

Peut-on encore refuser le dépistage de la trisomie 21 ?



Dr Patrick Leblanc

Gynécologue
 obstétricien
 CHG, Béziers

La question peut paraître saugrenue, mais les avancées de la technique et de la science nous permettent-elles d'envisager, en toutes circonstances, une pratique sereine et raisonnée du suivi des grossesses ? Nous avons en effet fort à craindre un changement radical dans notre relation avec la future maman et le couple.

Homo statisticus

Depuis 1992, date de l'inscription à la nomenclature de l'amniocentèse pour caryotype fœtal, en raison de l'âge maternel, le DPN connaît plusieurs étapes. Ainsi en 1997 est instauré un dépistage systématisé généralisé – non obligatoire – de la trisomie 21 selon un schéma séquentiel : mesure de la clarté nucale puis évaluation des marqueurs sériques maternels. Des valeurs pathologiques peuvent alors justifier l'amniocentèse suivie éventuellement d'une interruption de grossesse. On peut ajouter un nouveau qualificatif à l'*homo sapiens* : non seulement *faber et economicus* il est aussi *statisticus* car issu de cet être intra-utérin qui a franchi avec succès le filtre anténatal de certains calculs statistiques.

Un taux exagéré d'amniocentèses en France

La méthode du dépistage par échographie et tests sanguins est très contestée depuis plusieurs années car source d'inquiétude mais aussi et surtout de « pertes fœtales » à caryotype normal. Ceci est la conséquence directe des taux très élevés

d'amniocentèse en France pouvant atteindre 16 % dans la région parisienne. Ainsi il est démontré que, pour poser un diagnostic de trisomie 21, on provoque la perte de deux fœtus à caryotype normal. Une nouvelle méthode de dépistage vient d'être mise en place consistant en l'évaluation combinée des deux mesures, avant la fin du premier trimestre. Le mouvement va ensuite s'accélérer car il nous est prédit, dans un avenir relativement proche, la détection en routine de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel.

Les partisans de la méthode combinée assurent de ses effets bénéfiques : un taux de prélèvements diminué, une moindre angoisse chez les patientes – et les médecins –, ainsi qu'une plus grande facilité pour la réalisation de l'interruption de grossesse car possible à un âge moins avancé, c'est-à-dire avant la déclaration administrative.

Une iatrogénicité du DPN à ne pas occulter

En effet, une réduction espérée des prélèvements (liquide amniotique et trophoblaste) aux alentours de 5 % n'élimine pas totalement les complications iatrogènes de ces actes évaluées entre 0,5 et 2 %.

De plus, des délais écourtés pour un diagnostic précoce et son corollaire, l'interruption de grossesse, sont-ils effectivement les garants de la pertinence de cette démarche médicale qui demeure sous la responsabilité exclusive de l'obstétricien ?

Le consentement éclairé, clef de voûte du dépistage

Lors de la prescription du dosage des marqueurs sériques maternels, nous signons un document attestant que toutes les informations ont été données à la femme. Or une information complète n'est pas toujours possible et nous ne sommes pas toujours bien compris de nos patientes car notre langage n'est pas constamment intelligible.

Un rapport récent de l'Inserm, insuffisamment commenté dans la presse, fait état d'une particulière mauvaise compréhension par les femmes du test de dépistage. En particulier « 40 % d'entre elles n'avaient pas envisagé qu'elles pussent être confrontées à un moment donné à la décision d'interrrompre leur grossesse. Plus de la moitié d'entre elles n'avaient pas pensé au fait que le dépistage

pût aboutir à une amniocentèse et environ un tiers ne comprenaient pas les résultats du dosage sanguin » (1).

Cette étude dérangeante remet clairement en question le principe du consentement éclairé qui est pourtant la clef de voûte du dispositif réglementaire qui encadre le dépistage. La valeur légale du document signé par la patiente peut être discutée. Nous pouvons aussi douter qu'un dépistage encore plus précoce simplifie et clarifie cette situation.

