

Prévention du retard mental et des retards de développement chez l'enfant

Actions prioritaires à adopter collectivement et individuellement

Yvon L'ABBÉ*, Fléchère FORTIN** et Nicole LEMIEUX***

Les avancées scientifiques dans le domaine de la prévention du retard mental des dernières années ont permis l'identification d'environ 50% des causes¹. Par ailleurs, la diffusion de ces informations demeure une pratique encore trop marginale à l'exception de l'adoption de la résolution No 15 (ARC, 2001²). Depuis plus de 50 ans, différentes recherches ont été entreprises dans le monde entier. L'évolution des technologies médicales de dépistage et de diagnostic prénatal permettent d'utiliser des méthodes moins invasives et plus performantes. Des enjeux cliniques, éthiques et sociaux se dégagent de l'utilisation de telles approches (L'Abbé *et al.*, 2005). Nous présenterons différentes pistes d'intervention que les gouvernements se doivent d'adopter dans les prochaines années, et ce afin de prévenir le retard mental et les retards de développement. Nous élaborerons également

* Pavillon Ste-Marie/Groupe Champlain, Québec (Canada).
Courriel: yvonlabbe@ssss.gouv.qc.ca

** Etudiante au doctorat, Département de pathologie et de biologie cellulaire Faculté de Médecine, Université de Montréal, Québec (Canada).
Courriel: flehere.fortin@umontreal.ca

*** Directrice du laboratoire de cytogénétique moléculaire, Département de pathologie et de biologie cellulaire, Faculté de Médecine, Université de Montréal, Québec (Canada).
Courriel: nicole.lemieux@umontreal.ca

1 Cette présentation est issue de la synthèse du volume suivant en préparation: L'Abbé, Y., Lespinasse, J., Labine, R., Walther, M., Lemieux, N., Goyette, C., Fortin, F. (à paraître). *Handicaps et Retards de développement: prévention et intervention précoce*. Montréal: Béliveau éditeur.

2 La citation en italique indique que la référence se trouve sur le site web de l'ARC ou de l'AAIDD.

sur les conduites individuelles à adopter pour les prévenir. L'exposé se terminera par la présentation d'un modèle de dépistage et de diagnostic auprès des enfants de 0-6 ans où les aspects de la prévention sont pris en compte. Nous insisterons particulièrement sur l'importance de la prise en charge médicale de la femme enceinte et du jeune enfant.

1. Les causes du retard mental

Prévenir consiste à agir sur les causes primaires, secondaires et tertiaires du retard mental ou des retards du développement afin d'en empêcher leur survenue ou d'en limiter les impacts pour favoriser la meilleure inclusion possible de la personne dans sa communauté.

<i>Catégorie de causes</i>	<i>Pourcentage</i>
Anomalies chromosomiques	4-28%
Syndromes connus identifiés	3-7%
Conditions monogéniques connues	3-9%
Anomalies du système nerveux central	7-17%
Syndromes monogéniques	1-5%
Troubles du métabolisme / endocrinien	1-5%
Complications issues de naissances prématurées	2-10%
Causes environnementales / tératogènes	5-13%
Retard mental relié à une privation environnementale	3-12%
Causes inconnues	30-50%

Tableau 1: Principales causes du retard mental (Source: Curry *et al.*, 1997).

2. Favoriser l'universalisation de l'accès au dépistage et diagnostic prénatal

Les nouvelles technologies de dépistage et de diagnostic, plus performantes et moins invasives, permettent à davantage de femmes de recourir au diagnostic prénatal. Le médecin, en présence de causes inconnues du retard mental ou d'un retard de développement, doit également recourir à l'uti-

lisation de ces technologies, et ce, avec le consentement de la personne concernée. Le diagnostic précis ainsi obtenu permettra de développer un plan de traitement et d'intervention tenant compte des caractéristiques de la maladie ou du syndrome causant ce retard.

