



HAL
open science

La généralisation des tests de dépistage anténataux, conséquences et enjeux éthiques

Joséphine Thomas-Lacroix

► **To cite this version:**

Joséphine Thomas-Lacroix. La généralisation des tests de dépistage anténataux, conséquences et enjeux éthiques. Sciences du Vivant [q-bio]. 2018. dumas-02443972

HAL Id: dumas-02443972

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02443972>

Submitted on 17 Jan 2020

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.



Distributed under a Creative Commons Attribution - NonCommercial - NoDerivatives 4.0
International License

UNIVERSITE DE BRETAGNE OCCIDENTALE
UFR MEDECINE ET SCIENCES DE LA SANTE

Mémoire de Master 1

Mention : Prévention et Décision en Santé

Spécialité : Ethique, soin et santé

La généralisation des tests de dépistage anténataux, conséquences et enjeux éthiques

Joséphine THOMAS-LACROIX

Sous la direction de : David JOUSSET

soutenu le 11 juin 2018

devant un jury présidé par : Pr Jean-Michel BOLES

La généralisation des tests de dépistage anténataux, conséquences et enjeux éthiques.

Remerciements

Je tiens à remercier tout particulièrement Madame Anne COURTINE, sage-femme au CHRU de Morvan et enseignante d'éthique, pour les nombreuses heures de discussion et le temps consacré à lire mon mémoire.

Je remercie également chaleureusement :

Les couples et les mamans qui ont accepté de me livrer leur témoignage.

Madame le Docteur Anne-Hélène SALIOU directrice du CPDPN de Brest
Madame Sylvie RIVRIN, sage-femme au CPDPN de Brest

Monsieur le Professeur Cédric Le Maréchal, professeur en génétique et médecin biologiste au CPDPN de Brest

pour m'avoir reçue et pour nos discussions qui ont été source d'enseignement et de réflexions.

Mes directeurs de mémoire, pour leur investissement dans le Master éthique : messieurs Jean-Michel BOLES et David JOUSSET, avec une mention particulière pour le temps passé à relire mon mémoire.

Nolwenn, qui m'a aidée à affronter cette année de rédaction et de réflexion.

Hervé et Augustin pour leur aide.

Les personnes qui m'ont, de près ou de loin, aidée à récupérer mes fichiers quand mon ordinateur est tombé en panne avec une mention particulière pour monsieur FLOCH.

Enfin, je remercie : Martin, maman et toute ma famille, mes amis externes en 4ème année à Brest et les autres, et bien sûr tous mes relecteurs de métropole et d'outre-mer.

Table des matières

Abréviations :	6
Glossaire :	7
Introduction :	8
I. La technique du dépistage anténatal répond aux finalités de la médecine en offrant la possibilité de sécuriser les naissances, de connaître l'état de santé de la femme enceinte et du fœtus, de se préparer à toute éventualité. Elle est un des progrès de la pratique médicale récente : toute femme doit pouvoir en profiter.....	12
1) Finalité thérapeutique de la médecine.....	12
2) Finalité préventive de la médecine.....	15
3) Amélioration des pratiques.....	18
4) Le respect de l'autonomie	20
5) Se soustraire des souffrances évitables	23
6) La question de la prise en charge par l'institution	24
II. Les finalités de la médecine sont finalement déviées en utilisant un format généralisé d'une technique déjà éthiquement imparfaite. Les médecins vont au-delà de leur strict rôle en utilisant un test dont les implications dépassent la seule amélioration des pratiques. Quels risques et dangers éthiques cela-implique-t-il ?	30
1) Fausse liberté et dépendance.....	30
2) Remise en cause de l'autonomie décisionnelle ?	32
3) Mutations des rôles du médecin et dépassement des finalités de la médecine.....	41
4) Institution juste ?	43
5) Eugénisme. Négatif, libéral ou de précaution	46
III. Quelles implications pour la pratique ? Réflexions et notions indispensables pour qu'une version généralisée d'une pratique aujourd'hui non parfaite, puisse être éthiques.....	53
1) Implications psychologiques du dépistage anténatal	54
2) Qu'est-ce que la norme ?.....	58
3) L'enfant, objet de droit ou objet auquel on a le droit ?	66
4) Réflexion autour d'une dérive possible : la recherche de l'enfant parfait.....	67
Discussion et propositions pour la pratique :	71
Conclusion :	75
Bibliographie :	77
ANNEXES	80
Annexe 1 : Entretien avec Mme A	81
Annexe 2 : Entretien avec Monsieur et Madame B.....	86
Annexe 3 : Entretien avec Mme C.....	90
Annexe 4 : Entretien avec Mme D.	92
Annexe 5 : Entretien avec Mme E.....	98
Annexe 6 : Entretien avec une sage-femme pratiquant le dépistage et travaillant au sien d'un	

CPDPN	100
Annexe 7 : Entretien avec une gynécologue exerçant en CPDPN	102
Annexe 8 : Entretien avec un externe ayant été en stage en CPDPN dans un hôpital de France métropolitaine.....	104
Annexe 9 : Tableau Agence Nationale de la Biomédecine, analyse de 2009 à 2014.....	106
Annexe 10 : Exemple de consentement au diagnostic anténatal (Brest)-2pages.....	107
Annexe 11 : Exemple de consentement à la réalisation des marqueurs sériques (Brest).....	109
Annexe 12 : Exemple de formulaire de refus des tests (Brest).....	110

Abréviations :

ABM : Agence de la biomédecine

CCNE : comité consultatif national d'éthique

CPDPN : centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

CSP : code de la santé publique

HAS : haute autorité de santé

IMG : interruption médicale de grossesse

RCIU : Retard de Croissance Intra Utérin

Tx : trisomie x (13, 18 ou 21)

Glossaire :

(Les termes présents dans ce glossaire sont signalés par le symbole () dans le texte).*

Placenta prævia : Localisation anormale du placenta qui peut être responsable d'hémorragies sévères au cours du troisième trimestre de la grossesse¹

Hernie diaphragmatique congénitale : malformation du diaphragme entraînant un passage des organes abdominaux dans le thorax, bloquant ainsi le développement des poumons. En dehors du traitement, le pronostic est corrélé à l'importance du développement pulmonaire. Le risque majeur est celui d'une défaillance respiratoire sévère.

Syndrome de Klinefelter : Affection chromosomique caractérisée la présence d'un chromosome sexuel X supplémentaire. Cette pathologie touche exclusivement les individus du sexe masculin. La maladie se présente de manière très variable d'un individu à l'autre. Possibles retards des acquisitions (motricité, lecture...), infertilité, testicules de petite taille sans anomalies des autres organes génitaux externes, faible pilosité. Il n'y a pas de déficit intellectuel.

Syndrome de Turner : Affection chromosomique touchant exclusivement les individus de sexe féminin, caractérisée par l'absence (en partie ou en totalité) d'un des deux chromosomes X. La maladie se présente de manière très variable d'un individu à l'autre, la majorité des personnes concernées présenteront comme seules manifestations une petite taille dès l'enfance et une infertilité à l'âge adulte. Pour les autres, peuvent également être présents en association variable : anomalies cardiaques de sévérité variable, dysfonctionnement ovarien, absence de développement pubertaire, difficultés d'apprentissages, déficience intellectuelle rarement.

¹Campus Cerimes , Item 17 Gynécologie-obstétrique, 2010-2011 http://campus.cerimes.fr/gynecologie-et-obstetrique/enseignement/item17_2/site/html/cours.pdf .Consulté le 14/05/2018

Introduction :

Depuis le 1^{er} Janvier 2016, il est possible de connaître les caractéristiques chromosomiques d'un fœtus en échange d'un simple prélèvement de sang maternel. C'est ce que l'on appelle le test de l'ADN libre circulant. Sa facilité de réalisation, d'interprétation et l'absence de risque pour le fœtus incitent de plus en plus de femmes à y recourir et les médecins à élargir ses indications.

Le dépistage anténatal est une pratique récente aux objectifs multiples. Il s'inscrit dans le contexte français de grossesses très médicalisées. Une partie des tests est réalisée par la quasi-totalité des femmes enceintes, alors que les tests les plus récents sont encore restreints à des indications médicales précises. Toutefois, il n'a suffi que de quelques mois pour que les indications de prescription du test ADN libre circulant, se voient considérablement élargies².

L'observation des pratiques actuelles, m'a amenée à dresser plusieurs constats. Premièrement, le dépistage anténatal est une pratique largement acceptée par les soignants, les patients et la société. Il ne s'inscrit donc pas, de prime abord, dans la liste des actes médicaux controversés.

