



COMITÉ
D'ÉTHIQUE
DE SANTÉ PUBLIQUE

Avis sur le Programme
québécois de dépistage
néonatal sanguin – Volets
information, consentement
et dévoilement du statut
de porteur

Avis sur le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin – Volets information, consentement et dévoilement du statut de porteur

Comité d'éthique de santé publique

Septembre 2012

AUTEUR

Comité d'éthique de santé publique

RÉDACTEURS

Michel Désy

Comité d'éthique de santé publique

Direction du secrétariat général, des communications et de la documentation

France Filiatrault

Comité d'éthique de santé publique

Direction du secrétariat général, des communications et de la documentation

MISE EN PAGES

Royse Henderson

Direction du secrétariat général, des communications et de la documentation

Ce document est disponible intégralement en format électronique (PDF) sur les sites Web de l'Institut national de santé publique du Québec au : <http://www.inspq.qc.ca> et du Comité d'éthique de santé publique au : <http://cesp.inspq.qc.ca>.

Les reproductions à des fins d'étude privée ou de recherche sont autorisées en vertu de l'article 29 de la Loi sur le droit d'auteur. Toute autre utilisation doit faire l'objet d'une autorisation du gouvernement du Québec qui détient les droits exclusifs de propriété intellectuelle sur ce document. Cette autorisation peut être obtenue en formulant une demande au guichet central du Service de la gestion des droits d'auteur des Publications du Québec à l'aide d'un formulaire en ligne accessible à l'adresse suivante : <http://www.droitauteur.gouv.qc.ca/autorisation.php>, ou en écrivant un courriel à : droit.auteur@cspq.gouv.qc.ca.

Les données contenues dans le document peuvent être citées, à condition d'en mentionner la source.

DÉPÔT LÉGAL – 4^e TRIMESTRE 2012
BIBLIOTHÈQUE ET ARCHIVES NATIONALES DU QUÉBEC
BIBLIOTHÈQUE ET ARCHIVES CANADA
ISBN : 978-2-550-66059-0 (VERSION IMPRIMÉE)
ISBN : 978-2-550-66060-6 (PDF)

©Gouvernement du Québec (2012)

À PROPOS DU COMITÉ D'ÉTHIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE

Le Comité d'éthique de santé publique (CESP) est un comité formé par l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ), conformément à sa loi constitutive (L.R.Q., chapitre I-13.1.1) qui en précise notamment le mandat et la composition. Le Comité relève du conseil d'administration qui nomme les membres et détermine les modalités de fonctionnement. Il est le seul responsable du processus d'examen éthique qu'il utilise et le seul auteur de ses avis et des recommandations qui s'y inscrivent. Ceci procure au Comité l'indépendance nécessaire pour assurer l'intégrité de son travail.

Le Comité d'éthique de santé publique joue un rôle conseil auprès des instances de santé publique et son mandat comporte deux grands volets. Le volet général consiste à répondre aux demandes qui peuvent lui être adressées au regard de toute question éthique qui peut être soulevée par l'application de la Loi sur la santé publique, notamment les activités ou actions prévues par le programme national et les plans d'action régionaux et locaux de santé publique. Le volet particulier consiste en l'examen systématique des projets de plan de surveillance ou d'enquête sociosanitaire que doivent lui soumettre le ministre et les directeurs de santé publique dans le cadre de leurs responsabilités de surveillance continue de l'état de santé de la population et de ses déterminants.

Le Comité procède à l'examen de la dimension éthique des questions ou projets soumis, par l'éclairage des valeurs et des normativités en présence dans le contexte particulier de ces projets. Il détermine les conflits ou tensions possibles entre différentes valeurs ou entre valeurs et normativités et soutient la prise de décision en accompagnant les responsables de projet et en proposant des pistes d'action.

Le Comité d'éthique de santé publique est composé des membres suivants :

- Éthicien (1) : André Lacroix, président
- Représentants de la population (3) : Nicole Girard, Laurent Lebel et Sally Phan
- Directeur de santé publique (1) : D^r Philippe Lessard
- Professionnels œuvrant en santé publique (2) : Madeleine Breton et Jill E. Torrie
- Avocat (1) : Yves Chabot, vice-président

RÉSUMÉ

En place depuis les années 1970, le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin a fait l'objet de différents travaux d'évaluation et de réflexion. L'ajout du dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) au cours de l'année 2013 et la perspective d'autres ajouts constituent l'occasion de revisiter les pratiques visant, d'une part, l'information donnée aux futurs parents à propos du Programme et, d'autre part, le consentement requis auprès de ces derniers. Le présent avis du Comité d'éthique de santé publique (CESP) répond à une demande du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) dans le but de soutenir les réflexions qui portent sur ces aspects ainsi que sur des questions connexes.

L'avis s'articule autour de trois questions principales traitées dans une perspective éthique. La première cherche à déterminer l'option la plus raisonnable à déployer en matière d'information aux parents concernant le dépistage néonatal sanguin. La seconde porte sur l'option la plus raisonnable à déployer quant à la forme que peut prendre le consentement au dépistage. Enfin, puisque le dépistage des SDM produit systématiquement de l'information sur le statut de porteur de SDM, une troisième question a porté sur l'option la plus raisonnable à déployer au regard de la divulgation de ces informations.

La nature de l'information et ses modalités de transmission devraient, selon le CESP, être guidées par les valeurs de transparence, d'autonomie et de respect des personnes ainsi que d'équité. Sur ces bases, l'information doit permettre aux parents de saisir les éléments essentiels du Programme, dans des modalités flexibles pouvant s'adapter à leurs besoins. L'information devrait être transmise verbalement, au moment d'un échange avec un intervenant clinique, au cours du dernier trimestre de la grossesse. De l'information écrite devrait aussi leur être transmise. Les personnes qui ont besoin d'éclaircissements devraient pouvoir trouver réponse auprès de professionnels impliqués dans le suivi de grossesse et l'accouchement.

Sur la question du consentement, les valeurs d'autonomie, de protection de l'enfant et de respect des personnes ont été identifiées comme les plus importantes. Parmi toutes les options de consentement considérées, le consentement explicite verbal apparaît comme la plus raisonnable. Elle accorde une importance centrale à la capacité de choix des personnes. Elle permet de laisser une trace du consentement dans le dossier médical. Elle traduit aussi la sensibilité du Comité quant à l'hypothèse qu'une procédure de consentement trop complexe pourrait augmenter le refus de participation au dépistage.

Enfin, selon le Comité, le dévoilement du statut de porteur à l'enfant à un moment opportun apparaît comme l'option la plus raisonnable en vertu du fait que les valeurs de non-malfaisance envers l'enfant, d'autonomie de l'enfant et de transparence sont dominantes dans le problème. Le dévoilement directement à l'enfant, devenu grand, permet de minimiser le risque de stigmatisation dont un porteur pourrait faire l'objet si l'information transitait par ses parents. De plus, l'option retenue traduit le souci de transparence et l'importance accordée à l'enfant devenu autonome quant à ses choix reproductifs.

TABLE DES MATIÈRES

1	MISE EN SITUATION	1
1.1	Aperçu général du PQDNS	2
1.2	Cadre légal.....	4
1.3	Les préoccupations éthiques identifiées par les responsables du projet.....	5
1.4	La transmission d'informations	6
1.5	Les types de consentement	8
1.5.1	Le consentement présumé	8
1.5.2	Le consentement implicite	9
1.5.3	Le consentement explicite	10
1.6	Les résultats secondaires et le statut de porteur	11
2	LA DÉLIBÉRATION DU COMITÉ D'ÉTHIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE	13
2.1	Compréhension de la situation	13
2.2	Les questions examinées par le Comité.....	14
2.2.1	L'information aux parents dans le contexte du PQDNS	14
2.2.2	Les options relatives au consentement.....	16
2.2.3	Les options relatives au dévoilement de statut de porteur	18
3	SYNTHÈSE ET RECOMMANDATIONS	21
	RÉFÉRENCES.....	25

1 MISE EN SITUATION

Le présent avis porte sur le Programme québécois de dépistage néonatal sanguin (PQDNS). L'objectif du PQDNS est de contribuer à la réduction du fardeau de certaines maladies métaboliques, endocriniennes et sanguines chez les nouveau-nés en procédant à leur dépistage. Celui-ci consiste à prélever une goutte de sang chez le nouveau-né quelques heures après sa naissance. Le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) a récemment amorcé une démarche visant, entre autres, à ajouter au PQDNS le dépistage des syndromes drépanocytaires majeurs (SDM) et à produire de nouveaux outils de communication destinés aux parents. Ce rehaussement du Programme constitue une occasion de réfléchir à ses modalités, entre autres, la question du consentement des parents et l'information à leur transmettre.

Depuis les débuts du Programme, le consentement général aux soins que tout parent doit signer avant la naissance était considéré comme suffisant au dépistage néonatal. Or, cette acception du consentement général aux soins quant au dépistage est remise en question. En effet, le formulaire de consentement général aux soins n'évoque pas explicitement le dépistage néonatal et, conséquemment, n'informe pas les parents ni sur le Programme lui-même, ni sur les modalités de conservation des échantillons. De plus, il n'est pas clair que le dépistage fait partie des soins requis à la naissance de l'enfant.

Dans son rapport d'évaluation du PQDNS, l'Institut national de santé publique du Québec (INSPQ) recommandait que soit rendue explicite, à travers une politique claire, l'information nécessaire à la compréhension du dépistage et que soit révisée la politique de consentement implicite advenant l'ajout de maladies (Laflamme *et al.*, 2006). L'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'évaluation en santé (AETMIS) a aussi recommandé la révision de la politique concernant le consentement implicite dans le cas d'ajout de maladies (Makni *et al.*, 2007). Enfin, un récent rapport de l'INSPQ sur le dépistage de l'anémie falciforme recommandait aussi une révision des modalités de consentement au dépistage (Blancquaert, 2010).