2.1 Parce que le retard mental est hétérogène

Les recherches génétiques actuelles démontrent l'hétérogénéité du retard mental car 1177 gènes et phénotypes y sont associés.

Selon Inlow et Restifo (2004) 282 gènes qui, lorsque mutés ou altérés, causent un retard mental. Au total, 500 gènes causeraient un retard mental .

Le retard mental est également lié au chromosome X (RMLX):

- 66 gènes connus causent un syndrome entraînant un RM, comme les syndromes du X Fragile, de Rett;
- 20 gènes connus causent un RM (ZNF4, PAK-3);
- 20 à 50% des RM seraient causés par des gènes situés sur le chromosome X.

2.2 Améliorer l'efficacité du dépistage prénatal du syndrome de Down

Au Québec, le programme actuel de dépistage prénatal du syndrome de Down, qui a été instauré dans le milieu des années 1970, repose essentiellement sur l'âge maternel: une amniocentèse est offerte à toutes les femmes enceintes qui ont plus de 35 ans. Ce programme présente deux problèmes: une faible sensibilité (25%) et un haut taux de pertes fœtales (0.5 à 1%). Ces insuffisances ont incité les chercheurs à développer des nouvelles approches de dépistage du syndrome de Down (le test intégré a une sensibilité de 95%).

<i>Dépistage non-invasif du syndrome de Down</i>	<i>Sensibilité (5% faux positifs)</i>
Triple test (AFP + E3 + HCG)	70%
Quadruple test (AFP + E3 + HCG + inhibine)	81%
Test Combiné (PAPP-A + HCG + clarté nucale)	85%
Test Intégré biochimique (PAPP-A + AFP + E3 + HCG + inhibine)	86%
Test Intégré (clarté nucale + PAPP-A + AFP + E3 + HCG + inhibine)	95%

Tableau 2: Dépistage non-invasif du syndrome de Down (Source: Malone *et al.*, 2005).

2.3 Dépistage non-invasif du syndrome de Down

La situation actuelle est inacceptable au Québec. Le système public de dépistage est archaïque et cohabite avec plusieurs initiatives privées. Les femmes sont confrontées à différents programmes à des coûts variables. De plus, l'information et le suivi sont mal gérés. Dans le contexte du système de santé du Québec, le gouvernement doit mettre sur pied un système de dépistage du syndrome de Down qui soit accessible à toutes les femmes enceintes, associé à un faible taux de faux positif, mettant en jeu un conseil génétique pré- et post-test et un choix libre et éclairé de la femme enceinte.

Le Conseil de la Société des obstétriciens et gynécologues du Canada ainsi que le Conseil du Collège canadien des généticiens médicaux (*à paraître*) prônent que toutes les Canadiennes enceintes, sans égard à l'âge, doivent se voir offrir, par l'intermédiaire d'un processus de consentement éclairé, un test de dépistage prénatal visant les aneuploïdies fœtales significatives, en plus d'une échographie au deuxième trimestre de grossesse.

3. Améliorer le programme de dépistage néonatal au Québec

Au Québec, le programme de dépistage néonatal inclut la recherche de tyrosinémie, d'hypothyroïdie congénitale et de phénylcétonurie à partir d'un échantillon sanguin, ainsi qu'une étude ciblée de certains métabolites urinaires. De nouvelles approches mettant à profit la spectrométrie de masse en tandem ont été développées. Ces nouvelles technologies permettent de détecter un grand nombre de conditions métaboliques. Le rendement de ces différentes modalités de dépistage demande une évaluation continue. À la lumière de ces nouveaux développements, il faut revoir notre programme de dépistage néonatal. Une demande gouvernementale en ce sens a été déposée auprès de l'Institut National de la Santé Publique du Québec.