Ainsi, et en questionnant leurs avantages et bénéfices, les tests de dépistage ne sont-ils pas nécessairement amenés à continuer à s'améliorer, se développer voire se systématiser ? Dès lors qu'ils présentent des bénéfices intéressants, ne s'agirait-il d'une forme d'eupraxis³ que de les proposer à toute femme ?

Néanmoins, j'ai pu observer qu'en pratique, le dépistage est inséparable du diagnostic, qui lui fait très souvent suite. Ainsi que de l'interruption médicale de grossesse qui peut être envisagée quand il existe un péril grave pour la santé de la mère, ou quand une pathologie d'une particulière gravité est mise en évidence⁴. Dans les faits, ces actes sont le plus souvent très rapprochés dans le temps, ce qui constitue un enjeu particulier.

Un autre aspect de cette pratique médicale m'a semblé soulever des questions particulières. Celui de la qualité du consentement formulé par les femmes enceintes et leur conjoint pour la pratique du dépistage. La faiblesse de ce consentement nous amène à remettre en question

² De Janvier 2016 à Janvier 2017 : le test était réalisé pour les femmes présentant un risque >1/250. Aujourd'hui, le test est proposé aux femmes dont le risque est >1/1000

³ Le parallèle entre eupraxis et eugénisme a été fait par Catherine Draperi dans une publication en 2009

⁴ Art. L 2213-1 du Code de la Santé Publique

l'information. Est-elle suffisante et satisfaisante ? La réalisation de tels tests alors que le consentement formulé n'est pas toujours réel pose question. Sur le plan déontologique c'est une certitude, mais n'a-t-elle pas aussi des implications éthiques lourdes ?

En outre, la pratique des tests ne risque-t-elle pas d'engendrer d'autres dérives ? Risque-t-on une forme d'eugénisme ? Tant collectivement par une utilisation massive de tests pouvant conduire à l'interruption médicale de la grossesse, qu'individuellement par un détournement de leurs objectifs initiaux ?

Dès lors, la poursuite de la généralisation des tests de dépistage anténataux est-elle souhaitable et éthiquement justifiable ?

Pour répondre à ma problématique, ma démarche d'étude est la suivante : j'ai établi une revue de la littérature, récente et plus ancienne, autour de mon sujet. Mais pour aborder un sujet dont les implications sont si personnelles, il m'a paru nécessaire d'analyser les pratiques au moyen d'entretiens. Au total j'ai recueilli les témoignages de 5 femmes ou couples, 3 professionnels de santé travaillant en lien avec un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal, un étudiant ayant fait un stage dans un CPDPN. Ces entretiens étaient semi-directifs, avec une idée des questions à aborder en fonction de chaque personne et une adaptation de ces questions au fur et à mesure de la discussion. Je n'ai fixé aucune contrainte de temps, pour laisser à chacun la liberté de s'exprimer autant que souhaité. Les interviewés ont été prévenus de l'anonymisation nominale et géographique de leurs propos. Des consentements oraux ont été recueillis à l'issue de la discussion, m'autorisant à diffuser les scripts des entretiens. Pour les familles ayant raconté leur histoire, le script leur a été renvoyé par mail afin de leur permettre de confirmer la véracité de la retranscription de leurs réponses, et la possibilité ultime, de retirer certains passages s'ils le souhaitaient.

J'ai choisi de limiter mon étude au dépistage en n'incluant pas les pratiques liées au diagnostic prénatal. Par souci de représentativité de la majorité, et parce qu'elle soulève des problématiques différentes, la question du dépistage dans les grossesses multiples ne sera pas abordée, considérant par défaut que toutes les grossesses évoquées sont monofoetales.

Une des volontés de mon étude est de ne pas limiter mon analyse à la seule pathologie de la trisomie 21. Celle-ci ayant déjà fait l'objet de nombreuses réflexions, il me semble que fixer mon étude sur elle n'aurait eu que peu d'intérêt. Sa fréquence et le fait qu'elle est recherchée par le test ADNlc, ne me permettent pas, néanmoins, de la passer sous silence. Dans d'autres cas, d'autres pathologies seront prises pour exemple. Le but est en fait d'envisager le dépistage dans sa globalité car il permet de détecter des pathologies très variées.

Tout au long de mon développement j'utiliserai indifférent les termes de « femme enceinte » ou « couple » pour parler des personnes qui attendent un enfant. Car bien que la loi ne désigne comme nécessaire que le choix de la seule femme enceinte, le conjoint ne peut être ignoré lorsqu'il est présent.

De la même façon, les termes de médecin, gynécologue, obstétricien, sage-femme, seront utilisés de manière équivalente lorsqu'il s'agira du dépistage. En effet, le dépistage est une activité qui peut être pratiquée de manière équivalente par tous ces professionnels.

Les tests dont il est ici question sont ceux qui permettent le dépistage d'anomalies aussi bien chez la mère que chez le fœtus, morphologiques par les trois échographies systématiques trimestrielles, et chromosomique par le test de l'ADNlibre circulant.

Préalable :

Dans le Code de la Santé Publique (CSP) le diagnostic prénatal est défini ainsi : « pratiques médicales, [...] ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. »

En principe il fait suite à un dépistage positif. Il faut donc bien différencier dépistage et diagnostic. Le dépistage est réalisé quasi systématiquement dans le cadre du suivi classique d'une grossesse. Il s'inscrit dans le cadre de la prévention secondaire, c'est-à-dire la recherche, avant qu'elle ne soit évidente d'une pathologie chez une personne a priori exempte de la pathologie⁵. Lorsqu'au cours de ce suivi des anomalies sont détectées et que le risque dépasse un certain seuil, il est proposé à la femme enceinte une investigation plus poussée avec d'autres tests, visant à confirmer ou infirmer le résultat du dépistage.

Le principal outil de dépistage prénatal est l'échographie. En France, les recommandations sont de réaliser une échographie par trimestre, soit trois au total. Elles sont toutes les trois prises en charge par la sécurité sociale.

De nouveaux tests de dépistage prénatal non invasifs se développent. A partir de Janvier 2016, le CHU de Brest a proposé, en association avec CHU de Lyon et l'hôpital Cochin (AP - HP) le nouveau test de dépistage des anomalies chromosomiques à partir de l'ADN libre circulant du fœtus dans le sang maternel. Ce test servira d'exemple pour étayer certains de mes arguments.

Ces tests viennent donc s'ajouter à l'arsenal médical de dépistage, au préalable uniquement représenté par les échographies trimestrielles et les sérologies maternelles.

Cependant, il faut bien voir que dans la pratique, lorsqu'une anomalie est dépistée, le parcours ne s'arrête pas là et mène directement à la réalisation de tests diagnostiques, voire potentiellement une IMG. C'est pourquoi, si mon étude se focalise principalement sur la problématique autour du dépistage, elle ne peut le considérer isolément du diagnostic et de l'IMG.

⁵ Notion développée ci-après; Par opposition aux préventions primaires et tertiaires, définies page 16.

Mon étude se place en effet sur la recherche d'anomalies chez une femme exempte de toute pathologie et n'ayant pas déjà eu un fœtus atteint d'une pathologie congénitale; la prise en charge de la grossesse étant différente pour ces femmes.

I. La technique du dépistage anténatal répond aux finalités de la médecine en offrant la possibilité de sécuriser les naissances, de connaître l'état de santé de la femme enceinte et du fœtus, de se préparer à toute éventualité. Elle est un des progrès de la pratique médicale récente : toute femme doit pouvoir en profiter.

Généraliser, c'est « donner un caractère général à une chose, lui donner une portée, une extension plus grande » (Larousse).

On peut parler de généralisation des tests de dépistage anténataux étant donné que le nombre de tests augmente, et avec lui le nombre de pathologies dépistées. Mais aussi parce que les indications à les réaliser s'élargissent de plus en plus. Par exemple pour le nouveau test de dépistage de la trisomie 21, autrefois destiné aux femmes dont le premier dépistage classique avait révélé un risque $>$ à 1/250; il est aujourd'hui pratiqué lorsque le risque est $>$ à 1/1000 et se destine à terme à être réalisé sans condition de risque préalablement calculé. (Issu de ma discussion avec un généticien). On passe donc de 3% des femmes enceintes à 3+12% des femmes enceintes, ce qui quintuple actuellement la population à laquelle est destiné le test.

Au total : nous disposons de plus en plus de tests, en mesure de détecter de plus en plus de pathologies, destinés à un public de plus en plus étendu.

1) Finalité thérapeutique de la médecine

Il s'agit d'abord et avant tout d'être en mesure de répondre à la finalité thérapeutique de la médecine.