Par ailleurs la HAS, dans ses recommandations de juin 2007, n'apporte aucune information sur les conditions de poursuite et de prise en charge de l'enfant porteur de handicap à la naissance. Seules les méthodes de dépistage – présentées comme n'étant pas une obligation – sont longuement détaillées (2). Ainsi, face à un facteur de risque élevé précisé par les logiciels de calculs, notre discours auprès des patientes peut se résumer par le choix offert entre une prise de risque et le principe de précaution.

Les comités citoyens qui se sont récemment tenus dans le cadre préparatoire de la révision de la loi de Bioéthique recommandent une meilleure information des couples face au DPN. La responsabilité des médecins est encore ici soulignée.

Le dépistage, une méthode de plus en plus performante et précoce

Certes il est incontestable qu'une meilleure connaissance et interprétation des marqueurs sériques maternels sont une aide précieuse pour confirmer un risque accru de prématurité ou de pré-éclampsie, RCIU... Autant de situations où le DPN se doit d'être le plus précoce possible. Par ailleurs, en faisant

la promotion des tests de dépistage précoce, réalisés sur quelques heures - « *one-day-test* », certains argumentent aussi que l'acte d'avortement serait d'autant facilité puisque réalisé comme une IVG et en raison de l'absence, à cet âge, d'investissement affectif de la part des couples... Le statut ontologique de l'embryon ne dépendrait plus, en conséquence, que d'une date administrative !

Le retentissement psychologique à long terme de ces situations ne doit pas être banalisé. Le syndrome post-avortement est de mieux en mieux étudié et reconnu par nos sages femmes lors de leurs entretiens du quatrième mois.

De plus il est possible que l'obtention d'un diagnostic précoce ne soit pas toujours respectée et demeure un vœu pieux. En effet, l'étude cytogénétique des villosités chorales exige à la fois une grande expertise des médecins préleveurs et une proximité des centres de prélèvements. On peut craindre une saturation rapide de ces derniers et des délais allongés, bien au-delà de la quatorzième semaine d'aménorrhée.

Des considérations matérielles au lieu d'un débat national sur le handicap

La France s'engagerait-elle vers un eugénisme d'État pour des raisons économiques ? Hélas ! Il semble que cette question essentielle soit politiquement incorrecte. Les chiffres officiels sont particulièrement troublants : 92 % des cas de trisomie 21 sont détectés et 96 % d'entre eux donnent lieu à une interruption de grossesse (bien plus que dans le reste de l'Europe) (3).

Or le diagnostic est un acte médical et individuel. Le dépistage est un acte politique et collectif, à l'initiative des pouvoirs publics.

Des délais écourtés pour un diagnostic précoce et son corollaire, l'interruption de grossesse, sont-ils effectivement les garants de la pertinence de cette démarche médicale qui demeure sous la responsabilité exclusive de l'obstétricien ?

Notre politique de santé publique en matière de dépistage de la trisomie 21 est fondée implicitement sur une comparaison des coûts : « L'analyse coût-bénéfice quand elle se contente d'opposer le coût collectif des amniocentèses et de celui des caryotypes et de celui de la prise en charge des enfants handicapés qui n'auraient pas été dépistés - et sous l'hypothèse qu'un diagnostic positif est suivi systématiquement d'une interruption de grossesse – montre que l'activité du diagnostic est tout à fait justifiée pour la collectivité » (4).

Ainsi l'impératif économique est tel que l'on tolère les complications des prélèvements intra-utérins et la mort de fœtus sains.

Projet parental, liberté de choix et DPN : un débat éthique renouvelé

On nous dit aussi que le dépistage de la trisomie 21 ne serait pas une pratique eugénique car il n'existe aucune loi faisant obligation de le réaliser.

Il n'y a pas, effectivement, d'obligation mais sommes-nous cer-

Notre vécu face à une telle situation suscite probablement en nous de réels conflits de valeur. En effet, nous pouvons nous considérer au service d'une médecine de plus en plus utilitariste, basée sur une science probabiliste.

tains de proposer un véritable libre choix à nos patientes puis qu'aucune alternative réelle n'est offerte aux femmes à l'opposé de ce qui se passe aux USA et dans les pays nordiques ?