4. Augmenter le nombre de médecins généticiens et conseillères en génétique au Québec

La recherche internationale en génétique dans le domaine du retard mental et des troubles envahissants du développement apporte sans cesse de nouvelles découvertes permettant de poser le diagnostic de façon plus certaine et précise. Il importe de favoriser de telles recherches et les Gouvernements doivent s'assurer que les ressources humaines et matérielles contribuent à ce développement.

4.1 Il faut plus de ressources humaines et technologiques

Sur le plan des ressources humaines, nous comptons présentement 22 médecins généticiens au Québec dont le tiers ont plus de 60 ans. L'Association des Médecins Généticiens du Québec estime qu'il faudrait un minimum de 37 médecins généticiens pour répondre aux besoins de la population. Nous comptons 18 conseillères en génétique au Québec. Un parallèle avec l'Ontario suggère qu'il faudrait un minimum de 40 conseillères pour répondre aux besoins de la population.

Par ailleurs, le nombre de gènes identifiés augmente constamment. Les technologies se multiplient et les laboratoires doivent être suffisamment équipés avec la technologie de pointe.

4.2 Recourir davantage à l'analyse chromosomique et à la biologie moléculaire pour identifier les causes du retard mental et des retards de développement

L'analyse caryotypique conventionnelle permet de détecter environ 5% des causes de RM après la naissance. L'analyse des régions subtélomériques détecte environ 5% de retards mentaux idiopathiques (MRI). L'analyse par micromatrice d'ADN détecte 2-3% de MRI supplémentaires. Au total, ce sont environ 12% des retards mentaux inexplicables qui peuvent être détectés par des techniques génomiques, soit davantage que toutes les autres techniques réunies! (De Vries *et al.*, 2005).

5. Favoriser le développement de la recherche

La recherche est à développer dans plusieurs directions:

- l'identification des causes: recherches en génétique, neurobiologie, imagerie médicale, toxicologie, sciences cognitivo-comportementales, etc.;
- le dépistage et le diagnostic: validation et transfert de la recherche vers la clinique de nouveaux outils de dépistage et de diagnostic du retard mental;
- les interventions et traitements: utiliser les nouvelles approches en génétique, pharmacologie, métabolisme, ingénierie biologique, comportementale et éducative afin de traiter ou guérir les personnes atteintes de retard mental;
- la validation d'outils permettant de mesurer la justesse et la qualité des soutiens requis par les patients et leurs familles: création de la Chaire Canadienne en intervention précoce. Il faut également améliorer la surveillance du développement des enfants à risque.

6. Adopter un modèle national de diagnostic et de suivi du retard mental et des retards de développement chez les enfants de 0 à 6 ans

Poser le diagnostic, lorsque l'enfant est en bas âge, permet à l'enfant et aux parents de disposer de ressources ciblées, pour démarrer des programmes d'intervention précoce et ainsi améliorer l'inclusion de l'enfant auprès de ses pairs. Pour ce faire, les rôles et mandats des principaux acteurs doivent être départagés et complémentaires. De plus, des «Pratiques exemplaires» doivent être utilisées par les diverses équipes d'évaluation et d'intervention (Filipek *et al.*, 2000; Le Couteur *et al.*, 2003; Shevell *et al.*, 2003; Fédération française de psychiatrie et Haute Autorité de Santé, 2006). La concertation médecin-traitant ou pédiatre avec l'équipe d'évaluation qui pose le diagnostic doit être privilégiée.

6.1 Départager le rôle et les mandats des principaux acteurs

Services offerts par un Centre de santé et de services sociaux (CSSS) mandaté par l'Agence de Santé et des Services sociaux de chaque région:

- dépistage, diagnostic;
- promotion et diffusion d'informations sur la prévention du handicap;
- soutien aux proches et gestion de l'aide à domicile;
- accès aux services;
- soutien psychosocial aux proches dès l'annonce du diagnostic;
- soutien en milieu de garde;
- évaluation des besoins en matière de soutien aux familles (Services psychosociaux aux adultes, soutien à domicile).

