

Le diagnostic anténatal face à l'éthique



Réalisé par : Victoria M
Sébastien P
Marie V

Institut de Formation en Soins Infirmiers – Centre Hospitalier de Cannes
Promotion 2000-2003

Sommaire

<u>Introduction</u>	page 1
<u>I. Le diagnostic anténatal</u>	page 1
1. <u>Définition</u>	page 1
2. <u>Historique</u>	page 1
3. <u>Conditions pour pouvoir bénéficier du diagnostic anténatal</u>	page 2
4. <u>Indications du diagnostic anténatal</u>	page 2
4.1. <u>Le diagnostic anténatal des aberrations chromosomiques</u>	page 2
4.2. <u>Les indications du diagnostic prénatal en dehors des aberrations chromosomiques</u>	page 3
4.3. <u>Le diagnostic anténatal des malformations</u>	page 3
4.4. <u>Le diagnostic préimplantatoire</u>	page 4
5. <u>Techniques</u>	page 4
<u>II. Bioéthique</u>	page 5
1. <u>Définition</u>	page 5
2. <u>Législation</u>	page 5
<u>III. Le diagnostic anténatal et l'éthique</u>	page 6
1. <u>Limites éthiques</u>	page 6
2. <u>Euthanasie</u>	page 7
3. <u>Dérive eugénique</u>	page 7
<u>Conclusion</u>	page 8

Nous nous sommes intéressés au diagnostic anténatal, et plus précisément aux questions éthiques que cette méthode entraîne, et dont les solutions varient avec l'évolution sociale, culturelle et religieuse.

Les enjeux éthiques du diagnostic anténatal s'initient dans le statut singulier que l'on réserve à l'embryon, ou fœtus, et au pouvoir de vie, de mort qui est brusquement octroyé aux couples et aux professionnels concernés.

En permettant le diagnostic d'un grand nombre d'anomalies, le diagnostic anténatal pose la question de l'acceptable et de l'inacceptable en terme de qualité de vie future pour l'enfant à naître. La réponse à cette question incombe à des tiers, les parents et le corps médical qui agissent en son nom.

On comprend alors la nécessité d'une démarche éthique, rigoureuse qui permettra à ces professionnels, de donner une information la plus claire, la plus explicite, aspirant au consentement le plus libre, le plus éclairé des couples.

Dans une première partie, nous rappellerons en quoi consiste le diagnostic anténatal. Dans une deuxième partie, nous définirons les lois de bioéthique qui régissent l'application de ce type de diagnostic. Et enfin, nous analyserons les problèmes éthiques que soulève cette pratique.

∴

I. Le diagnostic anténatal :

6. Définition :

Le diagnostic anténatal est l'ensemble des pratiques médicales ayant pour but de détecter *in utero*, chez l'embryon ou le fœtus, une affection d'une particulière gravité. Celle-ci peut parfois être traitée *in utero* avant même la naissance de l'enfant mais souvent, il n'existe pas de traitement et les couples peuvent alors demander une interruption médicale de grossesse.

7. Historique:

Le dépistage anténatal, véritable révolution dans la conception de l'obstétrique, est jalonné par quelques dates:

- 1958, première échographie obstétricale ;
- 1972, première amniocentèse ;
- 1976, première fœtoscopie ;
- 1982, premier prélèvement de sang fœtal guidé par échographie ;

→ 1983, première biopsie de villosités chorales⁽¹⁾ (prélèvement de tissu placentaire, ou trophoblaste).