Cette affirmation est valable, tout d'abord si l'on considère que le patient est ici la femme enceinte. Il existe des pathologies maternelles gravidiques potentiellement graves, comme par exemple le placenta prævia*, détectables par les tests de dépistages anténataux. Depuis qu'ils sont en place, la mortalité maternelle a pu être réduite. Mais l'affirmation est également valable si on considère qu'en médecine obstétricale, le patient est le fœtus. En effet dans quelques cas, on dépiste une pathologie chez le fœtus qui est particulièrement grave pour son développement mais sur laquelle il est possible d'agir par intervention chirurgicale soit dès la naissance, soit in utero. Le développement des tests de dépistage-diagnostic a en effet contribué à développer une nouvelle spécialité : la chirurgie in utero. Aujourd'hui en France elle est proposée dans un très faible nombre d'indications. Les principales sont la hernie

diaphragmatique, la chirurgie des artères cardiaques, et le spina bifida⁶. Dans cette situation, le médecin prend une posture dans laquelle son patient est le fœtus puisqu'il agit directement sur son corps physique par l'intermédiaire de sa mère. La finalité est donc de le soigner, dans la mesure où il est possible d'agir sur lui.

Il peut également s'agir de soigner l'enfant né, mais dans de meilleures conditions que si la pathologie n'avait pas été connue avant la naissance. Un des buts du dépistage prénatal, est de préparer le couple et l'équipe médicale à l'accueillir. Avec l'accompagnement des personnes identifiées par le dépistage, les CPDPN anticipent la naissance, déterminent dans quel type de maternité l'accouchement peut avoir lieu afin de permettre une sécurité optimale. Les professionnels qui s'y concertent sont également en mesure de décider de la prise en charge à prévoir dès la naissance. Se priver de connaître la condition d'un enfant ou de sa mère dans ce cas pourrait mener au risque d'une moins bonne prise en charge avec risque de « perte de chances » et n'a donc pas lieu d'être.

Il répond aussi à la finalité thérapeutique si l'on considère que le dépistage prénatal est devenu une étape nécessaire à l'établissement ou au renforcement du lien de la mère à l'enfant.

Les tests de dépistage permettent de rassurer les parents puisqu'ils sont la plupart du temps négatifs. On peut les comprendre et les voir comme une façon d'outrepasser la barrière si opaque que sont la peau et l'utérus de la femme, qui nous empêchent d'établir un contact avec le potentiel de vie qu'est un fœtus.

La médecine répond donc à un **besoin de réassurance**. En supprimant l'inconnu et en affirmant l'absence de pathologie, la médecine obstétrique prénatale aide le couple à se projeter dans le rôle de parents et lui permet d'entretenir **l'idéal de l'enfant rêvé**. Avec la possibilité de connaître le sexe de l'enfant, elle permet de compléter cette image. L'importance de la rêverie autour de l'enfant à naître a déjà été prouvée par des études. « lorsque l'examen échographique est rassurant, l'image alimente les rêveries parentales »⁷ (in La parentalité échographique par Sylvie Viaux-Savelon) ; « 76,8% [des couples] trouvent

⁶ Le Figaro Santé, La chirurgie in utero progresse mais reste exception. 27 Janvier 2015 (en ligne) : sante.lefigaro.fr/actualite/2015/01/27/23307-chirurgie-in-utero-progresse-mais-reste-exception (Consulté le 18 Mars 2018)

⁷ VIAUX SAVELON, S. La parentalité échographique, [En ligne] <https://www.cairn.info/revue-dialogue-2013-1-page-19.htm> (Consulté le 20 Mars 2018)

que cet examen les a aidés à imaginer et à mieux percevoir leur enfant ; ... 67,6 % imaginent davantage leur enfant depuis la dernière échographie. »⁸

On peut compléter ces chiffres par une affirmation de Mme. D concernant sa grossesse *« j'ai toujours dit qu'avant que l'échographie morphologique ne soit passée, on ne sait jamais ce qu'on peut vous annoncer. »*

On peut considérer le dépistage en somme comme un « soin » obstétrical, qui permet au couple d'envisager sereinement la croissance de leur enfant à naître et donc établir des liens avec lui.

Très vite, une question apparaît. De quoi ou de qui, parle-t-on ici ? Fœtus, enfant à naître, potentiel de vie ? La conception de fœtus est un enjeu majeur dans la réflexion autour de ces tests et de leurs implications.

Si la première des conceptions à envisager est celle des parents, nous venons d'évoquer la multitude de qualificatifs dont il peut être gratifié. Tantôt assimilable à l'embryon, tantôt personne humaine dotée d'une conscience.

Pour le médecin, le fœtus est a priori un être en développement auquel il se doit d'apporter la plus vigilante attention. Stade ultérieur à l'embryon, qui faisait déjà l'objet de nombreuses précautions (listes de médicaments interdits, conseils hygiéno-diététiques à appliquer dès que la grossesse est connue...) sur lequel l'intervention est moins problématique puisque de par sa morphologie échographique il n'est pas encore semblable aux individus de son espèce. Ceci étant dit, je me dois de préciser que chez les médecins, il n'y a pas de définition unanime du fœtus : ni sur la date à partir de laquelle il devient tel, ni sur les implications que ce changement de statut a. On remarquera cependant la position de neutralité dans laquelle la plupart des médecins et sages-femmes traitant la question souhaitent se placer.

Il est facile de voir le lien entre les conceptions médicales du fœtus et les considérations législatives qui le protègent. Celles-ci, marquées par un profond changement depuis la loi de 1975⁹ sont toutefois régulièrement révisées par jurisprudences aux détours d'affaires judiciaires de plus en plus nombreuses.

Pour la justice française, le fœtus n'est pas une personne humaine. Il n'est pas non plus doté

⁸ BOYER, J-P.; PORRET, P., 1991 "L'échographie et l'attente d'un enfant : Mise en question du concept de deuil de l'enfant imaginaire et de ses utilisations"

⁹ Loi Veil, n° 75-17 du 17 Janvier 1975

d'une personnalité juridique tant qu'il n'est pas né vivant et viable.

Aujourd'hui on peut retenir que le droit français affirme dans son code civil *"le respect de l'être humain dès le commencement de sa vie."*¹⁰ Ce n'est donc plus non plus une chose, mais pas encore une personne; c'est un être humain auquel *"il ne saurait être porté atteinte qu'en cas de nécessité et selon les conditions définies par la [...] loi."*¹¹

Ainsi, en réponse, les conceptions légales influencent en retour les conceptions médicales, et donc la manière d'exercer la médecine obstétricale.

La société, dont les mœurs évoluent par l'intermédiaire des interventions médicales devenues possibles, finit par pousser les conceptions juridiques à évoluer.

Au sein même d'un pays et d'une société peuvent coexister plusieurs opinions sur le sujet. En France par exemple, la culture est majoritairement le fruit de son histoire judéo-chrétienne. Dans la conception catholique, la fécondation représente le commencement de la vie. Si cette affirmation ne fait aucun doute, la question de savoir si l'œuf fécondé est une personne humaine n'est pas réglée. Face à ce doute, l'Église catholique préconise de toujours agir comme si l'on était face à une personne humaine, et ce, dès la conception. Dans ces conditions, tout avortement, quel que soit le terme est une atteinte à une personne humaine, donc un homicide.¹²

Toutes ces conceptions : sociétales, médicales, juridiques ou encore religieuses sont interdépendantes et s'influencent les unes et les autres. Les conceptions personnelles sont parfois imprégnées à des degrés variables, de convictions religieuses, nuancées par l'avis de la société et toujours nécessairement restreintes par ce qui est ou non légal. Il est important de les comprendre et de voir les liens qu'elles peuvent entretenir car elles sont toujours à la base de la décision des parents.

Ainsi, les tests de dépistage permettent aux soignants d'atteindre la finalité thérapeutique de leur action. Mais outre l'action curative, la médecine cherche aussi à prévenir.

2) Finalité préventive de la médecine

Si on estime maintenant que la **prévention** est également un des objectifs

¹⁰Art 16 du Code civil

¹¹Cf 9.

¹²Aleteia [En ligne] <https://questions.aleteia.org/articles/114/lembryon-est-il-une-personne-humaine/> (Consulté le 13 Mai 2018)

intentionnels de la médecine, au-delà de la seule thérapeutique, ces tests répondent également à ses finalités. Rappelons d'abord brièvement ce qu'est la prévention. Elle « consiste à éviter l'apparition, le développement ou l'aggravation de maladies ou d'incapacités. Sont classiquement distinguées la prévention primaire qui agit en amont de la maladie (ex : vaccination...), la prévention secondaire, qui agit à un stade précoce de son évolution (dépistages), et la prévention tertiaire qui agit sur les complications et les risques de récurrence. »¹³

Nous nous plaçons dans ce cas dans la prévention secondaire avec le seul fait du dépistage. Nous passons dans la prévention tertiaire lorsque le dépistage a mis en évidence une anomalie. En effet, il peut s'agir de préparer le projet de naissance d'un enfant qui devra être opéré le plus tôt possible après la délivrance. Ou bien encore de la nécessité pour une femme enceinte d'accoucher dans tel centre hospitalier afin qu'elle puisse être prise en charge par tel spécialiste en cas de besoin.

