations sans produire un enfant atteint d'une affection visible. Par conséquent, même les couples qui n'ont aucune raison de croire qu'ils sont porteurs d'un gène anormal courent un faible risque (bien qu'inconnu) que les deux partenaires soient porteurs de la même anomalie génétique et que, par conséquent, le fœtus hérite d'une affection monogénique.

Le risque qu'un gène anormal transmis par un parent produise une affection chez l'enfant dépend de la façon dont se fait la transmission : sur

le mode dominant, sur le mode récessif ou à transmission dominante liée au chromosome sexuel. Si la transmission se fait sur le mode dominant, le risque que l'enfant soit touché est de un sur deux, même si un seul des parents est porteur du gène; s'il s'agit de transmission dominante liée au chromosome sexuel, une fois sur deux l'enfant mâle sera touché; enfin, s'il y a transmission récessive, et si les deux parents sont porteurs du gène, l'enfant sera atteint une fois sur quatre.

## Affections multifactorielles

Les affections multifactorielles sont le résultat d'interactions complexes entre des facteurs environnementaux (qui peuvent être de nature chimique, sociale et affective) et les gènes d'une personne. La plupart sont relativement bénignes et ne se manifestent qu'à l'âge adulte. Bon nombre de maladies de l'adulte appartiennent à cette catégorie des troubles multifactoriels, notamment certaines formes de diabète, l'hypertension, les cardiopathies, les ulcères, la thyrotoxicose et certains cancers. Il s'agit, en fait, de la plus importante catégorie de maladies héréditaires. Il est probable que la plupart des maladies familiales chroniques qui se manifestent à l'âge adulte appartiennent à ce groupe. Toutefois, certains troubles multifactoriels sont congénitaux et peuvent être très graves : par exemple, les malformations du tube neural (spina bifida et anencéphalie).

Qui est exposé à engendrer un fœtus atteint d'un trouble multifactoriel? Parce que ces troubles sont en partie d'origine génétique, ils sont plus courants dans certaines familles; les antécédents familiaux vont donc permettre de repérer certaines des personnes les plus exposées. Le couple qui donne naissance à un enfant atteint d'un trouble multifactoriel court un grand risque que la chose se reproduise. Selon les données existantes, certains groupes ethniques seraient particulièrement exposés à certaines affections : par exemple les Sikhs, chez qui les taux de malformation du tube neural sont plus élevés que dans l'ensemble de la population. Mais un couple peut risquer d'engendrer un fœtus porteur d'une anomalie ou d'une maladie même en l'absence d'antécédents familiaux à cet égard. Par exemple, l'un des troubles multifactoriels les plus fréquents, les malformations du tube neural, affecte au moins un nouveau-né sur 820 dans l'ensemble de la population canadienne.

## Tératogènes

Une autre catégorie d'anomalies congénitales est le résultat de l'exposition de l'embryon ou du fœtus à des substances ou agents nocifs (« tératogènes ») *in utero* : par exemple, les infections pendant la grossesse, comme la rubéole, la toxoplasmose, l'herpès, la syphilis et les infections à cytomégalo-virus; les maladies de la femme enceinte qui agissent sur le milieu hormonal ou métabolique où se développe le fœtus, comme le diabète, la phénylcétonurie et les tumeurs endocrines; et les expositions à d'autres

conditions ou substances, comme l'alcool, une alimentation inadéquate, les drogues, l'irradiation, les substances chimiques et une température corporelle élevée. Les résultats de recherches sur les animaux montrent que les gènes peuvent influencer sur la sensibilité de l'embryon ou du fœtus à ces agents, mais il est difficile d'en faire la démonstration chez les humains. Voici des exemples de certaines anomalies congénitales et des agents qui y auraient contribué : le bec-de-lièvre et le spina bifida causés par l'administration d'anticonvulsivants pendant la grossesse; la dysplasie caudale causée par le diabète chez la femme et le syndrome d'alcoolisme fœtal qui est causé par une consommation excessive d'alcool par la femme enceinte.

Bien des gens croient à tort que l'exposition aux drogues et aux agents chimiques dans l'environnement est à l'origine d'une grande proportion des anomalies congénitales. Cette croyance est peut-être due, en partie, à la montée en flèche des poursuites judiciaires, surtout aux États-Unis, ayant pour objet des enfants souffrant d'anomalies congénitales. Les preuves que nous possédons montrent, toutefois, que les drogues et les agents chimiques ne sont responsables que d'une très petite proportion des anomalies<sup>16</sup>. Cependant, certaines expositions constituent un risque inévitable dans toute grossesse; toutes les femmes enceintes, par exemple, sont exposées aux infections.

### **Facteurs utérins**

Certains facteurs utérins peuvent entraîner des malformation chez le fœtus : par exemple, une anomalie de la forme ou de la taille de l'utérus peut être la cause de ce que le fœtus n'a pas suffisamment de place pour se développer normalement.