8. Conditions pour pouvoir bénéficier du diagnostic anténatal:

- On sait exactement ce que l'on cherche. Ce n'est pas l'arriération mentale que l'on veut dépister mais telle cause précise d'arriération mentale, par exemple la trisomie 21.
- On possède un examen capable d'en faire la preuve : par exemple, le caryotype dans la trisomie 21.
- On a des raisons de l'effectuer : par exemple, pour antécédent d'aberration chromosomique, ou plus souvent un âge maternel élevé (nous y reviendrons).
- Il s'agit d'une affection grave pour laquelle on n'a pas de traitement et qui pourrait donc justifier, si le diagnostic était positif, une interruption de grossesse : c'est évidemment ici que se posent les problèmes éthiques les plus difficiles : à partir de quand une affection est-elle grave ou à partir de quand cesse-t-elle d'être grave, c'est-à-dire ne justifiant plus l'interruption de grossesse ? Est-il légitime de faire un diagnostic anténatal lorsque l'on possède un traitement (exemple : la phénylcétonurie) ?
- Enfin, et ce n'est pas le moindre problème, puisque le diagnostic anténatal peut déboucher sur une interruption de grossesse, on se sera au préalable renseigné sur la position du couple vis-à-vis de l'interruption de grossesse.

9. Indications du diagnostic anténatal :

9.1. Le diagnostic anténatal des aberrations chromosomiques :

Il s'effectue par le caryotype foetal. Il doit être proposé dans plusieurs situations qui feront l'objet d'une prise en charge par la Sécurité Sociale.

- pour les mères âgées de plus de 38 ans ;
- lorsque déjà un enfant est atteint de trisomie 21 (par trisomie libre ou par translocation) ;
- lorsqu'un membre du couple est porteur d'une anomalie chromosomique ;
- pour motif psychologique (en dehors des trois premières indications où le caryotype foetal est remboursé par la Sécurité Sociale, il peut être discuté l'opportunité d'une amniocentèse pour motif psychologique, par exemple une mère anxieuse, un couple qui a eu un enfant handicapé mental pour une autre raison qu'une aberration chromosomique.) ;
- par le caryotype sur marqueurs sériques : permet une évaluation du risque de trisomie 21 sur la population générale, en tenant compte à la fois du taux des marqueurs mais aussi de

⁽¹⁾ Villosités chorales : éléments constitutants du trophoblaste, puis du placenta, permettent l'alimentation du fœtus et les échanges gazeux entre la mère et le fœtus.

l'âge maternel. On a utilisé soit seul, soit, ce qui est mieux, deux au trois de ces marqueurs en même temps (l'alpha fœto protéine sérique maternel dont la diminution serait évocatrice, l'hCG sérique dont l'augmentation serait évocatrice, l'œstriol maternel qui serait diminué). On parle souvent de tri-test ;

- lorsque la clarté nucale est supérieure à 3 mm : mesurée à 11 semaines d'aménorrhée (SA), elle ne doit pas dépasser 3 mm. Dans le cas contraire, il y a un risque de trisomie 21, ce qui justifie le caryotype foetal ; dans cette situation l'angoisse parfois générée à 11 SA rend difficile d'attendre jusqu'à 15 SA la date de l'amniocentèse et l'on est parfois conduit à faire une biopsie de trophoblaste⁽¹⁾ ;
- présence de signes d'appel échographiques.

9.2. Les indications du diagnostic prénatal en dehors des aberrations chromosomiques :

Si elles sont très nombreuses, elles ne représentent au total qu'un très faible pourcentage des indications.

- les maladies génétiques :
 - les indications du sexe fœtal : elles sont représentées par les maladies à transmission récessives liées à l'X, après que l'étude de la famille en biologie moléculaire ait montré que la femme était vectrice ;
 - dans les maladies du métabolisme, à transmission autosomique récessive ;
 - lorsque le gène a été localisé, une étude en biologie moléculaire est possible.

9.3. Le diagnostic anténatal des malformations :

Il s'adresse presque toujours à l'échographie, surtout si l'on a pu prouver à la grossesse qu'il a donné naissance à un enfant malformé que le caryotype foetal était normal.