Généraliser ces tests, permet aussi de détecter des atteintes susceptibles d'entraîner des complications. Elles sont parfois gravissimes pour la femme enceinte. C'est le cas de la pré-éclampsie. Elle peut entraîner la mise en place d'une surveillance jusqu'à l'accouchement ou donner lieu à une interruption médicale de grossesse quand elle engage le pronostic vital maternel.

En s'éloignant quelque peu de la définition purement médicale allouée à la prévention, les tests nous permettent aussi de prévenir. Prévenir dans le sens « donner à quelqu'un un avertissement »¹⁴, on explique aux parents ce qui risque de se passer, quelles pathologies pourraient survenir tant pour la mère que pour le fœtus. On les informe de leur situation.

Prévention aussi, dans le sens « venir avant ».¹⁵ Ces tests permettent de découvrir plus tôt des pathologies qui n'auraient soit pas du tout été repérées avant la naissance, soit à un terme beaucoup plus avancé de la grossesse. Or en médecine, et particulièrement en obstétrique, le temps gagné peut s'avérer précieux. On sait que la temporalité est extrêmement importante, et ce quel que soit l'avis formulé sur le fœtus. Elle l'est d'autant plus si le dépistage aboutit in fine à la décision d'interrompre la grossesse. En témoignent les explications de Madame D :

¹³ Haute Autorité de Santé (31 août 2006) Définition de la prévention [En ligne] https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_410178/fr/prevention (consulté le 15 Mars 2018)

¹⁴ CNRTL prévenir Sens B. 1. b) [en ligne] : www.cnrtl.fr/etymologie/prevenir (consulté le 15 Mars 2018)

¹⁵ Ibidem Sens A. 2. B)

« *Surtout que je me disais que trois semaines plus tard le bébé serait encore plus gros* ». Ainsi il est certain que de nouveaux tests, plus performants et pouvant être réalisés plus tôt dans la grossesse sont un avantage non négligeable, et une réponse éthique favorable.

Quant à savoir s'il est opportun d'affirmer que le dépistage d'anomalies fœtales donnant lieu à une interruption médicale de grossesse permet de prévenir (dans le sens d'une prévention primaire) la survenue de ladite pathologie, je ne suis pas sûre que l'on puisse en parler de la sorte. Il faudrait d'abord déterminer si une pathologie peut exister en tant que telle sur une structure qui n'est pas née. En somme, c'est une question qui est fortement intriquée avec celle du statut de l'embryon. Si on se place dans la position où l'embryon est une entité biologique, appendice du corps de la femme, alors il n'est pas problématique d'en arrêter le développement lorsqu'il apparaît clairement atteint d'une pathologie grave (et que les parents en émettent la demande). C'est un acte comparable à l'ablation d'une masse tumorale dans tel ou tel endroit du corps.

Au total, à l'union entre les finalités thérapeutiques et préventives visées par l'extension de la pratique des tests de dépistage anténataux, il y a la notion, pour le médecin, de ne pas se mettre dans une posture de non-assistance à personne en danger. La personne peut ici être la mère, pour qui la grossesse peut avoir de lourdes conséquences : fonctionnelles voire vitales (Cf. témoignage de Mme. A). En sachant qu'en dernier recours, la patiente reste maîtresse de son corps.

Il peut aussi s'agir du fœtus, que le médecin pourrait considérer ne pas assister dans sa pathologie, alors que des interventions thérapeutiques sont possibles.

On peut enfin envisager, en écho avec la partie sur la souffrance développée ci-après, que l'IMG (d'ailleurs autrefois nommée interruption thérapeutique de grossesse) est une forme de thérapeutique pour un enfant dont la naissance, bien que permise par sa viabilité, ne causerait que plus de souffrances, physiques voire psychiques lorsque le moment venu, il se rendra compte de son altérité et de ses moindres capacités par rapport à ses semblables.

3) Amélioration des pratiques

La tendance à la généralisation, trouve aussi ses justifications dans le cadre d'une **amélioration des pratiques**. Elle répond à l'obligation déontologique de permettre à chaque patient de bénéficier d'une prise en charge "conforme aux données acquises de la science" compte tenu de sa situation (Art. L. 1110-5 du code de la santé publique et Arrêt Mercier 1936).

Prenons l'exemple de l'évolution des techniques de dépistage de la trisomie 21 :

La stratégie de dépistage recommandée jusqu'ici, et fixée par l'arrêté de 2009, est nommée le dépistage combiné. Il est réalisé au premier trimestre et comprend « l'âge maternel, la mesure de la clarté nucale (effectuée dans des conditions réglementées par des professionnels agréés) et le dosage des marqueurs sériques du 1^{er} trimestre de la grossesse (prélèvement réalisé entre 11 SA et 13 SA + 6 jours). Le calcul du risque combiné est réalisé par un biologiste agréé à l'aide d'un logiciel agréé. En cas de risque combiné $>1/250$, il sera proposé à la patiente un caryotype fœtal soit par prélèvement de villosités choriales soit par amniocentèse »¹⁶ Il reste aujourd'hui toujours recommandé en premier lieu, et sera ou non suivi du test évoqué ci-dessous.

Le test ADN lc repose quant à lui sur l'analyse du matériel chromosomique fœtal issu du trophoblaste par des techniques de séquençage à haut débit. Il est destiné aux femmes dont le dépistage combiné révèle un risque $>$ à $1/1000$.¹⁷

Le passage de la première à la seconde stratégie permet selon la HAS de :

«

- améliorer les performances du dépistage de la T21 fœtale, notamment augmenter le taux de détection ;
- diminuer le nombre de faux-positifs, donc le nombre d'indications pour examen invasif à visée diagnostique et, par conséquent, le nombre de pertes fœtales associées à ces derniers ;
- poser un diagnostic plus précocement et limiter les éventuelles interruptions médicales de grossesses tardives, avec des conséquences psychologiques plus lourdes. »

¹⁶COURBIERE B, CARCOPINO X. Item 16 Grosses se normale. KB Gynécologie obstétrique Editions VG, Édition 2012, p 13-27

¹⁷YouTube. Les travaux de recherche du CHRU de Brest : la DPNI. [En ligne] <https://www.youtube.com/watch?v=v-MRikavUYU> (Consulté le 26 Avril 2018)

Essayons d'étayer ces propos :

Ce test permet de détecter (en chiffre absolu) 80 cas par an de plus que lorsque le test était indiqué pour des femmes dont le risque était supérieur à 1/250.

De plus, ce test qui intervient entre la détermination du seuil de risque et le résultat final, permet de nous donner avec une quasi-certitude la réponse à la question : y a-t-il la pathologie ? En conséquence, les indications des tests diagnostiques invasifs (amniocentèse et ponction de villosités choriales) sont réduites aux seuls cas qui donneront lieu à une confirmation du premier résultat. Donc c'est une grande partie de ces 42 049 gestes invasifs jusqu'alors réalisés, en vue d'obtenir un caryotype, qui ne sont plus pratiqués. En sachant qu'ils révélaient des anomalies chromosomiques dans 9,5% des cas.¹⁸

Enfin ces tests permettent un rendu de résultats dans une durée qui varie de 4 à 15 jours, ce qui est réduit par rapport au délai minimal de 2 à 3 semaines imposé par une technique comme l'amniocentèse.

	Dépistage combiné	ADNlc
Sensibilité	89-91%	97,6-100%
Spécificité	93,7-95,4%	99,9%

D'après : HAS Les performances des tests ADN libre circulant pour le dépistage de la trisomie 21 fœtale, 2015 (28)

On comprend donc que proposer une technique qui réduit le nombre de gestes invasifs et donc l'incompressible nombre de fausses couches associées, à des femmes dont le risque d'avoir un enfant malade est élevé mais pas total, relève du principe de non malfeasance comme développé par Yann Lurton dans son mémoire¹⁹. Cela permet en outre de respecter un des concepts majeurs du serment d'Hippocrate : *primum non nocere*. Il s'agit de ne nuire, ni au fœtus ni aux futurs parents en évitant des gestes lourds et inutiles.

¹⁸Chiffres établis à partir du tableau n°2 du rapport de 2014 de L'Agence de biomédecine, moyenne de l'activité entre 2011 et 2014. Confer Annexe 9

¹⁹LURTON Y. «Enjeux éthiques du dépistage prénatal non invasif de la trisomie 21. Evolution du dépistage anténatal, de son information et de ses conséquences sociales.» Mémoire de fin d'étude, Brest, 2016. [En ligne] <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas/-01560957/document> (Consulté le 10 Avril 2018)

Puisqu'ils ne présentent plus aucun danger, rien ne s'oppose à élargir les tests à des femmes dont le fœtus semble, de prime abord, moins à risque de présenter la pathologie. Cela permet également de pallier les manques de sensibilité du dépistage séquentiel intégré.