Services offerts par les Centres de réadaptation en déficience intellectuelle et troubles envahissants du développement (CRDITED):

- intervention précoce;
- services d'adaptation, de réadaptation et d'intégration sociale;
- assistance éducative;
- intégration résidentielle, soutien résidentiel et réinsertion sociale;
- services psychologiques spécialisés;
- services psychosociaux aux personnes hébergées;

- répit spécialisé / dépannage en situation d'urgence;
- mesures particulières dans les situations de crise;
- services d'intégration socioprofessionnelle;
- soutien aux intervenants, à la famille, à la communauté à la réalisation d'activités valorisantes;
- gestion du processus d'évaluation des besoins et l'intervention comportementale intensive.

6.2 Uniformiser l'utilisation d'outils permettant le diagnostic et le suivi des enfants après la naissance et assurer la formation uniforme des différents intervenants

La surveillance du développement de l'enfant présentant, ou susceptible de présenter, un retard de développement se doit d'être suivie constamment et ce, avec des outils reconnus scientifiquement (Bricker et Squirres, 2000).

- le suivi médical de la femme enceinte, puis le suivi rigoureux de l'enfant né avec un retard mental, est impérieux et doit se baser sur des pratiques médicales exemplaires (Goyette *et al.*, à paraître).
- pour les médecins: examens médicaux (20 visites de 0 à 6 ans en France), utilisation de l'outil L'ABCédaire (Brunet *et al.*, 2002), relevé postnatal Rourke (Collège des médecins de famille du Canada, 2000) et effectuer le suivi rigoureux des bébés prématurés.
- pour l'équipe de soins, les parents et les Centres de la Petite Enfance et les CRDITED: inventaire du développement de l'enfant 0-7 ans (Brigance, 1997), programme Evaluation, Intervention, Suivi (EIS) (Bricker, 2006 a.b.c).

6.3 Assurer le soutien et la prise en charge des personnes présentant un retard de développement selon l'évaluation de leurs besoins et ceux de leur famille

En fonction du diagnostic posé, assurer aux personnes le service requis approprié aux besoins identifiés selon un inventaire standardisé: *l'Echelle d'intensité de soutien SIS-F* (Thompson *et al.*, à paraître). Il est urgent de

développer de nouveaux outils d'évaluation des besoins de soutien afin de soutenir l'enfant et la famille.

7. Favoriser la promotion de la prévention des retards de développement

La responsabilité première de toute société consiste à bien informer la population sur les enjeux de santé qui la concernent. La diffusion de l'information préventive aux parents, l'accessibilité aux ressources humaines et matérielles permettant l'élaboration d'un diagnostic précoce et fiable, constituent des balises essentielles. Jumelés à cela, le soutien aux parents lors de l'annonce du diagnostic, l'utilisation de services d'intervention précoces efficaces, et ce, dans les premières années de la vie de l'enfant, contribuent à une meilleure inclusion de l'enfant dans la société. Pour faire de la prévention, l'accessibilité de la population à ces informations préventives est primordiale. Les Gouvernements devraient également mandater ou créer un organisme dont le mandat consisterait à faire le point régulièrement, sur les avancés scientifiques, dans le domaine de la prévention du retard mental et des retards de développement. En voici quelques exemples.

7.1 Publication de dépliants informant les parents et les intervenants à propos de:

- Conduites préventives à adopter pour prévenir le retard mental / handicap;
- Conseil génétique;
- Dépistage et diagnostic prénatal et néonatal;
- Annonce du diagnostic;
- Prématurité: les bébés de petits poids et le handicap;
- Services de soutien à l'enfant et aux parents;
- Neurotoxicité de certains produits relié au développement de l'enfant (BPC, plomb, mercure, pesticides, etc.);
- Les enjeux éthiques reliés à la prévention des retards de développement.