En France, à l'exception d'un organisme privé, la Fondation Lejeune, il n'y a aucune politique de recherche et de lutte contre le handicap mental...

Soyons moins polémistes, mais ne nous voilons pas la face : grâce aux interruptions dites médicales de grossesse, la trisomie 21 n'est plus, actuellement en France, la première cause de handicap mental. D'autres étiologies sont à dépister et bénéficieront sans aucun doute des mêmes méthodes car le champ d'application des tests génétiques est gigantesque. Certains estiment que l'apport de la génétique dans notre société serait même une nouvelle manne après celle des pétrodollars (5). Certes il n'y a pas d'eugénisme actif en France mais il est plus insidieux car il est passif et l'acteur en est le gynécologue obstétricien. Il ne s'agit pas, pour nous, obstétriciens, de nous poser en censeurs ni d'émettre un juge-

ment de valeur sur un couple décidé à interrompre une grossesse après l'annonce d'une malformation ou d'une aberration chromosomique fœtale.

Par contre, nous pouvons, à juste titre, nous interroger sur l'évolution et la signification morale induite par l'évolution actuelle du système de DPN.

Une éthique médicale sous contrainte

Entre les législateurs et l'HAS, peu de place nous est accordée pour nous permettre de parler de notre pratique de spécialistes en périnatalité.

Notre vécu face à une telle situation suscite probablement en nous de réels conflits de valeur. En effet, nous pouvons nous considérer au service d'une médecine de plus en plus utilitariste, basée sur une science probabiliste.

Il nous faut bien reconnaître que nous ne sommes donc plus exclusivement au service de l'individu. La société nous a investis d'une mission très particulière, celle d'interrompre certaines grossesses pour préserver les intérêts de la collectivité.

Devons-nous nous considérer tels des « agents de police sanitaire » ? Ce rôle nous est bien assigné par la société. Nous aviserions-nous de refuser le dépistage ? Certes non ! Nous savons que la naissance d'un enfant trisomique, du seul fait que le dépistage n'a pas été proposé au couple, peut faire l'objet d'une plainte civile. Serions-nous pris en état ? Notre responsabilité est effectivement engagée, à différentes étapes (dépistage, diagnostic, IMG), non celle du politique ni celle du législateur.

Ainsi tout se passe comme si le processus de la vie d'un être intra-utérin, pour persister, doit nous prouver que certaines conditions sont remplies.

Ceci nous rappelle le propos surprenant de Sir Francis Crick, prix Nobel de médecine en 1962 : « Aucun enfant ne devrait être reconnu humain avant d'avoir fait ses preuves par un certain nombre de tests portant sur sa dotation génétique. S'il ne réussit pas ses tests, il perd son droit à la vie »...

La charge de la preuve appartient ainsi à l'enfant à venir et l'obstétricien se trouve à ce point crucial du système tel qu'il est favorisé par les pouvoirs publics.

Nous assistons effectivement à une nouvelle définition épistémologique de notre spécialité avec la prééminence d'une biocratie ou d'un « biopouvoir » selon le mot de Foucault.

Quelle obstétrique voulons-nous ? Cette question est fondamentale. Elle implique son corollaire : quel est notre choix de société ? ■

BIBLIOGRAPHIE

1. Seror V. *Le diagnostic de la trisomie 21 est-il bien compris par les femmes ?* Rapport Inserm 912, Marseille, 2009.

2. Rapport de la HAS, 06/07. *Évaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21.* (www.has-sante.fr)

3. Conseil d'Etat, *La révision des lois de bioéthique.* La Documentation française, Paris, 2009, p. 40.

4. Haut Comité de la santé Publique. *Pour un nouveau plan périnatalité.* Éditions ENSP, 1994.

5. Guillebaud J.-C. *Le Principe d'Humanité.* Éd. du Seuil, Paris, 2001 (rééd coll. Points, P1027).