Ainsi, le proposer à toutes les femmes au titre qu'elles sont enceintes avec un potentiel risque de porter un fœtus atteint d'une grave pathologie permet de s'approcher du principe éthique de justice²⁰ dans le sens d'une équité de traitement, et garantir notamment, le même accès aux soins à chacun.

C'est également une obligation légale inscrite dans la loi du 4 mars 2002 : Art. L. 1110-5 du code de la santé publique - Toute personne a, compte tenu de son état de santé et de l'urgence des interventions que celui-ci requiert, le droit de recevoir les soins les plus appropriés et de bénéficier des thérapeutiques dont l'efficacité est reconnue et qui garantissent la meilleure sécurité sanitaire au regard des connaissances médicales avérées.

Nous validons deux principes éthiques fondateurs : non malfaisance et justice.

Pour toutes les raisons que nous venons de développer, la généralisation de tels tests entre donc dans le cadre d'un **eupraxis** (pratique visant le bien) au sens développé par Catherine Draperi²¹. L'eupraxis (de *praxis* : faire, agir ; et *eu* : le bien) désigne un « agir qui ne vise rien d'autre que son propre accomplissement ». Il s'agit d'une forme de perfectionnisme pour les chercheurs et les médecins cliniciens en recherchant de meilleures performances en même temps qu'une plus grande innocuité. Ils répondent à la question : comment faire concrètement pour améliorer la stratégie de dépistage des pathologies chromosomiques en prénatal ?

Le bien (eu) ici visé est celui de l'action. La finalité qui est l'amélioration (au sens large) des tests, ne modifie en aucun cas les possibilités présentées au couple lorsque le test s'avère positif.

4) Le respect de l'autonomie

De plus, des telles pratiques offrent au couple ou à la femme enceinte la liberté du choix.

²⁰Principes d'éthique biomédicale tels que définis par BEAUCHAMP T. et CHILDRESS J.

²¹DRAPERI, C. «Du perfectionnisme moral au perfectionnement de l'espèce, quel enjeu?» Ethique et santé, 2009. 179-180

Permettre aux personnes faisant face à la situation de Madame D de choisir et non subir la naissance d'un enfant atteint d'une pathologie soit mortelle, soit viable mais toujours « d'une particulière gravité » est une véritable avancée. Le fait de disposer de techniques permettant, avant la naissance de l'enfant de détecter la présence de ces maladies, permet au couple d'exercer sa liberté de choix. Et de lui donner le temps et la possibilité de répondre à la question de savoir s'il est en mesure de faire face à la situation.

Souhaite-t-il poursuivre la grossesse ? Auquel cas, il aura déjà connaissance de la pathologie de l'enfant à naître et pourra s'y préparer, matériellement et psychologiquement. Souhaite-il interrompre la grossesse ? Auquel cas il sera accompagné par une équipe médicale dans cette démarche douloureuse.

Je veux ici parler de la liberté relative représentée par le droit d'exprimer sa volonté dans une situation où des êtres sont déterminés par la posture dans laquelle ils se trouvent et qu'ils n'ont bien sûr pas choisie.

On voit que le dépistage anténatal permet au couple -dans des déterminations qui leurs sont imposées par le cours de la vie-, d'exercer son autonomie décisionnelle. C'est-à-dire que le couple décide au regard de ses préférences et en accord avec ses valeurs communes et individuelles.

Il y a une liberté de choix à exercer si le dépistage révèle une pathologie, mais aussi et avant tout sur le fait de pratiquer ou non les tests. Ils ne sont bien sûr jamais imposés. Dans une étude menée²², 13% des femmes décident de ne pas recourir au test de dépistage de la trisomie 21, pour des raisons variées (test jugé trop stressant, refus de l'IMG quel que soit le résultat, etc.)

Généraliser ne veut pas dire rendre obligatoire, en tout cas jusqu'ici. Ainsi, les parents ou la femme enceinte sont tout autant en droit de refuser la pratique du test de dépistage s'ils le manifestent. (Art L1111-4 du Code de la Santé publique)

Comme pour tout test médical, ils sont également en droit de refuser de connaître le résultat du test y compris s'il est déjà réalisé. (Art R-4127-35 du Code de la Santé Publique ; Art 35

²² Marion Gilbert : Compréhension du dépistage de la trisomie 21 par les femmes enceintes. Mémoire de fin d'étude de sage-femme. Faculté Charles Mérieux Lyon Sud ; 2016.

du code de la déontologie de l'Ordre des médecins), un consentement pouvant être retiré à tout moment de la prise en charge.

S'ils choisissent de faire les tests, le consentement²³ qu'ils signeront sera « la manifestation de leur autonomie » s'il est « l'expression de [...] leur projet de vie »²⁴. On est en effet sur des actes qui peuvent engager la vie toute entière de personnes attendant un enfant. L'accueil d'un enfant atteint d'un handicap nécessite une réorganisation complète du quotidien comme l'expliquent Monsieur et Madame B. C'est pourquoi, quelle que soit la décision prise par le couple, tant qu'elle est conforme à la loi, personne ne peut ni la juger, ni tenter de la modifier sans porter atteinte à l'autonomie décisionnelle.

L'autonomie est le 1^{er} principe éthique parmi les 4 développés par Beauchamp « *respecter un individu autonome, c'est au minimum, reconnaître le droit de cette personne à avoir des opinions, à faire des choix et agir en fonction de ses valeurs et de ses croyances* ».

Ainsi, le choix des parents va dépendre de (et refléter) leur conception autour de la vie avant la naissance, de leur manière de concevoir la vie d'un enfant malade, d'envisager la leur, et donc nécessairement aussi de leur histoire de vie antérieure et de celle de leur couple.

Nous venons donc de montrer que la pratique de ces tests permet une plus grande autonomie décisionnelle pour les patientes concernées.

Mais plus qu'une liberté de choix, elle offre aussi, pour les parents une liberté dans le sens de la puissance d'agir sans "contrainte" (entendu dans le sens de quelque chose imposé extérieurement à la personne). Elle permet de faire le choix de donner naissance à un enfant qui sera en bonne santé ainsi que de ne pas se voir imposer un quotidien totalement métamorphosé et dicté par la maladie d'un enfant.

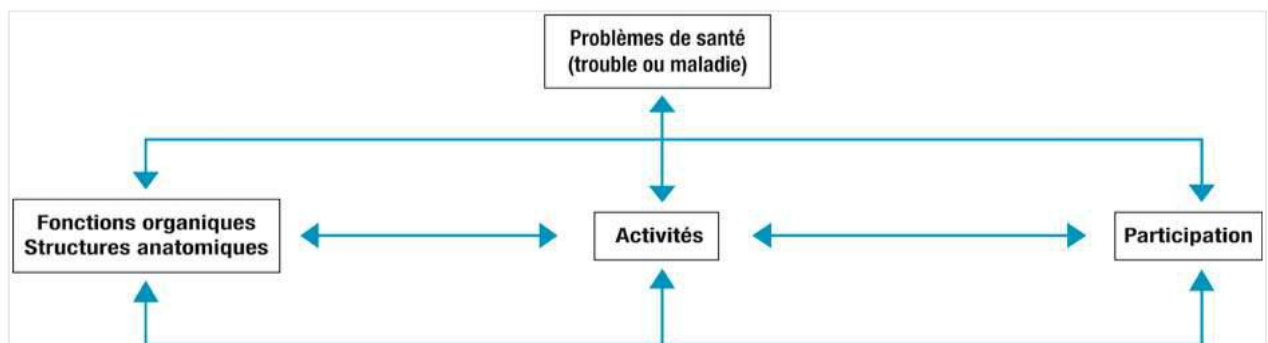
D'une certaine manière, enfin, en gardant cette même définition, nous pouvons aussi envisager que cela donne plus de liberté à l'enfant à naître. La liberté de ne pas être contraint par une déficience, des symptômes, qui le limitent avant même sa venue au monde.

²³Cf. Consentements du CHRU de Brest en Annexes 10 (diagnostic), 11 (dépistage) et 12 (refus).

²⁴FRANKFURT H. *Freedom of the will and the concept of a person*. 1971. Analysé par David Jousset "Séquence 2 : Liberté, autonomie, dignité" 2016. p7.

Mais on peut aussi parler de l'autonomie pragmatique, c'est-à-dire de la « capacité [pour l'enfant à naître d'] effectuer par lui-même les actes de la vie quotidienne »²⁵ qui peut être remise en question par une pathologie congénitale grave.