7.2 Création d'un comité national de prévention des retards du développement

- Développer et assurer le suivi des priorités d'actions;
- Coordonner la mise en place dans les différentes régions d'un modèle uniforme de dépistage et de diagnostic des retards du développement;
- Organiser tous les cinq ans au moins, une conférence nationale sur la prévention des retards du développement en invitant les principaux acteurs à y participer, puis soumettre un rapport au Gouvernement sur les orientations de services à préconiser;
- Répertoire sur un site web, les «Actes de colloque sur la prévention du retard mental ou des retards de développement» (<http://www.fpsm.qc.ca>).

7.3 Adoption d'actions prioritaires à mener collectivement et individuellement

1. Adopter une définition commune du retard mental et des retards de développement qui tienne compte de la justesse des mesures de soutien mises en place pour favoriser le développement de la personne et le soutien aux parents;
2. Promouvoir par des actions individuelles et collectives la prévention primaire, secondaire et tertiaire du retard mental et des retards de développement;
3. Augmenter le nombre de médecins généticiens et de conseillères en génétique afin de rendre le conseil génétique davantage accessible à la population;
4. Universaliser l'accès aux nouvelles techniques de dépistage et de diagnostic prénatal à toutes les femmes enceintes et allouer les ressources humaines et financières nécessaires à leur implantation;
5. Rendre accessible et encadrer par des normes, lois, des règlements, la pratique de la procréation assistée, incluant le diagnostic préimplantaire;
6. Améliorer l'efficacité du programme de dépistage néonatal, y compris le dépistage systématique de l'audition des nouveau-nés et des troubles de la vision chez le jeune enfant;

7. Assurer une mise à jour de la formation médicale continue en matière de prévention, de dépistage, de diagnostic et d'intervention médicale dans le domaine du retard mental et des retards de développement;
8. Favoriser l'accessibilité des programmes d'intervention précoce aux jeunes enfants présentant un retard de leur développement tout en assurant le soutien aux familles. Assurer l'analyse de la qualité et de l'efficacité de ces programmes;
9. Susciter la réflexion du public sur les problématiques éthiques et sociales entourant la prévention du retard mental et des retards de développement;
10. Assurer l'adoption de lois et règlements permettant d'éviter les situations de discrimination occasionnées par la transmission d'informations génétiques à des tiers, tout en veillant à l'importance de la diffusion de l'information au sein de la famille et des apparentés dont le patient a connaissance et compte tenu des modes de transmission, afin d'éviter la non-assistance à personne en danger;
11. Favoriser le développement de la recherche sur la prévention du retard mental et des retards de développement;
12. Mandater un comité ou un organisme afin d'assurer la coordination des actions entourant la prévention du retard mental et des retards de développement.

Conclusion

Les avancées scientifiques actuelles offrent de nombreuses possibilités quant à la prévention du retard mental et des retards de développement. Malheureusement, les informations actuelles connues sur les causes de ces retards ne sont pas toujours bien diffusées à la population. De plus, l'utilisation d'outils scientifiquement reconnus pour poser le diagnostic et pour dispenser les programmes d'intervention précoces efficaces se doivent d'être encouragés, et ce, à l'intérieur de «pratiques exemplaires reconnues» qui encadrent le processus. Collectivement et individuellement, il nous faut adopter des actions préventives, et plusieurs avenues sont actuellement disponibles. Les Gouvernements ont la responsabilité de soutenir ces efforts de prévention et de favoriser l'implantation d'actions visant la prévention primaire, secondaire et tertiaire du retard mental et des retards de développement.