Dans cette perspective, les responsables du PQDNS ont approché le CESP afin qu'il se saisisse de la question du consentement et de l'information à fournir aux parents dans le cadre du Programme. Plus particulièrement, il est demandé au CESP qu'il se penche sur les modalités de consentement, qu'elles aient trait au test de dépistage des maladies visées par le Programme, à son évaluation ou aux éventuelles recherches qui pourraient être effectuées à l'aide des données et des échantillons recueillis. Il est aussi demandé au CESP qu'il se prononce sur les options les plus raisonnables, au plan éthique, quant à l'information à donner aux parents, en considérant le contexte organisationnel (contraintes de temps, de ressources, etc.) et social (diversité linguistique et culturelle, etc.) dans lequel ces informations auront à être transmises. Enfin, il est demandé au Comité qu'il se penche sur le bien-fondé de la divulgation de résultats secondaires, notamment le statut de porteur de SDM.

Les rubriques qui suivent donnent un aperçu général du PQDNS, du cadre légal le balisant et des préoccupations éthiques formulées par les responsables du projet. Elles abordent aussi des éléments de contexte sur l'information aux parents, le consentement et le

dévoilement du statut de porteur ayant permis au Comité de délibérer sur les questions retenues par celui-ci.

1.1 APERÇU GÉNÉRAL DU PQDNS

Le PQDNS est un programme de dépistage qui « existe depuis les années 1970 et s'effectue dans l'ensemble des unités d'obstétrique des centres hospitaliers et des maisons de naissance du Québec. Le dépistage consiste à prélever quelques gouttes de sang sur le talon des nouveau-nés, 24 à 48 heures suivant leur naissance. Tous les prélèvements sont acheminés au Centre hospitalier de l'Université Laval (CHUL), qui est l'établissement fiduciaire du Programme et qui procède aux analyses [...]. La confirmation diagnostique et le suivi de la prise en charge sont réalisés dans des centres spécialisés » (Formulaire de dépôt du projet, p. 3).

Les papiers buvards sur lesquels les échantillons sont recueillis sont dénominalisés et identifiés à l'aide d'un numéro unique associé à chaque nouveau-né. Le prélèvement, en soi, ne présente aucun risque pour la santé de l'enfant. Le CHUL constitue, à l'aide des échantillons, une banque de données, entre autres aux fins d'assurance qualité. Pour le moment, les échantillons sont détruits après deux ans, mais les données recueillies sont, quant à elles, conservées. Ces données concernent essentiellement la date et le lieu de naissance, le nom et l'adresse de la mère et, s'il y a lieu, la maladie ainsi que la date de contact des parents par le médecin. On envisage, dans le cadre du rehaussement du PQDNS, de mettre à jour le système d'information contenant ces données. Ainsi, avec l'ajout du dépistage des SDM, les informations secondaires produites par les tests (statut de porteur de SDM, maladies non inscrites au PQDNS) seraient aussi consignées dans le système d'information. Advenant la confirmation de résultats positifs du test, des données concernant le diagnostic précis seront aussi comptabilisées.

Le but ultime du Programme est de contribuer à réduire la morbidité et la mortalité associées aux maladies dépistées. Celles-ci ont des effets graves sur la santé et le développement de l'enfant; elles sont détectables avant l'apparition des symptômes; leur traitement précoce ainsi que l'éducation des parents ont un impact positif significatif sur la santé des enfants atteints. Pour le moment, les maladies visées par le Programme sont la phénylcétonurie (PCU), la tyrosinémie héréditaire de type 1 (TYR1), la déficience en acyl-coA déshydrogénase des acides gras à chaînes moyennes (MCADD) et l'hypothyroïdie congénitale (HC). Les SDM y seront ajoutés au cours de l'année 2013. Le déploiement du volet SDM est prévu en deux phases, la première visant Montréal et ses régions périphériques.

La PCU est une maladie génétique qui empêche la digestion normale d'une protéine contenue dans les aliments. Sans une diète adaptée, l'enfant atteint développe une déficience intellectuelle ou motrice, des troubles de comportement, de l'épilepsie et d'autres symptômes. Son incidence au Québec est de 4 cas par 100 000 naissances ou 3 nouveaux enfants atteints par année (Formulaire de dépôt du projet, p. 3).

La TYR1 est une maladie génétique qui se manifeste par l'absence d'une enzyme produite par le foie (la fumarylacétoacétate hydrolase), nécessaire à la décomposition de la tyrosine, présente dans plusieurs aliments. En l'absence de traitement et de diète spéciale, la maladie peut entraîner des dommages importants au foie, aux reins et au système nerveux. Son incidence au Québec est de 6 par 100 000 naissances ou 4 nouveau-nés par année, mais de 54 par 100 000 au Lac-Saint-Jean ou 43 nouveau-nés par année (Formulaire de dépôt du projet, p. 3).

La MCADD est une maladie métabolique héréditaire qui empêche la transformation de gras en énergie pendant les périodes de jeûne. Les symptômes se traduisent par des épisodes d'encéphalopathie, d'hypoglycémie ou encore par la mort subite. Le traitement consiste en l'administration de glucose et de L-carnitine. Son incidence au Québec est de 6 sur 100 000 ou 4 nouveau-nés par année (Formulaire de dépôt du projet, p. 3).

L'HC est une insuffisance en hormones thyroïdiennes due à une malformation de la glande thyroïde. Elle peut entraîner un retard de croissance ou une déficience intellectuelle. Le traitement consiste en l'administration par voie orale d'hormones thyroïdiennes. Son incidence au Québec est de 28 pour 100 000 (23 cas par année) (Formulaire de dépôt du projet, p. 3).

Pour la PCU et la MCADD, le test utilisé est la spectrographie de masse en tandem (MS/MS). En ce qui a trait à la PCU, la MS/MS offre une sensibilité (la capacité d'un test de détecter les personnes réellement affectées) de 100 % et une spécificité (la capacité d'un test de détecter correctement les personnes non affectées) de 98,37-99,99 % (Makni *et al.*, 2007). Concernant la MCADD, la sensibilité est aussi de 100 % et la spécificité varie entre 99,98 % et 100 % (Makni *et al.*, 2007). Pour l'instant, deux tests sont utilisés pour le dépistage de la TYR1 : la MS/MS et la fluorimétrie. Cette dernière est employée pour doser la succinylacétone, un marqueur important de la TYR1. À terme, seule la MS/MS, pour l'instant en période de rodage, sera utilisée. Elle est utilisée pour doser la tyrosine dans les échantillons sanguins. En temps habituel, la sensibilité de la MS/MS est de 100 % et sa spécificité varie entre 99,97 et 100 % (Makni *et al.*, 2007). Enfin, pour ce qui est de l'HC, le test consiste à mesurer le taux d'hormone thyroïdienne hypophysaire chez le nouveau-né à l'aide d'un essai immunologique. Sa sensibilité est de 97,5 % et sa spécificité, 99 % (Laflamme *et al.*, 2006).

Les SDM sont des maladies héréditaires qui affectent l'hémoglobine. Les manifestations cliniques sont à la fois aiguës et chroniques. Parmi les manifestations aiguës, on compte les infections, les crises de douleurs vaso-occlusives, les séquestrations spléniques, le syndrome thoracique aiguë, les accidents vasculaires cérébraux ainsi que les exacerbations de l'anémie. Des difficultés d'apprentissage sont fréquemment décelées au cours de l'enfance. La prophylaxie antibiotique quotidienne et la vaccination sont les principales mesures préventives pour les enfants. Au Québec, l'incidence des SDM est estimée à environ 54 sur 100 000 (environ 44 nouveaux cas par année) (Formulaire de dépôt du projet, p. 3). Elle est surtout concentrée dans certaines populations originaires de l'Afrique, de l'Asie du Sud-Est, du sous-continent indien, du Moyen-Orient, du pourtour méditerranéen et, dans une moindre mesure, des Caraïbes et de l'Amérique latine (Blancquaert, 2010; Piel *et al.*, 2010). La distribution des cas est donc concentrée dans les régions où les immigrants

québécois viennent s'établir; la région métropolitaine de Montréal, particulièrement. On y retrouve environ 90 % des naissances à risque (Blancquaert, 2010).

Les SDM sont détectés par la chromatographie liquide haute performance p (ou HPLC). La sensibilité de ce test est de 99,45 % et sa spécificité est de 99,99 % (Blancquaert, 2010). Le test permet de caractériser l'hémoglobine. Il permet donc indirectement de déterminer aussi les statuts de porteur de SDM ainsi que d'autres hémoglobinopathies non ciblées par le Programme. Au moment du dépôt du projet au CESP, les responsables considéraient divulguer aux parents, en plus des variantes ciblées au Programme, les résultats cliniquement significatifs qui pourraient être identifiés de manière fortuite, comme la β -thalassémie majeure ou la thalassémie intermédiaire HbE- β thal. Leur suivi ne se ferait pas à l'intérieur du cadre du PQDNS, mais à l'intérieur du système de soins usuel. Bien que produites, les données quant aux autres hémoglobinopathies ne seraient, cependant, ni divulguées aux parents, ni suivies dans le cadre du PQDNS. Au moment de l'examen du CESP, il était envisagé par les responsables du projet de ne divulguer les statuts de porteur de SDM qu'à la demande expresse des parents souhaitant connaître cette information, recourant ainsi à une procédure similaire à celle en vigueur en Ontario.