- le diagnostic est uniquement échographique :
 - lorsqu'il s'agit de vérifier que l'enfant n'est pas atteint de ce que l'on a des raisons de craindre ; c'est-à-dire vérifier qu'il n'y a pas eu récurrence et ceci quelque soit la malformation ;
 - pour un deuxième avis échographique, lors de la découverte d'une malformation fœtale pendant une grossesse sans antécédents. Elle tente d'affirmer le caractère isolé ou non de la malformation, cherche des signes d'association (trisomie 18), pose l'indication d'un caryotype foetal.
- le diagnostic est échographique et s'associe à la biologie : c'est le cas dans les anomalies de la gouttière neurale et plus spécialement du *Spina Bifida*⁽²⁾ dont on connaît la difficulté du diagnostic échographique.

⁽¹⁾ Trophoblaste : couche cellulaire périphérique de l'œuf, formée lorsque celui-ci est encore au stade de blastocyte (du 5^e au 7^e jour après la fécondation) et qui est à l'origine du placenta.

⁽²⁾ Spina Bifida : malformation consistant en une fissure de l'axe postérieur du rachis par défaut de soudure des points d'ossification sur une ou plusieurs vertèbres, à travers laquelle font hernie, sous forme d'une tumeur plus ou moins volumineuse, les méninges et parfois la moelle avec une quantité variable de liquide céphalo-rachidien.

9.4. Le diagnostic préimplantatoire :

Le diagnostic préimplantatoire est l'identification d'une anomalie génétique chez l'embryon grâce aux techniques de fécondation in vitro et de biologie moléculaire. Il est réalisé à partir de cellules prélevées sur un embryon in vivo. Ce diagnostic n'est autorisé qu'à titre exceptionnel. Il s'adresse aux couples qui désirent un enfant et qui ont déjà donné naissance à un ou plusieurs enfants atteints de maladie génétique grave et incurable.

10. Techniques:

C'est au début des années soixante-dix qu'est apparue ce que l'on appelle maintenant la médecine fœtale ou la médecine prénatal. Le fœtus n'est plus un inconnu au fond de l'utérus maternel dont on découvre tout à la naissance, mais il est devenu un patient à part entière auquel l'échographie et la biologie sont capables de proposer des explorations, de plus en plus complexes et approfondies pour poser un diagnostic d'anomalie, de maladie, de malformation.

Différentes techniques sont utilisées pour détecter d'éventuelles affections:

- Amniocentèse: consiste à prélever du liquide amniotique par ponction abdominal. Elle permet le dépistage anténatal des anomalies chromosomiques par l'étude du caryotype des cellules fœtales, l'étude de l'ADN et la mesure de certaines enzymes. Elle est effectuée vers la 17^e S.A. Les dépistages le plus souvent effectués sont ceux de la trisomie 21 (mongolisme) et de l'hémophilie.

- Biopsie de villosités choriales: consiste à prélever un échantillon de tissu placentaire (trophoblaste) par voie vaginale ou abdominale sous contrôle échographique ou endoscopique. Elle a le même intérêt que l'amniocentèse mais peut se faire plus tôt (vers la 10^e S.A) et fournit des résultats plus rapidement.

- Echographie: repose sur l'émission d'ultrasons réfléchis par les tissus et analysés en fonction de leur fréquence. Elle permet de visualiser le fœtus, de mesurer et de suivre sa croissance, d'analyser l'aspect anatomique d'éventuelles anomalies fœtales ainsi que leur retentissement fonctionnel et leur évolution au cours de la grossesse. L'étude du comportement du fœtus (mobilité par exemple) renseigne sur le bien-être de l'enfant. Grâce à cet examen, une décision de prise en charge précoce peut-être envisagée in utero ou à la naissance.

- Foetoscopie: est pratiquée à partir du 3^e mois en introduisant un tube muni d'un système optique par voie abdominale à travers l'utérus jusque dans la poche amniotique. Elle sert à rechercher certaines malformations, essentiellement des anomalies des extrémités, et à réaliser des biopsies cutanées.

