

DIAGNOSTIC PRÉNATAL (DPN)



Fiches bioéthique
© Juin 2018

La loi du 7 juillet 2011 indique que « Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales, y compris l'échographie obstétricale et fœtale, ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité ».

« Toute femme enceinte reçoit, lors d'une consultation médicale, une information loyale, claire et adaptée à sa situation sur la possibilité de recourir, à sa demande, à des examens de biologie médicale et d'imagerie permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de sa grossesse. »

« Le consentement » à ces examens « est recueilli par écrit auprès de la femme enceinte par le médecin ou la sage-femme qui prescrit ou qui effectue les examens. »

« En cas d'échographie obstétricale et fœtale, il lui est précisé en particulier que l'absence d'anomalie détectée ne permet pas d'affirmer que le fœtus soit indemne de toute affection et qu'une suspicion d'anomalie peut ne pas être confirmée ultérieurement. »

Ce que dit la loi aujourd'hui

Les examens proposés sont :

- Le dépistage de la trisomie 21. Basé sur le calcul d'un **Risque Combiné** au cours du 1er trimestre, il prend en compte l'âge maternel, la mesure échographique de la clarté nucale, le dosage de marqueurs sériques maternels.
- Le **Diagnostic Prénatal Non Invasif (DPNI)** par analyse de l'ADN fœtal sur la sang maternel. Il peut être fait en cas de risque combiné supérieur à 1/100 et permet, en cas de négativité, de diminuer le risque que l'enfant soit atteint à 1/10 000. En cas de positivité, une amniocentèse est proposée pour confirmer le diagnostic.
- L'échographie. Trois sont recommandées à 12, 22 et 32 semaines d'aménorrhée. Elles recherchent des anomalies morphologiques ou biométriques et sont sans danger pour la mère et l'enfant.
- En cas d'anomalie morphologique ou de risque combiné supérieur à 1/250, sont proposés, pour affirmer le diagnostic d'anomalie chromosomique:
 - la biopsie du trophoblaste entre 10 et 12 semaines d'aménorrhée : risque de fausse couche entre 1 à 2%
 - l'amniocentèse entre les 14 et 17 semaines d'aménorrhée : risque de fausse couche entre 0,50 et 1 %.
- La cordocentèse ou ponction de sang fœtal, à partir de 19 semaines d'aménorrhée, est proposée pour le diagnostic ou la prise en charge thérapeutique, de pathologies fœtales nécessitant des analyses sanguines spécifiques. Risque de fausse couche entre 3 et 5 %.

DIAGNOSTIC PRÉNATAL (DPN)



Fiches bioéthique
© Juin 2018

Problèmes éthiques posés par la situation actuelle

Au départ, le diagnostic prénatal était proposé aux couples dans lesquels des maladies héréditaires avaient déjà été observées. Aujourd'hui, le dépistage est obligatoirement proposé à toutes les femmes enceintes. **On sort d'une médecine individuelle pour entrer dans une médecine collective.**

Ces dépistages peuvent provoquer une grande angoisse pour les parents. Certaines techniques font courir un risque mortel à l'enfant ; il faut considérer que la probabilité de fausse couche induite à la suite de certains examens peut être égale ou supérieure à celle d'une anomalie chromosomique!

Les objectifs premiers du diagnostic prénatal étaient de soigner l'enfant avant ou après sa naissance ou de permettre à une famille de se préparer à accueillir pleinement un enfant atteint d'un handicap.

Cependant, si la médecine prénatale a fait des progrès, on constate que **la pratique aboutit moins souvent à soigner qu'à éliminer**, tant lorsqu'une pathologie porteuse de handicap est détectée, 96 % des trisomies 21 détectées conduisent à un avortement, que lorsque le seul risque de handicap est augmenté. Les **enfants** à naître sont traités au **maléfice du doute**.

Une très forte pression est exercée pour faire ces diagnostics :

- par les familles qui sont angoissées devant le risque de handicap,
- par les médecins qui ne veulent pas risquer un procès pour n'avoir pas détecté une pathologie pouvant entraîner un handicap,

Le caractère obligatoire de la proposition de diagnostic laisse entendre à la majorité des femmes que c'est le dépistage lui-même qui est obligatoire ; ce dépistage ainsi systématisé permet d'orienter la politique publique vers une réduction du coût du handicap.

DIAGNOSTIC PRÉNATAL (DPN)



Fiches bioéthique
© Juin 2018

Le DPNI (Diagnostic Prénatal Non Invasif par analyse du sang fœtal circulant) permet aujourd'hui de tester le risque de trisomie 21, 13 et 18, ainsi que les anomalies du nombre de chromosomes sexuels.

Il n'est pas impossible que, dans un avenir proche, le spectre des anomalies génétiques testées s'élargisse.

Or, une généralisation de la proposition de DPNI (aujourd'hui non obligatoire) sans confirmation de l'anomalie par une analyse génétique (amniocentèse) risque fort de faire, encore davantage, basculer les patientes vers une demande d'interruption de grossesse dès le moindre doute, avant toute certitude diagnostique.

Quelles sont les propositions d'évolution ?

Dans son avis N° 120 du 25 avril 2013, « le C.C.N.E. insiste sur la nécessité d'une prise en charge des personnes porteuses d'un handicap ou atteintes d'une maladie, notamment chronique et/ou évolutive. Au-delà d'une dimension humaine prépondérante, cette prise en charge implique une dimension essentielle de recherche, à la fois biomédicale et en sciences humaines et sociales. »
« L'acceptation de la différence conduit le CCNE à envisager, comme un défi à notre conception du rapport entre santé et normalité, que les handicaps et les maladies s'inscrivent aussi dans les caractéristiques du fonctionnement des membres de l'humanité. La normalité humaine engloberait donc le handicap et la maladie. »

Nos propositions

Former le personnel médical à l'annonce et à l'accueil du handicap. Les parents à qui l'on révèle le handicap de leur enfant réagissent par rapport à leur propre souffrance, mais aussi par rapport au regard porté par les autres, et notamment le personnel médical, sur leur enfant. Celui-ci est-il considéré comme un enfant ou bien est-il réduit à son handicap ?

Plus globalement, **mettre en avant dans la formation médicale une conception globale de la personne soignée** moins centrée sur le symptôme et l'organe malade que sur la personne avec tout son potentiel affectif et de développement.

Orienter la recherche vers la prise en charge thérapeutique et non plus vers le seul diagnostic, déjà très performant à l'heure actuelle.

Mettre en œuvre une **éducation sociale** à l'accueil du handicap.