1.2 CADRE LÉGAL

Dans le formulaire de dépôt du projet, les demandeurs mentionnent que « les interprétations juridiques portant sur le cadre normatif qui balise un programme de dépistage portent à croire que la situation actuelle du PQDNS n'est pas conforme au droit en vigueur. De même, plusieurs recommandations provenant des organismes conseils suggèrent de passer d'un consentement implicite à un consentement explicite » (Formulaire de dépôt du projet, p. 6). Cette position est appuyée par différentes lois en vigueur qui balisent le consentement aux soins. En effet, la nécessité du consentement libre et éclairé (c'est-à-dire informé) aux soins est enchâssée dans le Code civil du Québec dans les articles 10 et 11; de plus, ce consentement est en tout temps révocable. Certains articles traitent plus spécifiquement du cas des enfants; c'est le cas de l'article 33 du Code civil ainsi que des articles 12, 14 et 18 de la Loi sur les services de santé et les services sociaux (LSSSS), qui spécifient que les décisions qui sont prises au regard de l'enfant doivent l'être en considérant son intérêt, ses besoins et ses droits.

En ce moment, le consentement signé par les bénéficiaires qui fréquentent un centre hospitalier prévoit une formule générale qui couvre un ensemble d'épisodes de soins : « j'autorise les médecins, les dentistes et les membres du personnel traitant à me dispenser les soins et les services nécessaires ». Les « soins et services nécessaires » couvrent habituellement les examens, les prélèvements, les traitements et les interventions, comme il est spécifié dans l'article 9 de la LSSSS. Par contre, l'article 24 du Code civil spécifie que les soins non requis par l'état de santé doivent faire l'objet d'un consentement par écrit. Or, puisque le dépistage néonatal sanguin est effectué sur tous les enfants, sains ou non, il n'est pas clair que celui-ci fait partie des soins requis à la naissance, comme le soulignait un avis juridique produit à la demande du MSSS. En plus de ne pas être jugé approprié pour le dépistage néonatal sanguin, le consentement général aux soins ne couvre pas tous les cas, puisqu'il n'est pas utilisé dans les maisons de naissance.

1.3 LES PRÉOCCUPATIONS ÉTHIQUES IDENTIFIÉES PAR LES RESPONSABLES DU PROJET

Les principales préoccupations éthiques des demandeurs portent sur trois aspects du Programme : l'information à transmettre aux parents, le consentement ainsi que la transmission d'informations secondaires produites par les tests de dépistage (statut de porteur d'un SDM, autres maladies de l'hémoglobine).

Selon les responsables du projet, en ce moment, la transmission d'informations sur le dépistage néonatal sanguin est très variable. La nécessité d'informer les parents sur le dépistage néonatal n'est pas intégrée de façon systématique dans les programmes, les politiques ou les guides de pratique. De plus, la brochure qui informe les parents quant au dépistage est désuète. La seule relance d'information concernant le PQDNS est l'envoi d'une lettre du directeur du Programme visant à vérifier que les parents qui refusent le dépistage avaient bel et bien été informés quant à celui-ci. Sur la question de l'information à transmettre aux parents dans le cadre d'un PQDNS rehaussé, les demandeurs soulèvent plusieurs enjeux.

Les parents veulent obtenir toute l'information concernant les soins et services offerts à leur enfant. De manière générale, on admet que le respect de leur autonomie en cette matière suppose qu'ils auront reçu toute l'information de manière à prendre une décision éclairée. Or, le PQDNS comporte plusieurs maladies complexes à expliquer. Dans le contexte des soins, les intervenants ont été très clairs à l'effet qu'ils n'étaient pas en mesure de prendre beaucoup de temps pour expliquer chacune des maladies et ses enjeux, y inclus ceux liés aux syndromes drépanocytaires majeurs et au statut de porteur. De plus, comme l'incidence des SDM est plus élevée dans certaines communautés ethnoculturelles, souvent allophones, leur capacité à comprendre l'information qui leur est transmise est parfois limitée. Il faut donc s'en tenir à l'essentiel. (Formulaire de dépôt, p. 6)

Les demandeurs identifient donc une tension entre, d'une part, la nécessité de fournir des informations centrales à la compréhension du PQDNS et, par là, au consentement au dépistage et, d'autre part, la complexité de l'information à transmettre ainsi que les contraintes organisationnelles et sociales qui caractérisent le contexte dans lequel les informations sont transmises.

De plus, comme il fut souligné lors de la présentation du PQDNS au Comité, le Programme soulève aussi la question de la divulgation du statut de porteur d'un SDM. Le problème traverse à la fois la question de l'information à donner aux parents et la question du consentement.

Sur la question du consentement, les demandeurs soulèvent essentiellement le même type de tension que pour la transmission d'informations. Comme mentionné plus haut, un avis juridique suggère que la forme actuelle de consentement n'est pas conforme au droit en vigueur. De plus, devant l'expansion du Programme, des avis d'experts concluent que la pratique actuelle du consentement implicite devrait être révisée. Ces avis tendent à privilégier un consentement explicite.

Toutefois, les responsables sont aussi sensibles aux avis de professionnels selon lesquels les « modalités d'information et de counselling associées à un véritable consentement éclairé ne seraient pas réalistes dans le contexte actuel » (Formulaire de dépôt, p. 6). Tout d'abord, ce contexte, évoqué plus haut, est entre autres marqué par les défis liés à la desserte d'une population allophone en croissance, surtout dans la région de Montréal. La tension identifiée par les demandeurs se situe donc entre l'exigence de se donner une procédure valide de consentement au dépistage néonatal, d'une part, et, d'autre part, les difficultés que présentent, concrètement, les procédures de consentement, surtout auprès des sous-groupes de population qui maîtrisent mal l'une ou l'autre des langues officielles. Ensuite, les difficultés inhérentes à l'obtention d'un consentement dans la période précédant ou suivant immédiatement l'accouchement sont aussi identifiées. Durant cette période, les parents sont submergés d'information et d'émotions, ce qui les rend peu disposés à comprendre une information complexe comme celle du PQDNS, d'autant que celle-ci devrait être transmise avant le prélèvement, c'est-à-dire dans les 24 heures suivant l'accouchement. De plus, à ce moment, les infirmières en périnatalité sont, quant à elles, surchargées de travail (Formulaire de dépôt, p. 8).

Au-delà des difficultés organisationnelles, les responsables du projet identifient aussi une tension entre l'autonomie des parents et le bien-être de l'enfant. Cette tension repose sur la crainte qu'un processus d'information et de consentement trop lourd ne conduise à une augmentation des refus au dépistage, laissant craindre une atteinte importante à la santé des enfants qui pourraient être affectés. En associant le dépistage à un soin de routine, et par le fait même, en présumant le consentement des parents, ce risque de refus était vraisemblablement plus faible.

1.4 LA TRANSMISSION D'INFORMATIONS

Face à la popularité grandissante d'une conception de la relation intervenants/bénéficiaires qui privilégie l'autonomie de ces derniers, la transmission d'informations quant aux divers soins et services est incontournable. Cette conception est largement partagée par les parents, qui veulent généralement être bien informés à propos de la santé de leur enfant. Dans ce contexte, l'exercice de l'autonomie des parents ne se réduit pas à la signature d'un formulaire de consentement. Le dépistage néonatal sanguin n'échappe pas à cette logique. L'information des parents sur les soins que recevra leur nouveau-né est essentielle. Comme mentionné plus haut, toute volonté de mieux informer les personnes quant aux soins et services se heurte à des contraintes organisationnelles, au sens où plus les intervenants ont l'obligation d'en dispenser, moins ils peuvent se consacrer à d'autres activités.

Par ailleurs, la qualité de l'information transmise aux parents revêt une grande importance. Lorsqu'offert, le counseling génétique se réfère entre autres à l'information et au soutien à offrir aux parents quant au dépistage néonatal. Dans le cadre du PQDNS, on ne parle pas de counseling génétique au sens propre, puisque l'information n'est pas transmise par des spécialistes de la génétique, mais par divers intervenants œuvrant en périnatalité. Ceux-ci auraient pour rôle d'informer les parents des risques en général et des conséquences des résultats positifs, incluant la progression de la maladie, les traitements offerts et leurs ramifications héréditaires pour le reste de la famille, dans le but qu'ils puissent prendre les meilleures décisions possibles pour eux et leurs proches, sans influence induite (Rantanen et

al., 2008). Dans ce contexte, une information appropriée serait en mesure d'atténuer l'anxiété liée à un potentiel résultat positif ou à la divulgation d'un statut de porteur. Il importe que l'information soit avant tout adéquate et équilibrée; une sous-information n'atteindrait pas les objectifs fixés, mais une surinformation, surtout en lien avec des maladies parfois complexes, pourrait aussi causer une certaine angoisse chez les parents. Le choix des informations à transmettre est donc capital. La possible expansion du PQDNS pour inclure un grand nombre de maladies rendrait la transmission d'informations exhaustives à propos de celles-ci plus difficile. Dans ce contexte, des solutions telle la catégorisation des maladies pourraient être envisagées (Nijsingh, 2007). L'adéquation de l'information pose un défi particulier pour certains sous-groupes de population. Par exemple, l'incidence des SDM est sensiblement plus grande chez certains groupes immigrants, entre autres. Dans la mesure où ils sont particulièrement affectés par cette maladie, l'information qui leur sera transmise devrait normalement être adaptée à leurs besoins, par la traduction de documents écrits, par exemple. Bien sûr, en contrepartie, toute adaptation d'information à ces groupes de populations nécessite du temps et des ressources supplémentaires.