Prenons l'exemple d'un fœtus atteint de spina-bifida. Cette pathologie est due à un défaut de fermeture du tube neural, qui est l'ébauche de système nerveux central chez l'embryon. Cliniquement, cette anomalie entraîne une paraplégie ainsi qu'une incontinence urinaire et rectale ainsi qu'une hydrocéphalie qui peut éventuellement se compliquer d'une dysfonction nerveuse des membres supérieurs. Un enfant atteint d'une telle pathologie est donc dans l'incapacité de marcher ainsi que de contrôler ses émissions d'urines et de selles. Comparativement à un enfant n'étant atteint d'aucune déficience, la paralysie des membres inférieurs prive l'enfant malade de la capacité de marcher. Il fait donc face à une limitation d'activité. Le fait de ne pas pouvoir marcher ou encore courir, peut restreindre, par exemple, la pratique d'une activité sportive avec des amis de son âge ; il s'agit là d'une restriction de participation.²⁶



5) Se soustraire des souffrances évitables

On voit alors nettement se dégager la potentielle souffrance morale liée au sentiment d'injustice, à l'impossibilité de se réaliser pleinement à travers ses capacités en tant que personne physique que pourra ressentir un tel être humain.

Dès lors, il est parfaitement audible que des parents ne veuillent être « responsables » de la

²⁵ GENTRIC A. professeur de gérontologie, intervention DU Ethique et subjectivité, (10.02.2010). Citée par David JOUSSET, "Séquence 2 : Liberté, autonomie, dignité" 2016. p2.

²⁶ Organisation Mondiale de la Santé. "Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé". [En ligne] http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/42418/9242545422_fre.pdf?sequence=1 Consulté le 15 Avril 2018)

naissance d'un être qui ne sera pas en pleine possession de toutes les possibilités auxquelles il aurait pu prétendre.

Dans certains cas l'on peut en outre dépister une pathologie qui sera source d'une véritable souffrance physique, au sens qu'elle sera vectrice de douleur « sensation anormale et pénible résultant de la stimulation de terminaisons nerveuses dans les organes ou les régions sensibles »²⁷. Par exemple pour le fœtus de Madame D atteint d'une atrophie du ventricule gauche, dont le bébé « allait donc probablement s'étouffer dès les premières minutes de vie », si les parents décidaient de ne pas imposer les multiples interventions chirurgicales à leur enfant, et la charge mentale associée à leur famille.

Bien sûr une prise en charge palliative serait assurée afin de d'atténuer le plus possible la douleur ressentie par l'enfant. Mais il en resterait une souffrance viscérale non contingente. Au-delà de la seule prise en charge médicale, il y a la prise en charge sociétale. Celle imposée par le coût de tout acte médical, qui est à envisager pour savoir si une pratique est éthiquement acceptable.

6) La question de la prise en charge par l'institution

En l'état actuel des recommandations, le test ADNlc est remboursé –*c'est-à-dire que l'hôpital le prend en charge et avance les frais pour ses patientes dans l'attente de la modification de la loi en ce sens et de l'inscription de l'acte à la grille de remboursement* - pour les femmes dont le ratio de risque est supérieur au seuil de 1/1000. Mais rien n'empêche toute femme enceinte de demander à un laboratoire agréé de pratiquer le test si elle le finance elle-même, le coût étant à ce jour de 390€²⁸. Il est certes dissuasif mais ne rend pas le test inaccessible pour autant. Et à condition bien sûr d'être avisé de la possibilité d'y recourir de son propre chef. Cela signifie que le test est accessible en réalité à toute personne enceinte qui a soit une indication médicale, soit les moyens de payer 390€.

Donc aujourd'hui, il y a une véritable injustice générée par cette inégalité d'accès à un examen médical. Discrimination financière qui autorise des couples ayant les moyens de s'offrir la tranquillité d'esprit de savoir le fœtus exempt d'une pathologie chromosomique

²⁷ Définition "douleur" : Dictionnaire médical 6ème édition, Jacques QUEVAUVILLIERS.

²⁸ HAS, Recommandations en santé publique. Place des tests ADN libre circulant dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale. Avril 2017 [En ligne] <http://www.cfef.org/archives/bricabrac/dpnihas.pdf> (Consulté le 18 Février 2018)

majeure, ou de s'offrir la liberté de choix quand malgré un dépistage combiné rassurant, le fœtus se trouve atteint de la maladie. Discrimination informative aussi, envers les femmes qui n'étaient pas dans le ratio de risque des indications des tests et qui n'avaient pas entendu parler de la possibilité de faire les tests à leurs frais, si elles le souhaitaient.

De telles dérives ne vont pas dans le sens de notre système médical français, habituellement vigilant en ce qui concerne l'égalité d'accès aux actes médicaux.

D'autre part, généraliser une pratique, c'est la rendre individuellement moins coûteuse, en raison des process industriels d'utilisation des machines de séquençage. Il y aurait donc une diminution du coût unitaire à terme. A laquelle s'ajouterait une diminution des délais de résultats qui sont notamment allongés par l'attente d'avoir un nombre x suffisant de prélèvements à tester simultanément, chaque utilisation de la machine étant très coûteuse. Dans son analyse économique la HAS semble confirmer notre hypothèse : actuellement, pour que cette pratique soit envisageable pour chaque femme, en la considérant elle-seule, sans les retombées économiques permises par l'augmentation de la sensibilité : donc l'augmentation de la détection des grossesses, et l'augmentation de la spécificité : donc la diminution du nombre de caryotypes inutiles (dont chacun coûte environ 400 €) ; il faudrait une diminution du coût individuel de la technique pour pouvoir en élargir les indications. Or, comme nous l'avons précédemment évoqué, l'augmentation du nombre de prélèvements ne peut que concourir à une diminution du coût singulier d'un test.

Il est enfin tout à fait envisageable qu'une fois inscrit officiellement à la nomenclature des actes médicaux, les mutuelles prennent en charge une petite partie du coût des nouveaux tests, qui, même minime, serait une source de non-dépense intéressante pour la sécurité sociale.

Enfin, en France c'est à la société qu'est imposé le coût de la prise en charge des pathologies d'une particulière gravité. Or, la médecine est aussi une institution qui se doit d'être viable dans son projet économique.

Il existe une multitude de profils de prise en charge médicale et sociale pour les enfants atteints de ces maladies. Certains comme dans le cas de Mme D nécessitent une « prise en charge immédiate du bébé à la naissance, une première opération [...] pour laquelle les chances de réussites [sont minimales]. Puis 3 fois au cours de la première année de vie à

nouveau des opérations. » Bien sûr ces opérations ont un coût avec un bénéfice pas impérativement obtenu et des chances de succès minces.

D'autres encore comme les deux enfants de Mr. et Mme B. et de Mme C ont eu besoin de soins médicaux (dont certains lourds) pendant le plus jeune âge, sont maintenant pris en charge au quotidien dans une structure adaptée, et devront toujours l'être.

Des tels coûts sont-ils compatibles avec la survie de notre système de finance des dépenses de santé tel qu'il est actuellement conçu ? Il est incontestable qu'aujourd'hui il est moins cher de proposer et de prendre en charge le test de dépistage à l'ensemble des femmes enceintes (d'un seul fœtus), que de prendre en charge sur un plan médical et social les enfants nés avec un handicap ou une pathologie d'une extrême gravité tout au long de leur vie. D'autant que l'espérance de vie des personnes nées avec des pathologies lourdes est aujourd'hui haute.

On estime que 7 000 enfants par décennie (0-10 ans) sont atteints d'un handicap sévère²⁹

Considérons que la totalité des enfants nés avec une affection d'une particulière gravité disposent du statut affection longue durée ALD et ainsi d'une prise en charge à 100% par la sécurité sociale, pour la prise en charge médicale par la branche maladie. A cela s'ajoute également le besoin d'un logement dans des cadres adaptés (quand des places sont disponibles), qui donnent accès aux aides au logement. Celles-ci sont financées par le département et la branche famille de la sécurité sociale (pour les aides au logement) : Institut Médico-Educatif (IME), Foyer de Vie (FV), Maison d'accueil spécialisé (MAS), Foyer d'Accueil Médicalisé (FAM).

Prenons un chiffre moyen : l'enfant d'une des familles que j'ai interrogées qui est atteint d'un handicap important (intellectuel essentiellement, sans problèmes moteurs majeurs, ni nécessité d'assistance permanente) mais actuellement équilibré, engendre par année, tous frais sociaux confondus, des coûts estimés par ses parents à 45 000€. Dépense dont les parents expliquent qu'elle est bien moindre par rapport à celle nécessitée par des prises en charge très lourdes d'enfants ayant des poly-pathologies (déficience intellectuelle, déficience physique nécessitant fauteuil roulant, aide à l'alimentation, soins d'hygiène, habitat adapté, etc.) que l'on pourrait chiffrer à au moins plus du double que ce chiffre supra.