- Prélèvement de sang fœtal: pratiqué sous contrôle échographique à partir du 4^e mois de grossesse, permet de dépister des infections fœtales, de réaliser le caryotype, d'analyser le sang fœtal et de déceler des anomalies sanguines (anémie, thrombopénie) et des anomalies biologiques (enzymes hépatiques, gaz du sang). Certaines analyses sont aujourd'hui réalisées à partir d'un prélèvement de sang maternel, qui autorise, à partir du 3^e mois, certains diagnostics biologiques en offrant des résultats comparables et sans

risque pour le fœtus. A l'avenir, le prélèvement de sang maternel permettra l'étude de cellules fœtales qui ont traversé la barrière fœtoplacentaire et circulent dans le sang maternel.

II. Bioéthique :

3. Définition :

Ensemble des réflexions, de recherches et de pratiques cherchant à résoudre des questions morales suscitées par l'avancement des sciences et des techniques biomédicales et proposant une limite aux interventions de l'homme dans le domaine des sciences de la vie.

La bioéthique s'est constituée en discipline dans les années 70, face au développement de pratiques médicales posant des problèmes inédits.

Cette discipline a pour objet de trouver des réponses en dehors du cadre culturel ou religieux. Elle s'appuie sur des principes laïcs, neutres et à vocation universelle.

La réflexion bioéthique a également pour but d'édicter des normes de conduites à tenir face aux risques liés à des décisions humaines et à leurs conséquences.

4. Législation :

La France est l'Etat qui dispose de la législation la plus complète au monde en matière de bioéthique. Les lois bioéthiques ne traitent pas de principes moraux relatifs à la vie, à la mort ou à la personne humaine en soi, mais régissent et organisent les pratiques médicales elles-mêmes.

Loi n°94-654 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal introduit l'article L 162-16 dans le code de la santé publique:

- Article L 162-16 : « Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. Il doit être précédé d'une consultation médicale de conseil génétique... »

Cette consultation médicale permet d'apporter à la femme enceinte les informations concernant le risque encouru par l'enfant attendu qu'il soit atteint d'une affection d'une particulière gravité ou non.

De plus, les analyses biologiques chez un enfant à naître ne peuvent être réalisées que dans des établissements publics ou privés autorisés, par des praticiens justifiant d'une compétence spécifique pour le diagnostic prénatal et figurant nominale dans l'autorisation ministérielle donnée après avis de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal.

- Décret n°95-559 : détermine les informations qui doivent être délivrées avant la réalisation des prélèvements et indique qu'une attestation rédigée par le médecin prescripteur doit être transmise au praticien effectuant les analyses biologiques et conservée avec le résultat de l'analyse.

- Décret n°97-596 : rend obligatoire le recueil, par le médecin prescripteur, d'un consentement écrit, selon un modèle défini par arrêté; un double est envoyé au praticien

effectuant les actes biologiques qui le conserve avec l'attestation et le résultat des examens. Par ailleurs, le résultat des examens entrepris ne peut être remis à la femme enceinte que par le médecin prescripteur (cf. annexes).

- Article L 162-17 du code de la santé publique : Le diagnostic préimplantatoire, lui, est effectué sur l'embryon in vitro, avant l'insémination. Il n'est autorisé qu'à titre exceptionnel par le législateur. Il faut pour cela qu'existe dans la famille une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique grave, reconnue comme incurable au moment du diagnostic.

Initialement refusé par le Sénat pour éviter toute dérive eugénique⁽¹⁾, le diagnostic prénatal est donc effectué sur la femme enceinte. Si, à sa suite, une maladie particulièrement grave est détectée, il pourra encourager une interruption médicale de grossesse sur les conseils de l'équipe médicale. Pour le Conseil constitutionnel, sa pratique n'encourage nullement l'avortement et n'est donc pas contraire au principe constitutionnel de respect de la vie dès son commencement.