Les renseignements que reçoivent les parents quant au dépistage néonatal sanguin s'inscrivent dans un ensemble d'information portant sur la naissance d'un enfant et la parentalité en général. Ceci signifie, entre autres, que les sources d'information à propos du PQDNS peuvent varier de manière non négligeable. Elles peuvent provenir de brochures produites spécifiquement pour informer les parents sur le PQDNS, de guides sur la naissance d'un enfant, des échanges entre les professionnels — experts ou non — et les parents, en personne ou au téléphone, de matériel audiovisuel et ainsi de suite. Par exemple, au Québec, il existe une brochure « L'hérédité et votre bébé », produite par le Réseau de médecine génétique du Québec, qui expose les grandes lignes du dépistage néonatal, en ne se limitant pas au dépistage sanguin. Par contre, comme mentionné plus haut, la brochure est désuète (le dépistage de la MCADD n'y figure pas, par exemple). Le guide *Mieux vivre avec notre enfant de la naissance à deux ans : guide pratique pour les mères et les pères*, produit par l'INSPQ et destiné à tous les parents, ne fait que rapidement évoquer le dépistage néonatal sanguin (les différentes maladies n'y figurent pas, entre autres) (Doré & Le Hénaff, 2011). Quant au personnel impliqué, différents intervenants peuvent contribuer à informer le parent au cours de la grossesse. Les organisations privilégient un partage des tâches, par le biais d'ordonnances collectives, de protocoles et de règles de soins prévoyant que certaines de ces tâches pourraient être effectuées par l'un ou l'autre des intervenants. Il semble donc que la responsabilité d'informer les parents ne repose pas sur un intervenant précis, mais sur un ensemble d'entre eux. En bref, toute information destinée aux parents concernant spécifiquement le dépistage néonatal sanguin fait face à des enjeux de cohérence et de complémentarité quant aux sources potentielles d'information.

La vérification de la compréhension des parents des tenants et aboutissants du Programme peut aussi, dans ce contexte, être considérée comme importante. Malgré ses limites inhérentes, la procédure de consentement explicite et éclairé découlant des exigences juridiques entourant les soins et services constitue l'une des manières les plus répandues de vérifier cette compréhension. Mais elle n'est pas la seule. Il serait aussi possible de consigner la vérification de la compréhension à l'intérieur du dossier médical après une

discussion de l'intervenant avec les parents. La transmission des informations et la vérification de la compréhension pourraient aussi être inscrites au plan de naissance, pour les établissements et les parents qui choisissent de fonctionner ainsi. Encore une fois, par contre, il est clair que toute vérification explicite de la compréhension des parents ajoute au fardeau des intervenants dans un contexte de rareté des ressources. De plus, dans la réalité, toutes les personnes ne ressentent pas le même besoin d'information nécessaire à consentir à un soin. Dans certains cas, la confiance dans le soignant dans le cadre de la relation clinique peut amener une personne à s'en remettre à son jugement, sans pour autant avoir abdiqué sa capacité de poser des choix.

1.5 LES TYPES DE CONSENTEMENT

Quelle que soit sa forme, le consentement est valide s'il est libre et éclairé. Le consentement est dit libre lorsqu'il est fait sans contraintes, c'est-à-dire sans pression induite ni crainte de subir un préjudice du fait de ne pas consentir à un soin donné. La notion de consentement éclairé réfère au fait que la personne concernée soit adéquatement informée de manière à comprendre la raison et la portée de son consentement. Grosso modo, la personne est informée de l'état de santé qui amène un intervenant à suggérer un soin ou une intervention ainsi que des différentes options possibles avec les bénéfices et les risques qui leur sont associés. L'idée même de consentement implique la possibilité de ne pas consentir, c'est-à-dire de refuser un soin ou de révoquer son consentement à tout moment. La capacité de consentir de façon libre et éclairée est incarnée de manière variable par les différentes formes de consentement.

1.5.1 Le consentement présumé

On parle de consentement présumé lorsque l'on suppose que des personnes raisonnables consentiraient normalement au soin offert. Le consentement présumé n'est donc pas un consentement au sens actif du terme, c'est-à-dire un acte effectué par la personne à qui sont offerts des soins, mais plutôt une hypothèse posée par les professionnels de la santé quant à la position des personnes concernées au regard de certains soins. La justification du consentement présumé ne peut donc reposer que sur un équilibre inconvénients/bénéfices clairement en faveur de ceux-ci, équilibre qu'une personne raisonnable serait disposée à reconnaître.

Dans le cas du dépistage néonatal sanguin, le consentement présumé pourrait s'appuyer sur le fait que celui-ci ne présente que très peu d'inconvénients, alors que les bénéfices sont potentiellement grands. Par contre, le fait de tester les enfants pour un ensemble de maladies dont le ratio inconvénients/bénéfices est variable en affaiblit les assises justificatives. De plus, la possibilité d'inclure au PQDNS d'autres maladies dont les bénéfices associés au dépistage néonatal sont moins clairs ajoute au problème. Mais il demeure que les inconvénients du prélèvement sont limités à l'anxiété temporaire que pourraient ressentir les parents en ce qui concerne les résultats des tests; il n'y a aucun risque lié au prélèvement en soi. Donc, plus la maladie dépistée est traitable et plus la prise en charge précoce influence le succès du traitement, plus le consentement présumé est justifiable. C'est en quelque sorte de cette manière que le consentement des parents a été compris jusqu'à maintenant, comme dans le cas des autres programmes de dépistage néonatal au

Canada et au Royaume-Uni. Il en est de même de plusieurs programmes de dépistage américains dits obligatoires, avec possibilité de retrait (*opting-out*).

Pour ces programmes, le consentement présumé a habituellement pour corollaire l'une des manières de comprendre le refus d'un soin, soit le retrait. Ainsi, on peut présumer qu'une personne consent à recevoir un soin tant qu'elle n'a pas ouvertement signifié son refus à le recevoir. La logique du retrait répond à la règle de droit qui veut que toute personne puisse, à n'importe quel moment, mettre un terme aux soins qu'elle reçoit. Dans ce contexte, donc, le retrait est incarné par le refus explicite d'un soin, soit verbalement, soit par une procédure formelle comme la signature d'un formulaire à cet effet. Dans le contexte du dépistage néonatal sanguin, on présume donc que les parents sont en accord avec la procédure à moins qu'ils manifestent ouvertement leur désaccord.

Enfin, le consentement présumé n'implique pas une position particulière quant à l'information donnée aux parents relativement aux soins. Il est tout à fait possible que les parents n'aient reçu aucune information quant aux soins prodigués, comme il est possible qu'ils soient adéquatement informés.

1.5.2 Le consentement implicite

Le consentement peut être considéré comme implicite lorsqu'il porte sur des soins et services qu'une personne peut normalement s'attendre à recevoir en lien avec le problème pour lequel elle s'est présentée devant un professionnel de la santé, soit parce qu'elle est déjà informée quant aux soins, soit parce qu'elle accepte d'emblée les soins qu'elle recevra pour traiter son problème. De façon concrète, le consentement implicite peut s'incarner dans un geste, comme présenter le bras pour un prélèvement sanguin, ou simplement venir consulter pour un problème et accepter d'emblée les soins liés à cette consultation. Ce qu'il est important de retenir dans le cas du consentement implicite est que la personne qui cherche à recevoir des soins pose un ou des gestes qui laissent croire au professionnel de la santé qu'elle consent à ceux-ci.

En soi, le consentement implicite ne nous permet pas de déduire quoi que ce soit à propos de l'information reçue par la personne, préalablement aux soins prodigués. Il est possible que la personne ait été correctement informée à propos des soins par un professionnel de la santé et que sa compréhension soit adéquate. Or, il est également tout à fait possible que la personne n'ait reçu aucune information en lien avec les soins en question et qu'elle ne fasse que s'en remettre ouvertement à l'intervenant.

Dans le cas du dépistage néonatal, le consentement implicite pourrait traduire l'idée que les nouveaux parents s'attendent à ce que, lorsqu'ils se présentent dans un établissement, leur nouveau-né soit examiné quant à sa santé générale de manière à intervenir si le besoin se faisait sentir. Cependant, étant donné que le dépistage est effectué sur tous les nouveau-nés, indépendamment de leur état de santé, il est difficile de le classer dans la catégorie des soins requis que les parents pourraient normalement s'attendre à recevoir dans ces circonstances.

Une autre interprétation du consentement implicite au dépistage néonatal sanguin pourrait s'appuyer sur l'hypothèse que les parents auraient été informés des modalités du dépistage lors d'une visite de suivi de grossesse. Dans ce cas, le simple fait de se présenter dans un établissement de santé, où ils savent que leur enfant sera dépisté, pourrait faire office de consentement implicite. Mais il est difficile de faire cette hypothèse lorsque la transmission d'informations est, dans les faits, variable, comme c'est le cas dans le cadre du PQDNS et alors que l'accouchement a systématiquement lieu en milieu hospitalier ou en maison de naissance, à de rares exceptions près.

1.5.3 Le consentement explicite

Le consentement explicite est, la majeure partie du temps, un consentement formalisé dont on peut retrouver la trace. Le consentement explicite est la forme la plus usuelle de consentement libre et éclairé, puisque les exigences juridiques qui en régissent les modalités dans le domaine de la santé impliquent que la personne doive, tout d'abord, être informée quant au soin qui lui est proposé et, ensuite, qu'elle y consente expressément, en toute connaissance de cause et sans contraintes, en signant un formulaire à cet effet. L'information fournie à la personne vise à soutenir sa décision quant à son consentement à la procédure proposée. Dans le cas spécifique du dépistage néonatal, ce type de consentement impliquerait, en principe, une explication des maladies pour lesquelles le nouveau-né est testé, de la fiabilité des tests, de l'ensemble des suites possibles — notamment quant aux résultats fortuits —, des conséquences d'un refus et, si jamais les résultats étaient positifs, des risques liés aux traitements.