Références

- A.R.C. (2001). *Preventing mental retardation: A guide to the causes of mental retardation and strategies for prevention*. Maryland U.S.A., <http://www.thearc.org> (ce texte comporte la résolution numéro 15 portant sur la prévention du retard mental).
- BRICKER, D. et SQUIRES, J. (2000). *Questionnaires sur les étapes du développement: Évaluation par les parents*, deuxième édition, Traduit en français Baltimore, MD: Paul H. Brookes Publishing.
- BRICKER, D. (2006a). *Programme EIS: Évaluation, Intervention, Suivi. Tome 1: Guide d'utilisation et tests 0-6 ans*. Traduction sous la direction de Carmen Dionne en collaboration avec Charles-Albert Tavarès et Christine Rivest, Montréal: Chenelière Education / McGraw-Hill.
- , (2006 b) *Programme EIS: Évaluation, Intervention, Suivi; Tome 2: Curriculum 0-3 ans*. Traduction sous la direction de Carmen Dionne en collaboration avec Charles-Albert Tavarès et Christine Rivest, Montréal: Chenelière Education / McGraw-Hill.
- , (2006c) *Programme EIS: Évaluation, Intervention, Suivi, Tome 3: Curriculum 3-6 ans*. Traduction sous la direction de Carmen Dionne en collaboration avec Charles-Albert Tavarès et Christine Rivest, Montréal: Chenelière Education / McGraw-Hill.
- BRIGANCE, A. H. (1997). *Inventaire du développement de l'enfant entre 0-7 ans*. Centre franco-ontarien des ressources pédagogiques (CFRP) Ottawa, 3^e édition. Traduction et adaptation française par A. O. Mayotte et D. Lalonde. Montréal: Institut de Recherches Psychologiques.
- BRUNET, G., COUSINEAU, D., LEMIEUX, D. et BISCHOFF, K. (2002). *L'ABCdaire de suivi périodique de l'enfant de 0-5ans*, 1- Suivi de la fille 0-2 ans; 2- Suivi du garçon 0-2 ans; 3- Suivi de la fille 3-5 ans; 4- Suivi du garçon 3-5 ans. Formation professionnelle continue, Faculté de médecine: Université de Montréal. Disponible http://www.fpcmed.umontreal.ca/shared/ABCs_Files/Top>Loading/Boys_2_Fre-Top.pdf
- COLLÈGE DES MÉDECINS DE FAMILLE DU CANADA (CMFC, 2000). *Relevé postnatal Rourke: Guides fondés sur des faits des soins aux nourrissons et aux enfants*. <http://www.cfpc.ca/French/cfpc/programs/patient%20care/rourke%20baby/default.ap?S=1> (page consultée le 9 février 2005)
- CURRY, C. J., STEVENSON, R. E., AUGHTON, D., BYRNE, J., CAREY, J. C., CASSIDY, S., CUNNIFF, C., GRAHAM, J.-M., JONES, M. C., KABACK, M. M., MOESCHLER, J., SCHAEFER, B., SCHWARTZ, S., TARLETON, J. et OPITZ, J.(1997). «Evaluation on Mental Retardation: Recommendations of a Consensus Conference». *American Journal of Medical Genetics*, 72, pp. 468-477.
- DE VRIES, B. B., PFUNDT, R., LEISINK, M., KOOLEN, D. A., VISSERS, L. E., JANSSEN, I. M., REIJMERSDAL, S., NILLESEN, W. M., HUYS, E. H., LEEUW, N., SMEETS, D., SISTERMANS, E. A., FEUTH, T., VAN RAVENSWAALJ-ARTS, C. M., VAN KESSEL, A. G., SCHOENMAKERS, E. F., BRUNNER, H. G., ET VELTMAN, J. A. (2005). «Diagnostic Genome Profiling in Mental Retardation». *American Journal of Human Genetic*, 77, pp. 606–616.
- FILIPEK, P. A., ACCARDO, P. J., ASWAL, S., BARANEK, G. T., COOK, E. H., DAWSON, G., GORDON, B., GRAVEL, J. S., JOHNSON, C. P., KALLEN, R. J., LEVY, S. E., MINSHAW, N. J., OZONOFF, S., PRIZANT, B. M., RAPIN, I., ROGERS, S. J., STONE, W. L., TEPLIN, S. W., TUCHMAN, R. F. et VOLKMAR, F. R. (2000). «Practice parameter: Screening and