²⁹COFEMER, Médecine physique et de réadaptation : Epidémiologie du handicap, item 19.

Si l'espérance de vie moyenne d'un enfant pour lequel la pathologie reste stable sur le long terme, est arbitrairement de 50 ans, le coût pour les 700 enfants nés annuellement pour toute leur vie est d'environ 1,6 milliards d'euros ($700 * 50 * 45\,000$), grand minimum.

Or, on sait que le prix actuel du test d'ADNlc est de 390€. En 2016, 785 000 bébés sont nés en France³⁰. Rembourser le test pour chaque femme enceinte représenterait un coût de 306 Millions 150 mille euros (306 150 000€).

Donc, la prise en charge sur toute une vie, de personnes atteintes de maladies congénitales très graves coûte 5 fois plus cher que le prix annuel d'un dépistage systématisé à l'ensemble des femmes enceintes. Attention, il faut bien comprendre que le dépistage est à ce jour pris en charge par la seule branche maladie de la sécurité sociale, alors que les coûts ici évoqués sont ceux assumés par la totalité du système de solidarité nationale (caisse d'allocations familiales, département, branche maladie, agences régionales de santé etc.) Cependant, cela reste dans tous les cas des activités financées par la contribution des citoyens.

A ces dépenses il faut ajouter le coût indirect d'un "manque à gagner" pour l'Etat, généré par l'attribution d'une demi-part fiscale aux parents d'un enfant dont le handicap est supérieur à 80%. L'importance économique de ce coût est extrêmement difficile à cerner étant donné le nombre de facteur qui entre en compte dans ce calcul.

Même si ces chiffres doivent être pondérés par l'imprévisibilité du nombre exact de grossesses monofœtales par an, par la variabilité inter-pathologies en ce qui concerne à la fois, les coûts engendrés et l'espérance de vie. Le coût peut être bien plus élevé notamment dans les premières années de vie où beaucoup d'interventions médicales peuvent être nécessaires, et il peut être un peu moindre certaines années où la maladie est stable. Quoiqu'il en soit il s'agit d'appréhender l'idée selon laquelle la généralisation des tests n'est pas aberrante d'un point de vue purement économique.

En théorie la société pourrait donc avoir son mot à dire puisque c'est elle qui finance tout cela au titre de la solidarité nationale par l'intermédiaire de cotisations. Or si la société donnait réellement son avis sur la question, on s'exposerait à un risque majeur : l'eugénisme. La société française ne s'exprime pas en tant que groupe, mais elle s'exprime par l'intermédiaire

³⁰ Bilan démographique 2016, INSEE

des choix faits par l'ensemble de ses constituants.³¹ Or je ne suis pas sûre que l'on puisse considérer cela comme équivalent. En effet les désirs d'une société et ses calculs pour permettre la survie d'un groupe ne sont pas nécessairement le reflet des choix et de leurs enjeux, ni des volontés de chaque individualité qui compose le groupe.

« *Le tout est plus que la somme de ses parties.* » Grande maxime attribuée à plusieurs grands noms de la philosophie. C'est une vision également présente chez Durkheim qui conçoit la société comme une entité autonome qui agit différemment que les individualités qui la composent.³²

Pour finir, on peut aussi faire confiance à la société pour ne pas approuver massivement quelque chose de dangereux. 690 000 femmes enceintes/ 800 000 ont eu recours au dépistage par les marqueurs sériques en 2014 (cf. données Agences de Biomédecine en annexe 9). Que nous disent ces chiffres ? Cela témoigne de la volonté d'être tenues informées de toute pathologie qui pourrait atteindre leur futur enfant.

Nous avons donc montré en quoi généraliser les tests de dépistage relèvent d'une pratique éthiquement justifiée³³, en nous basant principalement sur l'analyse du test ADNlc. Nous sommes en mesure d'affirmer que la généralisation de ces pratiques permet, pour le soignant de respecter les principes éthiques de non-malfaisance, de justice et d'autonomie.

Or, il existe 4 principes éthiques fondamentaux suivant le principisme de BEAUCHAMP et CHILDRESS : bienfaisance, non-malfaisance, autonomie, et justice. La généralisation des tests de dépistages anténataux permet-elle la bienfaisance ?

Ces tests ont en effet des limites. La totalité du témoignage de Madame E. nous montre les conséquences parfois très graves, que peuvent avoir des tests faussement positifs.

Autre chose que nous voyons bien dans le témoignage de monsieur et madame B : « Au début de la grossesse, il n'y avait rien de particulier. Au 4-5^{ème} mois, on nous a d'abord dit que le bébé avait une **dilatation du rein**. [...] un **hydramnios**. [...] une **dilatation ventriculaire**.

³¹MATTEI JF. : Questions d'éthique biomédicale

³²HAXAIRE C. «Naissance de la sociologie.» 2016.

³³Ce que confirment les conclusions de l'avis n°120 du CCNE à ce sujet.

Finalement, les spécialistes nous ont dit qu'il était dans la fourchette haute en termes de taille ventriculaire, mais **sans signe de gravité et toutes les anomalies avaient un caractère « non alarmant »**. Il y a eu une amniocentèse mais elle n'a rien détecté de particulier, le caryotype était normal. ». D'abord le simple dépistage par la première échographie de début de grossesse n'a rien trouvé. En effet c'est une période où on ne voit pas grand-chose. Les tests ont donc un champ d'action limité. Ensuite, le diagnostic est venu dans un premier temps contredire le dépistage, puis finalement l'appuyer en affirmant aux parents que l'enfant n'avait pas d'atteintes significatives.

Pour madame C, la situation est relativement proche : « Au cours du suivi de grossesse, c'était un petit bébé mais il y en a d'autres. Rien de plus de particulier n'a été retrouvé à l'échographie. ».

Ainsi en l'état actuel des choses, le seul dépistage échographique tel qu'il est proposé ne permet pas de dépister toutes les pathologies y compris des syndromes générant de lourds handicaps.

Comment l'expliquer ? D'abord, dans ces deux situations, la plus grosse part du handicap est mentale et non physique. Or, l'échographie n'est en mesure de cerner que des anomalies de structures. Certaines peuvent être le signe indirect ou associé d'une anomalie de développement mental mais globalement il est très difficile de dépister les atteintes mentales. Cela le sera d'ailleurs encore longtemps. En effet en discutant avec un généticien de Brest, j'ai appris que de nombreuses recherches étaient en cours concernant l'association entre certains gènes et le retard mental. Pour le moment ces études sont assez peu fructueuses. Un nombre très grand de gènes se trouvent potentiellement impliqués et pour le moment aucune association statistiquement significative n'a pu être mise en évidence. Et aucune implication à l'échelle chromosomique n'a été nouvellement découverte. Ainsi nous ne sommes pas à l'aube de pouvoir dépister les anomalies développementales purement mentales chez les fœtus pour lesquels l'anomalie n'entre pas dans le cadre d'un syndrome quelconque. Ne sommes-nous donc pas en train de créer une dérive dangereuse ? Comment concevoir qu'une famille puisse se voir imposer une situation là où d'autres ont le choix ?

II. Les finalités de la médecine sont finalement déviées en utilisant un format généralisé d'une technique déjà éthiquement imparfaite. Les médecins vont au-delà de leur strict rôle en utilisant un test dont les implications dépassent la seule amélioration des pratiques. Quels risques et dangers éthiques cela implique-t-il ?

Et d'ailleurs, les personnes auxquelles on dépiste une pathologie sur le fœtus, sont-elles vraiment plus libres ? Quand la liberté de consentir les a menées à ne pas faire les tests c'est indiscutable. Quand elles ont librement décidé de faire le test, et qu'il s'avère positif et confirmé par un test de diagnostic, le choix qu'elles seront alors menées à faire ne les rends pas directement plus libres.

1) Fausse liberté et dépendance

Si on affirme que le fait d'avoir le choix est un moyen pour les personnes de s'accomplir, de décider de la vie qu'elles souhaitent mener sans être « forcées » par la vie d'élever un enfant gravement malade, on ne regarde que la fin. On occulte totalement les moyens.

Les moyens ne sont autres que les tests de dépistage ainsi que leurs résultats. On ne peut donc raisonnablement affirmer que le fait d'avoir le choix augmente la liberté des personnes sans admettre que cette liberté est intrinsèquement dépendante de la réalisation des tests.

Dès lors, il semblerait que les futurs parents aient, de manière plus ou moins consciente, chargés la médecine de garantir leur accès au bonheur, par la promesse d'enfants nés sans pathologie évidente. Si tant est que le bonheur soit réellement lié à l'absence de problèmes de santé graves.