La possibilité que le consentement explicite des parents soit exigé pour procéder au dépistage ouvre la porte à leur refus. Cette inquiétude est répandue dans la littérature, bien que les quelques travaux portant sur la question n'indiquent pas de changements significatifs dans le taux de participation eu égard à un consentement explicite écrit (Jepson *et al.*, 2001; Liebl *et al.*, 2002; Pellegrino, 2011)¹. Il demeure qu'un refus pourrait avoir des conséquences graves sur la santé de certains nouveau-nés, particulièrement dans la mesure où il existe des moyens de prévenir les conséquences néfastes de ces maladies. Dans le cas du dépistage néonatal sanguin, il faut souligner que ce sont les intérêts de l'enfant qui sont principalement en cause et non ceux des parents.

Il est reconnu que le consentement explicite au dépistage néonatal exige temps et ressources. En effet, la diversité et la complexité des maladies pour lesquelles les nouveau-nés sont testés représentent en soi un obstacle, étant donné la grande quantité d'information qui devrait être comprise par les parents. La croissance potentielle du PQDNS, eu égard aux nouvelles techniques de test et aux nouvelles conditions qu'elles seront en mesure d'identifier, pourrait amplifier ce problème de manière importante. Ceci laisse entrevoir la possibilité que le consentement explicite et éclairé exige des procédures séparées selon les maladies concernées.

¹ À titre d'illustration, le Maryland et le Wyoming exigent un consentement éclairé pour le dépistage néonatal. Au Maryland, le nombre de refus était de 5 ou moins par année pour 75 000 naissances. Ces chiffres sont comparables à des États où le consentement est présumé comme l'Indiana, le Missouri ou l'État de New York. Au Wyoming, 2 familles ont refusé le dépistage en 2007 sur 6 800 naissances (Pellegrino, 2011).

Enfin, un consentement explicite quant au dépistage néonatal exige que les parents qui reçoivent l'information soient disposés à la comprendre et à prendre une décision éclairée. Or, les circonstances émotives et physiques entourant la naissance d'un enfant (immédiatement avant ou après l'accouchement) ne sont pas optimales pour l'obtention d'un consentement éclairé. La question du temps opportun pour obtenir un consentement est donc aussi un facteur dont il faut tenir compte, considérant que le consentement explicite est une option attrayante quant au dépistage néonatal. L'information générale concernant le PQDNS gagnerait, quant à elle, à être donnée avant, sans doute au cours du troisième trimestre de la grossesse.

1.6 LES RÉSULTATS SECONDAIRES ET LE STATUT DE PORTEUR

L'utilisation des tests HPLC et MS/MS a inévitablement pour conséquence de produire un certain nombre d'informations fortuites, c'est-à-dire non spécifiquement visées par le Programme. Ces tests ont néanmoins été retenus pour leur fiabilité et pour leur coût relativement faible.

Le test de l'hémoglobine, entre autres, identifie le statut de porteur d'un SDM chez l'enfant. Au Québec, il est estimé que le dépistage identifierait environ 824 enfants porteurs par an (Formulaire de dépôt, p. 3). Un enfant ainsi identifié porte un gène défectueux associé à la maladie, mais n'est pas atteint; comme porteur, il court cependant le risque de transmettre la maladie à ses propres enfants, si sa ou son partenaire est porteur ou atteint. La connaissance de ce statut n'apporte en soi aucune information utile à la santé de l'enfant. Cependant, comme il s'agit d'une maladie héréditaire récessive, l'identification d'un statut de porteur chez l'enfant, tout autant que l'identification même de la maladie, informe les parents que l'un ou l'autre ou les deux sont porteurs, une information qui ne leur est pas forcément connue. Si elle n'est pas utile à l'enfant à court et moyen terme, l'information pourrait l'être pour ses parents quant à leurs décisions reproductives ultérieures et, ultimement, pour l'enfant lui-même, pour les mêmes raisons. La valeur de la divulgation de cette information réside donc dans son utilité pour les personnes concernées.

Cette utilité n'est toutefois que présumée; par exemple, puisque le dépistage néonatal se trouve à identifier des probabilités d'être porteur chez les parents et, potentiellement, chez les membres de la famille élargie, la divulgation pourrait aller à l'encontre de ce que l'on nomme le droit de ne pas connaître son statut. Au-delà de savoir s'il s'agit d'un réel droit, il est important de souligner qu'il est faux de présumer que toutes les personnes concernées accorderont de l'utilité à cette information. Il existe des politiques de dépistage qui s'opposent à la transmission de l'information sur le statut de porteur; les raisons en sont qu'ultimement, l'information sur le statut de porteur est personnelle et que les parents peuvent apprendre leur propre statut par d'autres moyens. Par ailleurs, s'il était décidé de transmettre cette information, ceci nécessiterait des infrastructures pour offrir aux personnes visées des services-conseils quant à leurs choix reproductifs à venir. La question se pose donc à savoir si des services de ce type sont efficaces sur le plan du coût et équitables dans une perspective d'allocation juste des ressources.

Dans le cas des enfants porteurs, il pourrait être possible de mettre en place des infrastructures pour leur transmettre, à eux seuls et à un moment opportun, l'information quant au test subi à la naissance; les parents n'auraient pas à être informés. Il faut toutefois garder à l'esprit les coûts liés à de telles infrastructures. Enfin, d'autres politiques offrent la possibilité aux parents de faire une demande pour connaître le statut de porteur de leur enfant, comme cela se fait en Ontario. L'information n'est donc pas divulguée systématiquement, mais seulement à la suite d'une démarche active des parents.

La HPLC et la MS/MS identifient des marqueurs permettant de dépister les maladies ciblées. De manière générale, les responsables du Programme utilisent des filtres informatiques, afin de limiter l'interprétation aux seuls marqueurs pertinents pour chacune des maladies. Cependant, lorsque les valeurs dépassent les seuils établis pour une maladie spécifique ciblée au Programme, les responsables doivent étudier le profil entier de l'enfant. Ils peuvent alors découvrir un statut anormal pour une maladie ciblée au Programme ou un statut anormal qui suggère une autre maladie qui nécessite en retour une investigation plus approfondie. La divulgation des résultats anormaux reliés à une maladie non ciblée par le Programme dépend du fait qu'ils soient considérés comme cliniquement significatifs ou non. Il peut s'agir de variantes rares d'hémoglobinopathies, ou plus fréquemment de la β -thalassémie majeure et de la thalassémie intermédiaire HbE- β thal. Il peut aussi s'agir d'erreurs innées du métabolisme apparentées à des maladies dépistées (ex. : déficience en acyl-coA déshydrogénase des acides gras à chaînes très longues ou VLCHAD, apparentée à la MCADD). Si les demandeurs considèrent qu'il est justifiable de s'assurer de la prise en charge des cas identifiés comme cliniquement significatifs, par contre, ils ne considèrent pas les inclure au PQDNS. Dans ces cas, les données probantes ne sont pas suffisantes ou ne permettent pas de démontrer qu'un gain pour la santé des enfants peut être atteint par une intervention précoce dans le cadre d'un programme populationnel. Cependant, parce que la découverte suggère une affection grave, une obligation professionnelle de divulguer les résultats incombe aux responsables du Programme. En s'assurant qu'ils seront pris en charge, cette obligation est remplie. Les responsables du Programme ne considèrent pas comme justifiable la divulgation des résultats positifs pour d'autres maladies qui ne sont pas considérées comme cliniquement significatives.

Enfin, comme mentionné plus haut, les enjeux découlant de la production d'information non spécifiquement visée par le dépistage néonatal sanguin traversent les problèmes liés à l'information et au consentement des parents. En effet, par exemple, les parents devraient normalement être informés du fait que le dépistage pourrait identifier, chez eux ou chez leur enfant, des risques d'être porteur d'une maladie. Les enjeux traités dans le présent avis sont donc interreliés, même s'ils seront traités de manière indépendante.

2 LA DÉLIBÉRATION DU COMITÉ D'ÉTHIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE

La délibération du Comité a essentiellement porté sur trois éléments du PQDNS, c'est-à-dire l'information à fournir aux parents dans le cadre du PQDNS, la forme de consentement à privilégier quant au dépistage et la divulgation du statut de porteur. Les questions relatives à la divulgation des autres résultats secondaires ainsi qu'à l'utilisation des échantillons et des données pour d'autres finalités que le dépistage n'ont pas été traitées pour le moment. Pour délibérer sur ces trois aspects du Programme, le Comité a utilisé son processus d'examen qui consiste à s'approprier la situation examinée, identifier les valeurs en présence, ordonner ces valeurs et traduire les conséquences de cet ordonnancement dans le problème qui lui est soumis.

2.1 COMPRÉHENSION DE LA SITUATION

Le Comité a réfléchi aux enjeux posés par le contenu et la communication de l'information sur le Programme, le consentement au dépistage et la divulgation de statut de porteur en étant conscient de plusieurs éléments qu'il convient de souligner. Tout d'abord, le Comité a jugé que la finalité de l'information ne se réduit pas à appuyer le consentement des parents au dépistage. L'information a un rôle plus large : elle est nécessaire pour accompagner les futurs parents et les préparer à exercer leur rôle parental. Néanmoins, il demeure que l'information, le consentement ainsi que le dévoilement du statut de porteur sont interdépendants, comme mentionné dans la section précédente. En effet, par exemple, même si l'information n'a pas pour unique finalité le soutien au choix, un consentement explicite et éclairé ne peut se faire sans une information claire aux parents. La divulgation systématique des statuts de porteur de SDM pourrait difficilement se faire sans que les parents aient pu connaître cette possibilité et ses impacts potentiels, entre autres, sur eux. Malgré cette interdépendance, le Comité a traité séparément les questions relatives à ces trois aspects.