---

### **Sources générales**

- ADAM, S. et M.R. HAYDEN. « Test de dépistage prénatal pour la chorée de Huntington : Aspects psychosociaux », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- ANDERSON, G.M. « Analyse des tendances temporelles et régionales en matière d'utilisation de l'échographie prénatale », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- BAYLIS, F. « Les techniques de procréation médicalement assistée : Un choix éclairé », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

- CATANO, J.W. « Évaluation de la lisibilité des documents d'information employés dans les centres de dépistage génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- CHODIRKER, B. et J. EVANS. « Programmes d'analyse de l'alpha-fœtoprotéine sérique maternelle : L'expérience du Manitoba », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- DALLAIRE, L. et G. LORTIE. « Réaction et adaptation des parents au diagnostic prénatal d'une maladie héréditaire aboutissant à une interruption de grossesse », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- DEBER, R.B. avec H. BOUCHARD et A. PENDLETON. « Mise en œuvre d'un processus décisionnel en commun avec le patient et la patiente : Examen de la documentation », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- GRANT, K.R. « Le diagnostic prénatal : Perceptions, attitudes et expériences de femmes de plus de 35 ans à Winnipeg », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- HAMERTON, J.L., J.A. EVANS et L. STRANC. « Les services de diagnostic prénatal au Canada en 1990 : Survol des centres de génétique », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- MACKAY, I.F. et F.C. FRASER. « Historique et évolution du diagnostic prénatal », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- MACLEOD, P.M. *et al.* « Analyse démographique et géographique des utilisatrices des services de diagnostic prénatal au Canada », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- RENAUD, M. *et al.* « Les médecins canadiens devant le diagnostic prénatal : Prudence et ambivalence », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- TUDIVER, S. « Voix manitobaine : Étude qualitative sur l'expérience des techniques prénatales chez les femmes », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.
- WERTZ, D. « Diagnostic prénatal et société », dans les volumes de recherche de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction, 1993.

## Références particulières

1. WERTZ, D.C. et J.C. FLETCHER (dir.). *Ethics and Human Genetics*, New York, Springer-Verlag, 1989.



2. BILLINGS, P.R. *et al.* *Discrimination as a Consequence of Genetic Screening*, Boston, Harvard Medical School/Deconess Hospital, 1992.
3. MODELL, B. « La déontologie du diagnostic prénatal et du conseil génétique », *Forum mondial de la Santé*, 11 (2), 1990, p. 197-198.
4. PEMBREY, M.E. « Prenatal Diagnosis: Healthier, Wealthier, and Wiser? », dans D.J. ROY, B.E. WYNNE et R.W. OLD (dir.), *BioScience-Society: Report of the Schering Workshop on Bioscience-Society, Berlin, November 25-30, 1990*, Chichester, John Wiley & Sons, 1991.
5. BENN, P.A. « The Centralized Prenatal Genetics Screening Program of New York City III: The First 7,000 Cases », *American Journal of Medical Genetics*, 20, 1985, p. 369-384.
6. ELEJALDE, B.R. *et al.* « Prospective Study of Amniocentesis Performed Between Weeks 9 and 16 of Gestation: Its Feasibility, Risks, Complications and Use in Early Genetic Prenatal Diagnosis », *American Journal of Medical Genetics*, 35, 1990, p. 188-196.
7. NEILSON, J.P. et C.M. GOSDEN. « First Trimester Prenatal Diagnosis: Chorion Villus Sampling or Amniocentesis? », *British Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 98, 1991, p. 849-852.
8. CAMPBELL, S., P. SMITH et J.M. PEARCE. « The Ultrasound Diagnosis of Neural Tube Defects and Other Cranio-Spinal Abnormalities », dans C.H. RODECK et K.H. NICOLAIDES (dir.), *Prenatal Diagnosis: Proceedings of the 11th Study Group of the Royal College of Obstetricians and Gynaecologists*, Londres, Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, 1984.
9. BRENT, R.L., R.P. JENSH et D.A. BECKMAN. « Medical Sonography: Reproductive Effects and Risks », *Teratology*, 44, 1991, p. 123-146.
10. CHITTY, L.S. *et al.* « Effectiveness of Routine Ultrasonography in Detecting Fetal Structural Abnormalities in a Low Risk Population », *British Medical Journal*, 303, 1991, p. 1165-1169.
11. CANADIAN TASK FORCE ON PERIODIC HEALTH EXAMINATION. « Periodic Health Examination, 1992 Update: 2. Routine Prenatal Ultrasound Screening », *Journal de l'Association médicale canadienne*, 147 (5), 1992, p. 627-633.
12. WILSON, R.D. « Enquête auprès des centres canadiens utilisant le dépistage par dosage de l'alpha-fœto-protéine dans le sang maternel (afpsm) », *Journal de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada*, 14 (2), 1992, p. 63-72.
13. *Ibid.*
14. NELSON, K. et L.B. HOLMES. « Malformations Due to Presumed Spontaneous Mutations in Newborn Infants », *New England Journal of Medicine*, 320 (1), 5 janvier 1989, p. 19-23.
15. Adapté de HOOK, E.B. « Rates of Chromosome Abnormalities at Different Maternal Ages », *Obstetrics and Gynecology*, 58 (3), 1981, p. 282-285.
16. BRENT, R.L. « The Complexities of Solving the Problem of Human Malformations », *Clinics in Perinatology*, 13 (3), 1986, p. 491-503.