- diagnosis of autim. Report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Child Neurology Society». *Neurology*, 55, pp. 468-479.
- FÉDÉRATION FRANÇAISE DE PSYCHIATRIE ET HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ (2006). *Dépistage et diagnostic de l'autisme. Recommandations sur le dépistage et le diagnostic de l'autisme infantile et des autres troubles envahissants du développement (TED). Recommandations pour les équipes spécialisées dans les troubles du développement*. http://www.sante.gouv.fr/htm/dossiers/sante_mentale/depistage_autisme_equipes.pdf
- GOYETTE, C., PEPIN, N., LABINE, R. et L'ABBÉ, Y. (à paraître). *Suivi médical des personnes présentant un retard mental: Pratiques médicales suggérées*. Montréal: Bêliveau éditeur.
- INLOW, J. K., RESTIFO, L. L. (2004). «Molecular and comparative genetics of mental retardation». *Genetics*, 166, pp. 835-881.
- L'ABBÉ, Y., LABINE, R., LEMIEUX, N., LESPINASSE, J., FORTIN, F. (2005). *Prévention du retard: enjeux cliniques, éthiques et sociaux Vol 2*, Montréal: Editions Sciences et Culture.
- L'ABBÉ, Y., LESPINASSE, J., LABINE, R., WALTHER, M., LEMIEUX, N., GOYETTE, C., FORTIN, F. (à paraître) *Handicaps et Retards de développement: Prévention et intervention précoce*. Montréal: Bêliveau éditeur.
- LE COUTEUR, A., CHAIR, C. et GROUP, C. W. (2003). *National Autism Plan for Children (NAPC): plan for the identification, assessment, diagnosis and access to early interventions for pre-school and primary school age children with autism spectrum disorders (ASD)* (National Autistic Society for NIASA, ed.) London: National Initiative for autism (NIASA): Screening and assessment.
Available: <http://www.cafamily.org.uk/NAPFront.PDE>
- MALONE, F. D., CANICK, J. A., BALL, R. H., NYBERG, D. A., COMSTOCK, C. H., BUKOWSKI, R., BERKOWITZ, R. L., GROSS, S. J., DUGOFF, L., CRAIGO, S. D., TIMOR-TRITSCH, I. E., CARR, S. R., WOLFE, H. M., DUKES, K., BIANCHI, D. W., RUDNICKA, A. R., HACKSHAW, A.K., LAMBERT-MESSERLIAN, G., WALD, N. J., D'ALTON, M. E., First- and Second-Trimester Evaluation of Risk (FASTER) Research Consortium (2005). «First-trimester or second-trimester screening, or both, for Down's syndrome». *New England Journal of Medicine*. 353, pp. 2001-2011.
- SHEVELL, M., ASHWAL, S., DONLEY, D., FLINT, J., GINGOLD, M., HIRTZ, D., MAJNEMER, A., NOETZEL, M., SHETH, R. D. (2003). «Practice parameter: Evaluation of the child with global developmental delay: Report of the quality standard subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee on the Child Neurology Society». *Neurology*, pp. 367-380.
- SOCIÉTÉ DES OBSTÉTRICIENS ET GYNÉCOLOGUES DU CANADA ET CONSEIL DE LA SOCIÉTÉ CANADIENNE DES GÉNÉTICIENS MÉDICAUX (à paraître). *Dépistage prénatal de l'aneuploïdie fœtale*. Directive clinique de la SOGC.
- THOMPSON, J. R., BRYANT, B. R., CAMPBELL, E. M., CRAIG, E. M., HUGUES, C. M., ROTHOLZ, D. A., SHALOCK, R. L., SILVERMAN, W., TASSÉ, M. J., WEHEMEYER, M. (à paraître). *Echelle d'intensité de soutien: SIS-F; Manuel de l'utilisateur*. Traduction française sous la direction de Diane Morin, AAIDD, Washington DC: Aaidd.