Les responsables du projet ont insisté sur les difficultés liées à la mise en œuvre d'un programme en évolution, notamment en matière d'information et de consentement, dans un contexte où l'organisation des soins et services de périnatalité est variable d'un établissement à l'autre, mais où les contraintes de ressources sont partout présentes. Dans un contexte dynamique d'interactions cliniques, il est clair que la transmission d'informations, le consentement et la divulgation de statut de porteur sont autant d'actes qui impliquent un minimum de formation, de temps et une répartition claire des tâches pour les intervenants. Comme le soulignaient les responsables du projet, la mise en œuvre de ces activités affecte la capacité des organisations à livrer l'ensemble des soins qui leur incombent, avant tout en périnatalité. Ici, comme dans d'autres demandes soumises au CESP, on trouve des préoccupations liées à l'établissement des priorités et à l'allocation des ressources. Considérant que ces questions ne sont pas celles pour lesquelles le Comité était directement interpellé et considérant la vaste étendue des enjeux qui s'y rattachent et le peu d'information dont il dispose, celui-ci n'a pas retenu ces questions dans le cadre de ses délibérations. Le Comité a toutefois considéré les impacts de ses recommandations sur l'organisation des services.

2.2 LES QUESTIONS EXAMINÉES PAR LE COMITÉ

Le Comité a centré son examen sur les aspects de l'information aux parents, du consentement et du dévoilement du statut de porteur. De manière plus précise, le Comité a choisi de se pencher sur les questions suivantes :

- Sur le plan éthique, quelle est l'option la plus raisonnable à déployer en matière d'information aux parents dans la mise en œuvre du PQDNS?
- Sur le plan éthique, quelle est la forme la plus raisonnable de consentement à déployer dans le cadre du PQDNS?
- Sur le plan éthique, quelle est l'option la plus raisonnable en matière de dévoilement du statut de porteur?

2.2.1 L'information aux parents dans le contexte du PQDNS

La question centrale retenue par le Comité quant à la transmission d'informations est la suivante : « **Sur le plan éthique, quelle est l'option la plus raisonnable à déployer en matière d'information aux parents dans la mise en œuvre du PQDNS?** » Cette question a été scindée en sous-questions portant sur le contenu de l'information à transmettre aux parents et sur les différentes modalités de sa transmission.

Au plan du contenu de l'information à transmettre, le Comité s'est demandé si celle-ci, telle que présentée dans l'ébauche de dépliant qui lui a été soumise, était adéquate. Sur le plan des modalités, le Comité s'est demandé s'il était acceptable, sur le plan éthique, que l'information sur le PQDNS soit transmise aux parents uniquement de façon verbale, lors d'un contact avec un professionnel de la santé, durant la grossesse. Enfin, le Comité s'est demandé de l'information écrite sous forme de dépliant, encore une fois utilisé comme unique moyen d'information, était acceptable sur le plan éthique.

Pour les trois sous-questions formulées par le Comité quant à la transmission d'informations aux parents, les valeurs identifiées sont les suivantes :

Respect des personnes : reconnaissance de l'intégrité physique et intellectuelle de même que du rôle parental des personnes. Reconnaissance des capacités des personnes à comprendre l'information et à choisir l'intensité d'information qui leur permet d'agir de manière autonome.

Autonomie : capacité de formuler une position indépendante de toute contrainte et de réfléchir aux conséquences de ses choix.

Transparence : action de rendre accessibles, en temps opportun, les informations permettant de comprendre les objectifs du programme de dépistage néonatal proposé et les moyens mis en place pour en assurer la réalisation.

Équité : volonté de s'assurer que tous les futurs parents aient accès à une information minimale et, le cas échéant, une information appropriée à leurs besoins particuliers (pour des sous-groupes plus vulnérables soit en raison d'un risque plus grand que l'enfant soit

atteint, soit pour des raisons rendant la compréhension des informations plus difficiles — littératie, langue parlée, etc.).

Bienfaisance : volonté de faire le bien à l'endroit des personnes visées par le dépistage; ici, assurer le meilleur état de santé possible des enfants qui auraient besoin d'interventions précoces associées à l'une ou l'autre des maladies visées par le PQDNS.

Non-malfaisance : volonté de ne pas créer d'inquiétude indue chez les parents.

Pour alimenter sa réflexion sur la nature de l'information à transmettre, le Comité a reçu des demandeurs un projet de brochure destinée aux parents. Le Comité s'est questionné sur les balises du contenu de celle-ci, tout en gardant à l'esprit qu'il ne s'agit là que d'un document de travail. Les rubriques couvrent l'ensemble des aspects essentiels pour saisir le but du Programme, ses modalités d'application et de suivi, les maladies dépistées, le suivi de résultats positifs et la conservation des échantillons. L'ébauche soumise comprenait aussi une rubrique sur le dépistage des porteurs de SDM. L'**autonomie** et, dans une moindre mesure, la **transparence** de même que la **non-malfaisance** sont les principales valeurs retenues par le Comité pour guider sa réflexion. La transparence milite pour une transmission d'informations qui peut permettre aux parents de bien comprendre la finalité du dépistage, les suites d'un dépistage positif, la gestion du Programme et les possibles inconvénients associés au dépistage. Ces informations favorisent l'exercice de leur choix, donc, leur autonomie. Le souci de non-malfaisance, de son côté, impose des limites à la quantité et au caractère des informations présentées. Dans ce contexte, le Comité convient que la brochure devrait présenter des informations claires, véridiques, concises et adaptées aux parents.

Le Comité considère que la **transparence**, l'**autonomie** et le **respect des personnes** sont les valeurs ayant préséance en ce qui a trait à la transmission d'informations en général. La force accordée à ces trois valeurs souligne l'importance centrale de la transmission d'informations aux parents dans le cadre du PQDNS. En effet, ces valeurs se renforcent l'une l'autre, au sens où elles militent toutes pour que les parents reçoivent une information adéquate quant au PQDNS afin de leur permettre d'exercer leur rôle parental de manière éclairée. La préséance de ces trois valeurs a conduit le Comité aux positions suivantes quant aux sous-questions identifiées plus haut sur les modalités de transmission d'informations.

L'**information verbale** est jugée nécessaire, mais non suffisante, à elle seule, pour correctement informer les parents des détails du dépistage néonatal sanguin. En effet, le **respect des personnes** exige qu'un dialogue entre un professionnel de la santé et le parent à propos du dépistage soit possible. Concrètement, la transmission d'information verbale implique la disponibilité d'intervenants à un moment opportun, non seulement pour l'informer sur le Programme, mais aussi pour répondre à ses questions. Un tel échange facilite aussi l'adaptation de l'information aux personnes, une préoccupation importante pour le Comité. Par contre, considérant la variabilité des pratiques de transmission d'informations rapportées par les demandeurs, il serait difficile de s'assurer qu'une information uniquement verbale soit rendue également accessible à tous et rencontre le souci d'**équité**, tout de même présent ici. C'est pourquoi le Comité considère que la seule transmission verbale d'information n'est pas

suffisante pour être jugée acceptable, sur le plan de l'éthique. Enfin, le Comité est sensible à l'hypothèse que la transmission d'informations aux parents pourrait augmenter les risques de retrait des enfants du Programme. Ceci ne constitue pas, selon lui, une raison valable pour limiter la transmission d'informations ou rendre le dépistage subreptice. En effet, la perte de confiance liée à un manque de transparence pourrait avoir des effets négatifs non négligeables sur la participation au dépistage.

L'information écrite dans un dépliant conçu pour expliquer les éléments du PQDNS a essentiellement soulevé les mêmes enjeux que l'option précédente et a conduit le Comité à réitérer une position similaire. Autrement dit, le Comité considère que le dépliant d'information ne pourrait pas être suffisant comme unique moyen d'information, bien qu'il soit, lui aussi, nécessaire. L'information écrite a l'avantage d'avoir le potentiel de répondre à l'exigence d'**équité** telle que définie par le Comité. Elle peut non seulement présenter une information uniforme à tous les parents, mais elle pourrait aussi, si le besoin se faisait sentir, être adaptée à des publics particuliers, comme les communautés allophones. C'est donc dire que le Comité considère que, sur le plan de l'éthique, ce sont à la fois l'information verbale et l'information écrite qui sont conjointement nécessaires pour correctement informer les parents quant au PQDNS.

En guise de conclusion, dans la perspective des valeurs identifiées par le Comité, les futurs parents devraient avoir accès à différents moyens d'information qui se renforcent mutuellement. Ils devraient recevoir une information verbale de base, pour entre autres apprendre l'existence du Programme, le fait qu'il s'adresse à tous les nouveau-nés et qu'il vise six maladies graves pour lesquelles une intervention précoce permet de réduire la gravité des conséquences sur le développement de l'enfant. Les parents devraient aussi pouvoir poser les questions que ces informations auraient soulevées. Ceci, selon le Comité, fait partie du rôle général des professionnels de la santé impliqués dans le suivi de grossesse, rôle découlant de leur devoir déontologique et des bonnes pratiques. Cela implique que les professionnels concernés soient disponibles pour répondre aux questions des parents, le cas échéant. Les parents devraient aussi recevoir une information écrite. Celle-ci permet de transmettre un message uniforme et facilite l'appropriation, son partage avec l'autre parent et les échanges supplémentaires, au besoin. Les informations de base devraient être produites de manière à être le plus largement compréhensibles. Pour les sous-groupes de population plus à risque, par exemple les populations ethnoculturelles les plus touchées par les SDM, des moyens particuliers de soutien (ex. : traduction, interprétariat, collaboration avec les associations existantes) devraient permettre de répondre à leurs besoins spécifiques.