La loi rappelle d'ailleurs qu'il est interdit à quiconque de se livrer à des pratiques eugéniques par la sélection des individus, sous peine d'un emprisonnement de vingt ans.

La loi encadre également l'euthanasie⁽²⁾ fœtale par des dispositions claires : deux médecins décident de l'indication, un médecin expert en médecine fœtale exerçant dans un centre multidisciplinaire de diagnostic prénatal et un expert médecin, habilité près d'un Cour d'appel ou de la Cour de cassation. Il est bien nécessaire, en effet, que cette démarche soit scrupuleusement encadrée pour en valider la pertinence technique par le médecin expert, et la rigueur éthique par l'expert médecin.

III. Le diagnostic anténatal et l'éthique :

4. Limites éthiques :

Les indications d'interruption de la grossesse du fait d'anomalies fœtales se sont multipliées, passant largement devant les indications maternelles et, occupant le devant de la scène, elles forcent à la réflexion. Les interruptions de grossesse justifiées par une indication fœtale portent le nom d'interruptions médicales.

Très vite, s'est aussi posé le problème des limites de leurs indications. Les outils diagnostiques sont devenus si performants qu'ils décèlent, dès la vie fœtale, des maladies qui ne se seraient peut-être jamais manifestées cliniquement ou qui ne se seraient révélées qu'après plusieurs mois ou plusieurs années de vie de l'enfant, voire même à l'âge adulte (cancer du sein, maladie de Huntington).

Les investigations anténatales révèlent parfois des pathologies voir des risques de développement de maladies génétiques ; se pose alors la question de savoir si ce risque est suffisant pour justifier une interruption médicale de grossesse. Autant de questions auxquelles trop souvent la médecine, qui pourtant les génère, se trouve incapable de répondre ou de

⁽¹⁾ Eugénisme : ensemble des méthodes qui visent à améliorer le patrimoine génétique de groupes humains en limitant la reproduction des individus porteurs de caractères jugés défavorables ou en encourageant celle des individus porteurs de caractères jugés favorable.

⁽²⁾ Euthanasie : ensemble des méthodes qui procurent une mort sans souffrance, afin d'abrégéer une longue agonie ou une maladie très douloureuse à l'issue fatale.

répondre autrement que par une interruption de grossesse, dans le doute ou pour apaiser une insupportable angoisse.

La prise de décision éthique demande des connaissances mais aussi de la méthode. Mettre en évidence la présence d'un dilemme éthique au sein de sa pratique est le point de départ d'un processus structuré. Il faut souligner que les caractéristiques personnelles du soignant et les facteurs émotionnels mis en jeu sont deux facteurs qui interviennent dans le processus de raisonnement éthique. Le système de valeurs que nous possédons influe sur la définition que nous donnons au problème éthique mais également dans la manière dont nous le traitons. Il est donc primordial que celui-ci soit défini de manière claire et consensuelle au sein d'une équipe.

5. Euthanasie :

L'interruption médicale de grossesse met fin délibérément à la vie d'un fœtus pour lui éviter les souffrances ou les handicaps d'une affection congénitale incompatibles avec une vie normale. Elle lui offre donc une "bonne mort", une mort qui, de l'avis général, paraît préférable à l'épreuve que serait sa vie. Il s'agit donc bien d'une euthanasie.

Cette euthanasie qui, idéalement pour certains, devrait seulement s'accepter comme passive (c'est-à-dire ne rien faire pour prolonger la vie à partir du moment où elle concerne des affections non létales) ne peut qu'être organisée, préméditée et donc active.

Dans la majorité des cas, le terme précoce de la grossesse entraîne la mort du fœtus par la brutalité des contractions utérines. Après le cinquième mois, pour éviter le risque de voir naître un enfant vivant, il faut procéder à un foeticide par ponction ou injection, mettant ainsi fin à la vie fœtale avant même l'accouchement.

Il s'agit d'un acte terriblement lourd pour des professionnels qui ont pour mission première de donner la vie mais aussi pour des parents qui vont devoir entamer un processus de deuil pour un enfant qu'ils n'ont pas eu le temps de connaître mais qu'ils ont entouré pendant les neuf mois de grossesse.

En France, l'euthanasie qui est licite jusqu'au jour de la naissance, même à terme, cesse de l'être dès que l'enfant est né. L'euthanasie fœtale est un acte médical, l'euthanasie néonatale un infanticide.

6. Dérive eugénique :

Le diagnostic prénatal qui sélectionne puis l'euthanasie fœtale qui élimine les enfants mal formés, ne consacrent-ils pas une politique de "bien naître" ? Ne constituent-ils pas une pratique eugénique au sens étymologique du terme?

Dans les sociétés occidentales contemporaines, la décision de poursuivre ou d'interrompre la grossesse appartient en dernier ressort aux parents en vertu de la loi. Ce choix est élaboré à partir de leurs croyances, de leurs religions, de leur philosophie...

Ainsi l'eugénisme d'État est devenu inacceptable dans des sociétés démocratiques, mais l'eugénisme des particuliers risque cependant de le remplacer.

Par son ampleur, ses moyens et sa banalisation, l'euthanasie fœtale n'est-elle pas en passe de dériver vers un eugénisme moins humaniste? La diffusion à toute la population des femmes enceintes du dépistage par le tri-test de la trisomie 21, pourrait constituer le premier

pas vers une traque au mauvais gène, vers une politique organisée de santé visant à éradiquer un groupe humain, celui des mongoliens.

Ainsi, quand des politiques publiques de dépistage des couples à non risque sont décidées et proposées systématiquement par des médecins, des généticiens, il y a, pour certains, dérive vers un eugénisme.

∴

Le diagnostic anténatal, en raison des progrès de la biologie moléculaire et de l'échographie, tend chaque jour à s'étendre et pose des problèmes d'éthique chaque jour plus complexes:

Jusqu'où l'accepter? A partir de quand doit-on, passé le terme de la 12^{ème} semaine date limite de l'IVG, refuser une Interruption Médicale de Grossesse qui ne serait qu'une IVG déguisée?

Faut-il effectuer un diagnostic anténatal d'une affection qui n'entraîne ni la mort, ni retard mental sévère, voire qui ne se manifestera peut-être qu'à l'âge adulte, et encore parfois de façon pas toujours sévère? Comment différencier un eugénisme médical librement consenti, compassionnel, individuellement bénéfique, accepté seulement dans l'intention d'éviter des souffrances personnelles d'un eugénisme criminel, coercitif, collectivement préjudiciable, destructeur ou génocidaire? Comment déterminer le droit ou non à l'euthanasie fœtale?

Problèmes difficiles auxquels chacun doit s'efforcer individuellement de réfléchir.

Bibliographie

LIVRES :

- DENORMANDIE Philippe, HIRSCH Emmanuel, *L'annonce anténatale et postnatale du handicap, un engagement partagé*, Assistance Publique – Hôpitaux de Paris, Les dossiers de l'AP-HP, Paris, 2001, 177 pages.

ARTICLE DE REVUE :

- DEBOUT Christophe, *Aborder les questions éthiques dans la pratique des soins infirmiers*, Revue de l'infirmière, Novembre 2000, numéro 85, page 68.
- *La bioéthique*, UHNE, section Nord-Pas-de-Calais, Revue hospitalière de France, Juillet-Août 1996, numéro 4, pages 404 à 414.

DICTIONNAIRES :

- *Le Petit Larousse Illustré*, édition 1996.
- *Le Larousse Médical*, édition 2000.

SITES INTERNET :

- www.reseau-naissance.com/rsn_ethique.html
- www.med.univ-rennes1.fr/etud/pediatrie/diagnostic_prenatal.htm
- www.ela-asso.com/decouvrir/faireavancerrech/diagnosticprenatal.htm
- www.inserm.fr/ethique