2.2.2 Les options relatives au consentement

Comme pour la transmission de l'information, le Comité a mené sa réflexion sur les options relatives au consentement en subdivisant sa question principale en sous-questions. La question principale qui a guidé sa réflexion est : « **Sur le plan éthique, quelle est la forme la plus raisonnable de consentement à déployer dans le cadre du PQDNS?** » Les sous-questions ont porté tour à tour sur la justifiabilité du consentement présumé, du consentement implicite et du consentement explicite verbal ou écrit.

Les valeurs identifiées et définies par le Comité, en plus du **respect des personnes**, de l'**autonomie** et de la **transparence** définis plus haut, sont les suivantes :

Protection de l'enfant : action d'éviter que la recherche du consentement n'augmente de manière considérable le refus de participation au dépistage et vienne ainsi mettre en danger la santé de nouveau-nés qui seraient atteints de l'une ou l'autre des maladies visées.

Confiance : sentiment de sécurité envers le système de santé, qui renvoie aux valeurs de compétence, de rigueur et d'honnêteté des professionnels.

Équité : modalités similaires de consentement pour toutes les personnes visées par le Programme.

Dans le cas du **consentement présumé**, le Comité juge que les valeurs d'**autonomie**, de **transparence** et de **respect des personnes** ont préséance. Ces trois valeurs militent toutes en faveur du rôle actif du parent dans le cadre du dépistage. Or, le consentement présumé ne fait pas intervenir de façon systématique la capacité de choix des parents; il n'est, en fait, qu'une hypothèse portant sur les dispositions des parents à accepter le dépistage néonatal sanguin. Étant donnée la préséance des valeurs susnommées, le Comité ne considère pas le consentement présumé comme une option raisonnable en ce qui a trait au dépistage néonatal sanguin.

Dans le cas du **consentement implicite**, le Comité considère que la préséance va à la **protection de l'enfant**, à l'**autonomie** et au **respect des personnes**. Dans ce cas-ci, l'autonomie et le respect des personnes, d'une part, et la protection de l'enfant, d'autre part, se trouvent en tension. Autrement dit, tout en reconnaissant l'importance du rôle des parents dans le dépistage de leur enfant, le Comité est sensible à l'hypothèse que certaines procédures de consentement plus complexes et explicites augmenteraient le refus de participer. C'est pourquoi le Comité reconnaît un caractère raisonnable au consentement implicite, mais seulement s'il est accompagné de conditions spécifiques. Parmi ces conditions, on note que l'information concernant le dépistage néonatal sanguin et la possibilité de retrait devrait clairement avoir été transmise aux parents. Par contre, le Comité souligne que le consentement implicite est en tension avec l'**équité**, parce qu'il est difficile de s'assurer de l'uniformité des pratiques, notamment parce qu'il est impossible d'en faire un suivi, en l'absence de trace écrite à un dossier.

En ce qui a trait au **consentement explicite verbal**, le Comité considère que l'**autonomie**, la **protection de l'enfant** et le **respect des personnes** ont préséance. Comme pour le consentement implicite, le Comité reconnaît la tension entre l'autonomie et le respect des personnes, d'une part, et la protection de l'enfant, d'autre part. Le même raisonnement s'applique ici. Le consentement explicite verbal apparaît aussi comme une option raisonnable en matière de consentement. Son avantage sur le consentement implicite est qu'un professionnel de la santé doit solliciter les parents quant à la participation de leur enfant au dépistage. Même si, dans ce cas-ci, les parents n'ont pas à signer un formulaire de consentement en bonne et due forme, le caractère explicite du consentement verbal peut se formaliser par la consignation du choix du parent dans un dossier médical, par exemple par l'entremise d'un des formulaires de suivi obstétrique. Une trace au dossier médical permet

aussi d'éviter qu'un intervenant ne réalise pas le dépistage, faute d'avoir eu confirmation du consentement des parents.

Dans le cas du **consentement explicite écrit**, le Comité considère que la **protection de l'enfant**, l'**autonomie** et le **respect des personnes** ont préséance. La tension entre ces valeurs est essentiellement la même que celle décrite plus haut. Cependant, dans ce cas-ci, la plus grande importance accordée à la protection de l'enfant se traduit par le fait que le consentement explicite écrit pourrait être associé à un plus grand nombre de refus de participation. Par contre, l'autonomie et le respect des personnes sont généralement perçus comme mieux incarnés par le consentement explicite écrit. Un consentement explicite écrit pourrait aussi être plus facile à concilier avec une demande de consentement pour l'accès à la banque de données et d'échantillons à des fins secondaires de recherche. Mais il demeure qu'aux yeux du Comité, dans le contexte du PQDNS, le consentement explicite écrit apparaît moins raisonnable que le consentement implicite ou le consentement explicite verbal.

Dans cette perspective, donc, l'option la plus raisonnable en matière de consentement est le consentement explicite verbal par un parent. La différence semble mince entre les options de consentement implicite et de consentement verbal explicite, mais elle est importante sur le plan de l'éthique. Elle consisterait en la nécessité pour un professionnel de la santé de demander le consentement d'un parent et d'en inscrire une trace au dossier. En considérant la nécessité de fournir de l'information aux parents, il est recommandé par le Comité que deux cases soient prévues à cet effet dans un des formulaires standardisés de suivi de grossesse; l'une qui spécifie qu'un parent a reçu l'information et l'autre, qu'il a offert son consentement au dépistage.

Enfin, le consentement est conçu par le Comité comme étant global. Plus spécifiquement, le consentement du parent a pour objet l'ensemble des maladies dépistées par le Programme. Il n'est pas question ici de particulariser les consentements selon les maladies dépistées, étant donnée la préséance de la protection de l'enfant dans l'ordonnement des valeurs. Par contre, le consentement global pourrait ne pas constituer une option aussi justifiable aux yeux du Comité advenant l'ajout d'autres maladies au Programme. Il convient donc de souligner que le consentement global est plus raisonnable que le consentement particularisé dans la mesure où il s'applique aux cinq maladies visées par le Programme en ce moment.

2.2.3 Les options relatives au dévoilement de statut de porteur

Les options explicitement considérées par le Comité quant au dévoilement du statut de porteur sont les suivantes : le non-dévoilement du statut de porteur, le dévoilement systématique aux parents, le dévoilement sur demande et le dévoilement systématique aux enfants seulement, au moment opportun. Les valeurs identifiées et définies par le Comité quant à la question du dévoilement du statut de porteur sont les suivantes :

Autonomie : capacité à formuler des choix indépendamment de toute contrainte et de réfléchir à leurs conséquences, surtout quant à la reproduction (note : la délibération du Comité a explicitement considéré de manière distincte l'autonomie des enfants et l'autonomie des parents).

Respect des personnes : reconnaissance des capacités des personnes à obtenir et comprendre des informations concernant le statut de porteur et à agir de manière autonome.

Transparence : action de rendre accessibles en temps opportun les résultats du dépistage quant au statut de porteur.

Non-malfaisance (enfants) : action d'éviter la possible stigmatisation des enfants à la suite du dévoilement de leur statut de porteur.

Non-malfaisance (parents) : action d'éviter aux parents des inquiétudes indues.

Responsabilité : utilisation à bon escient par les responsables du Programme des informations relatives au statut de porteur.

Confidentialité/vie privée : maintien du secret des informations quant au statut de porteur et divulgation de ce statut aux seules personnes concernées.

Le Comité considère que, globalement, les valeurs de **non-malfaisance à l'égard des enfants**, d'**autonomie des enfants**, de **respect des personnes** et de **transparence** sont dominantes en ce qui a trait au dévoilement du statut de porteur. La non-malfaisance à l'égard des enfants milite pour que l'information ne transite pas à travers les parents. Le fait que les parents connaissent le statut de porteur de leur enfant pourrait modifier leur comportement à son égard et, dans certains cas, augmenter le risque que celui-ci soit stigmatisé. Même s'il est vrai que ce risque ne concerne pas tous les enfants dont les parents connaîtront leur statut de porteur, il demeure qu'il est réel. Puisque le statut de porteur concerne avant tout l'enfant lui-même, le risque de stigmatisation est évitable en s'assurant que son dévoilement ne se fasse pas par l'entremise des parents. L'importance accordée à l'autonomie des enfants dans le cadre de la délibération vient renforcer l'idée que la connaissance du statut est avant tout l'affaire de la personne qui a été testée. Dans cette perspective, les choix reproductifs que cette connaissance viendra informer sont en premier lieu ceux de l'enfant devenu grand. Enfin, l'importance accordée à la transparence vient renforcer deux éléments de la délibération. Elle soutient l'idée que le statut de porteur devrait être dévoilé systématiquement; en cela, elle traduit la position qui veut qu'une information produite dans le cadre du dépistage et qui possède une certaine valeur intrinsèque doive être transmise aux personnes visées. Et, en se juxtaposant au souci d'autonomie des enfants, elle appuie l'idée que l'information devrait être transmise à un moment opportun, dans ce cas-ci, à un moment où l'enfant, devenu grand, serait en mesure de comprendre l'information et de poser des choix reproductifs éclairés. De plus, un soutien approprié devrait être mis en place pour que les jeunes puissent recevoir des informations supplémentaires au besoin. Le Comité juge acceptable que l'information ne soit pas transmise aux parents, même si, dans certains cas, cette information pourrait leur être utile.

3 SYNTHÈSE ET RECOMMANDATIONS

La délibération du Comité a porté sur trois éléments du PQDNS : l'information à transmettre aux parents au regard du PQDNS, le consentement au dépistage et le dévoilement du statut de porteur.

Au regard de l'information aux parents

Le Comité identifie que l'option la plus raisonnable en matière d'information aux parents est celle qui allie des modalités verbales et écrites, au moment opportun, avant l'accouchement. Cette option est privilégiée en vertu de la présence des valeurs suivantes : la transparence, l'autonomie, le respect des personnes ainsi que l'équité. Les grandes lignes du PQDNS devraient être présentées verbalement, de façon adaptée, lors de contacts avec des professionnels de la santé au cours du troisième trimestre de la grossesse. De l'information écrite claire, véridique, concise et adaptée, sous forme d'une brochure sur le Programme, devrait aussi être accessible à tous les parents. Ceux-ci devraient pouvoir obtenir une réponse aux éventuelles questions que l'information pourrait avoir soulevées. Le Comité invite les responsables à considérer l'information comme une composante incontournable d'une stratégie de renforcement du potentiel des parents à exercer leur rôle parental et non comme une simple condition du consentement. Enfin, la cohérence des informations sur le dépistage néonatal sanguin devrait être assurée au sein des différentes publications produites par le réseau de la santé et des services sociaux.

Au regard du consentement

Le Comité considère que l'option la plus raisonnable en matière de consentement est le consentement explicite verbal, justifié principalement par l'importance de l'autonomie et du respect des personnes ainsi que par la protection de l'enfant. Ceci implique la reconnaissance de la capacité des parents à comprendre les enjeux du dépistage pour leur enfant et à réfléchir les conséquences de participer ou non à ce dépistage. Par conséquent, l'information aux parents quant au PQDNS est une condition nécessaire au consentement explicite verbal. Par son caractère formel, le consentement explicite verbal assure la mise en place des conditions favorables à l'information et à l'exercice de la responsabilité parentale. À titre d'exemple de la formalisation du consentement dans la pratique, le Comité évoque l'adaptation possible de formulaires actuellement utilisés pour le suivi de grossesse en y ajoutant une case permettant de consigner le fait qu'un parent a été informé et une autre indiquant qu'il a consenti au dépistage.

Au regard de la divulgation du statut de porteur

Enfin, en ce qui a trait au dévoilement du statut de porteur, le Comité est d'avis que l'option la plus raisonnable est celle d'un dévoilement systématique aux enfants devenus grands, à un moment opportun. Ce choix est guidé par la non-malfaisance à l'égard des enfants, leur autonomie et la transparence. Cette option permet, en fait, d'éliminer le risque de stigmatisation que la connaissance de son statut par ses parents pourrait favoriser. L'option respecte le fait que cette information appartient à l'enfant en propre et que, puisqu'elle a été produite et pourrait soutenir ses choix liés à la reproduction, elle mérite de lui être transmise.

Les impacts possibles des options retenues par le Comité

En formulant ses recommandations quant aux options les plus raisonnables en matière d'information aux parents sur le PQDNS, de consentement et de divulgation du statut de porteur, le CESP a tenu compte de l'impact qu'elles pourraient avoir sur la participation au dépistage, sur de futurs choix reproductifs des parents et sur les soins et services.

Compte tenu de la finalité du dépistage — soit de réduire la morbidité et la mortalité associées à l'une ou l'autre des maladies dépistées — il est souhaité que le plus grand nombre d'enfants y participe, notamment les enfants les plus à risque. Bien que cela ne soit pas confirmé par des études scientifiques, on tend à associer un risque de refus plus élevé aux mesures plus intensives d'information ou plus formelles de consentement. Les options jugées les plus raisonnables par le Comité en matière d'information et de consentement n'éliminent pas la possibilité de refus. Par ailleurs, le Comité est d'avis que les options retenues favorisent le lien de confiance entre le système de santé et les parents, composante importante, selon lui, d'une participation aux mesures proposées par le système.

Le dévoilement du statut de porteur directement aux enfants concernés écarte l'utilisation de ce résultat pour informer les parents de leur propre possibilité d'être porteur, du moins dans le contexte du Programme. Compte tenu des valeurs qui ont guidé son choix, le Comité est d'avis que cet impact est acceptable. D'une part, il existe d'autres moyens pour les parents de connaître leur statut de porteur. D'autre part, ceci est cohérent avec les finalités du PQDNS, évitant que s'y glisse officieusement un objectif d'identification de porteurs pour les parents concernés et leur famille rapprochée.

Les responsables du PQDNS ont insisté, lors de leur présentation au Comité, sur les contraintes organisationnelles auxquelles la mise en œuvre du Programme est confrontée. Les ressources impliquées dans le suivi de grossesse et la période périnatale sont limitées et leur charge de travail est déjà lourde; dans ce contexte, il serait difficile de consacrer du temps à l'information et à une démarche de consentement éclairé. La complexité des informations liées aux maladies dépistées ajoute à ces contraintes. Toutefois, à partir du moment où le statu quo (information de nature et d'intensité variable en fonction des modes d'organisation des différents milieux de pratique, absence ou quasi-absence de consentement explicite ou même implicite) apparaît injustifiable aux yeux du Comité, il est clair que les autres options auront un impact sur la pratique actuelle et, conséquemment, sur l'ensemble des services de périnatalité. La demande adressée au Comité ne portait toutefois pas sur l'établissement de priorités pour l'ensemble des services de périnatalité. De même, les mécanismes qui pourront assurer le dévoilement du statut de porteur auront un impact sur l'organisation du système; cet impact se fera sentir à plus long terme, le moment jugé opportun n'étant vraisemblablement pas avant l'adolescence ou la vie de jeune adulte des nouveau-nés dépistés.

Autres commentaires

Considérant l'échéancier des travaux de mise en œuvre du Programme québécois de dépistage néonatal sanguin avec l'ajout des SDM, le Comité a limité son examen aux principales questions que les responsables du projet lui ont soumises. Il n'a pas traité de la

question des résultats secondaires produits par les tests utilisés, mais non visés par le Programme, ni de l'utilisation secondaire des données. Ses recommandations ne tiennent donc pas compte d'éventuelles préoccupations éthiques qui pourraient être soulevées par celle-ci.

Le dépistage néonatal sanguin est fortement influencé par les avancées scientifiques et technologiques. Il est déjà envisagé que les maladies actuellement dépistées par le Programme de dépistage néonatal urinaire le seront plutôt par le dépistage sanguin. Le PQDNS sera aussi amené à considérer de nouvelles conditions de santé des nouveau-nés. Des programmes de dépistage sanguin en place dans d'autres juridictions couvrent déjà davantage de maladies que le programme québécois. Il y a raison de craindre que certains de ces ajouts ne résultent que de la disponibilité des technologies (Pellegrino, 2011). Tout comme les responsables scientifiques du Programme, le Comité est conscient que les éventuels ajouts au PQDNS risquent d'augmenter sa complexité et, conséquemment, d'impacter les modalités d'information et de consentement. Dans cette perspective, le Comité recommande au ministère de la Santé et des Services sociaux de rendre explicites les critères utilisés pour juger, entre autres, de la pertinence, de la faisabilité et du caractère raisonnable, au plan éthique, de l'évolution du PQDNS.

En conclusion, le Comité offre sa collaboration pour une éventuelle réflexion sur les enjeux liés à l'ajout de maladies au PQDNS ainsi que sur les enjeux soulevés par la production et le dévoilement de résultats secondaires non visés par le dépistage.

RÉFÉRENCES

- Blancquaert, I. (2010). Avis scientifique sur le dépistage néonatal de l'anémie falciforme : état des connaissances et enjeux pour le Québec. Québec, INSPQ.
- Doré, N. & Le Hénaff, D. (2011). Mieux vivre avec notre enfant de la grossesse à deux ans : guide pratique pour les mères et les pères. Québec, INSPQ.
- Jepson, R. G., Forbes, C. A., Sowden, A. J., & Lewis, R. A. (2001). Increasing informed uptake and non-uptake of screening: evidence from a systematic review. *Health Expectations*, 4(2), 116-130.
- Laflamme, N., Fortier, M., Lindsay, C., & Turgeon, J. (2006). Rapport d'évaluation du Programme québécois de dépistage sanguin des maladies génétiques chez le nouveau-né. Québec, INSPQ.
- Liebl, B., Nennstiel-Ratzel, U., von Kries, R., Fingerhut, R., Olgem+Äller, B., Zapf, A. *et al.* (2002). Very high compliance in an expanded MS-MS-based newborn screening program despite written parental consent. *Preventive medicine*, 34(2), 127-131.
- Makni, H., St-Hilaire, C., Larouche, K., & Blancquaert, I. (2007). Spectrométrie de masse en tandem et dépistage néonatal des erreurs innées du métabolisme : rapport technique. Montréal, AETMIS.
- Nijsingh, N. (2007). Informed Consent and the Expansion of Newborn Screening. In A.Dawson & M. Verweij (Eds.), *Ethics, Prevention and Public Health*. Oxford: Clarendon.
- Pellegrino, E. D. (2011). *Changing Moral Focus of Newborn Screening: An Ethical Analysis by the Presidents Council on Bioethics*. DIANE Publishing.
- Piel, F. B., Patil, A. P., Howes, R. E., Nyangiri, O. A., Gething, P. W., Williams, T. N. *et al.* (2010). Global distribution of the sickle cell gene and geographical confirmation of the malaria hypothesis. *Nature communications*, 1, 104.
- Rantanen, E., Hietala, M., Kristoffersson, U., Nippert, I., Schmidtke, J., Sequeiros, J. *et al.* (2008). What is ideal genetic counselling? A survey of current international guidelines. *European Journal of Human Genetics*, 16(4), 445-452.