Dépendance à l'équipe médicale aussi, si les parents émettent le souhait d'interrompre une grossesse. Prenons l'exemple d'un couple dont on a dépisté sur le fœtus une agénésie de l'avant-bras gauche à l'échographie des 22 SA, et que la demande est refusée par tel CPDPN. Comment se sentir libre dans de telles conditions ? Le bonheur est laissé à l'appréciation de l'équipe pluridisciplinaire qui statuera sur le caractère justifié ou pas d'une interruption médicale de grossesse dans telle situation. Or, pour en avoir formulé la demande, les couples ont réfléchi sur leur capacité/volonté à élever un enfant malade. Si la réponse est non, et que décision est prise de demander l'IMG, dans quelle situation se retrouvent-ils lorsque la

demande étant refusée, ils sont « contraints » par la nature puis par une décision médicale d'accueillir cet enfant. Dans de telles situations, les parents soit se résignent et « ça peut leur faire du bien d'être soutenus par l'avis d'une équipe médicale »³⁴, soit se mettent en quête d'un autre CPDPN de France qui pourra formuler un avis différent.

Une autre forme de dépendance peut être brièvement exposée. La dépendance pragmatique. Imaginons une femme dont l'autorisation d'IMG a été signée, et dont l'accouchement se déclencherait plus tôt que prévu. Il faut alors légalement que le geste fœticide soit réalisé en amont de l'expulsion. Or, les médecins en France sont autorisés à formuler une objection de conscience. En pratique, on sait que le geste d'injection du fœticide n'est pas facile à accepter pour tous les médecins. Si notre patiente engage son travail une nuit où le médecin qui est de garde n'accepte pas d'injecter le fœticide, que se passe-t-il ? Bien que rare, la situation mérite d'être envisagée et au mieux, anticipée.

On peut également se demander à qui profite une généralisation massive de nouveaux tests de dépistage ? Un chef de service de maternité apporte une réponse franche à cette question : « *le bénéfice n'est certainement pas pour le fœtus qui n'a aucun intérêt à être dépisté. Le fœtus n'a jamais intérêt à être dépisté avant la naissance : soit il n'est pas malade et il n'a pas intérêt à ce qu'on s'occupe de lui, soit on lui découvre des petites malformations, soit il a des malformations graves et il y a des chances qu'il soit éliminé. Ce sont les parents qui ont intérêt au dépistage prénatal* »³⁵

Bien sûr nous avons montré en quoi cette affirmation n'est plus totalement exacte aujourd'hui dans la première partie de ce mémoire, notamment de par le développement de la médecine in-utero. Mais cela invite tout de même à réfléchir.

Enfin, j'aimerais évoquer brièvement une limite majeure des tests actuels : on ne sait jamais ce que l'on va découvrir. Le test ADNlc est en mesure de découvrir d'autres anomalies chromosomiques que les seules trisomies, que ce soit pour la mère, ou pour le fœtus. Leurs implications cliniques sont réelles mais ne relèvent pas toujours de la particulière gravité. Elles sont dénommées « les découvertes fortuites ». Or, les parents ont la liberté de consentir

³⁴Annexe 7

³⁵ L'impact de « l'arrêt Perruche » sur les échographistes et les gynécologues obstétriciens, MOYSE, DIEDRICH 2005, page 96

à un test, pour la connaissance en principe d'une liste établie de pathologies. Cependant, il arrive que les généticiens soient mis dans une position délicate en découvrant des choses qu'ils ne cherchaient pas. Dès lors, il peut paraître déloyal de ne pas informer les parents ; l'information n'étant pas nécessairement évidente puisque les parents n'avaient pas en amont consentis à être renseignés sur l'existence d'une telle pathologie.

La difficulté de ces pathologies fortuitement découvertes, c'est qu'il n'y a pas de consensus sur le fait de savoir si elles relèvent de la particulière gravité. Et cela tient notamment du fait qu'elles ne s'expriment pas toujours avec la même virulence chez tous les patients. Citons notamment les syndromes de Klinefelter* et Turner*. L'étude de la grande variabilité des positions médicales sur la recevabilité de la demande d'IMG pour ces pathologies a fait l'objet d'une thèse.³⁶

Il faut savoir que les scientifiques cherchent actuellement une manière de restreindre les résultats rendus par le test aux seules pathologies recherchées.

Il n'est donc pas possible d'affirmer que grâce aux tests les futurs parents sont plus libres.

Et selon moi, il est encore moins vrai de dire "systématiser un nombre croissant de tests qui détectent de plus en plus de pathologies rend les parents plus libres". On risque, au contraire, de les enfermer dans une crainte omniprésente que le fœtus soit possiblement atteint d'une pathologie. Rendre cette éventualité plus "proches d'eux" en faisant les tests.

Néanmoins, au sein de la prise en charge et lors du process de dépistage qui la précède, les patients ont un espace de liberté chaque fois qu'ils sont appelés à faire un choix à travers leur consentement (cf. 4 : Le respect de l'autonomie des patients).

Or, la première condition à la formulation d'un consentement/non consentement, expression de leur liberté via leur autonomie décisionnelle est l'information.

2) Remise en cause de l'autonomie décisionnelle ?

La généralisation d'une pratique médicale est souvent synonyme d'acceptation donc de banalisation. Or, une pratique banalisée ne fait en général pas l'objet d'une information

³⁶ Thèse de Monika Hermann. Étude de la variabilité de la décision d'interruption médicale de grossesse en cas d'anomalie des gonosomes. Médecine humaine et pathologie. 2015. Chapitres 3.1.

préalable développée (par exemple on ne demande pas le consentement du patient pour lui faire une radiographie).

Aujourd'hui, très peu de médecins ou sages-femmes ne demandent de consentement à une femme avant de lui faire une échographie. Sa simple présence est comprise comme acceptation tacite d'un examen dont elle ne connaît pas toujours toutes les implications.

*“Au début [...] réservée à l'examen des situations pathologiques, l'échographie obstétricale est aujourd'hui largement diffusée et appliquée à la surveillance de toutes les grossesses. [...] En 1976, seulement 11% [...] ont eu au moins une échographie. [...] En 1995, plus de 90% des femmes enceintes ont eu plus de deux échographies, et seulement 1% n'en n'ont eu aucune.”*³⁷

Les chiffres parlent d'eux-mêmes, et peuvent être complétés par les chiffres les plus récents issus de l'enquête nationale périnatale 2016 : 99%³⁸ des femmes enceintes ont eu 3 échographies ou plus.

L'échographie est donc devenue systématique. Le consentement n'est plus recherché, et l'information donnée est restreinte ce qui ne le favorise pas.

Pour preuve, quand j'ai posé la question à des personnes de statuts très variés, la réponse a très souvent été : étant donné que la patiente faisait la démarche de prendre son rendez-vous échographique et de s'y rendre, elle donne en même temps son consentement pour que soit réalisée ladite échographie. Quelles implications cela peut-il avoir ?

Puisqu'il n'y a pas de raison que la patiente n'y consente pas, il n'y a pas d'avantage de raison de lui donner une information complète sur ce en quoi consiste l'échographie, ce que l'on y cherche, ce que l'on est susceptible d'y trouver ; à moins qu'elle ne le demande d'elle-même.

Un autre exemple : basé sur l'expérience de madame E autour de la réalisation du test combiné pour le dépistage de la trisomie 21. « *Aucune information particulière ne m'a été donnée sur ce test ni pour cette grossesse, ni pour la précédente. On ne m'a pas demandé si j'étais d'accord, ce test faisait partie des tests faits de manière systématique à toutes les femmes enceintes* »

J'en viens donc à craindre que le consentement n'est plus une manière de rechercher l'avis du patient mais est devenu une simple formalité administrative pour se dédouaner en cas de

³⁷ Le fœtus et son image, SARRAMON, GRANDJEAN

³⁸ Ainsi répartis : 0 échographie : 0,1%, 1 ou 2 : 0,9%, et, 3 : 24,3% + 4 ou 5 : 38,8% + 6 ou plus : 35,9%

poursuite judiciaire.

La question de l'information a à ce jour été beaucoup étudiée car il est admis qu'elle est la condition *sine qua none* d'un consentement libre et éclairé³⁹. Cette obligation à la fois légale et déontologique comporte une mention particulière pour l'information dans le cadre des pratiques obstétricales inscrites à l'article R2131-2 du CSP : *Sauf opposition de la femme enceinte, celle-ci reçoit une information claire, adaptée à sa situation personnelle, qui porte sur les objectifs des examens, les résultats susceptibles d'être obtenus, leurs modalités, leurs éventuelles contraintes, risques, limites et leur caractère non obligatoire. Le médecin délivre également une information portant sur les caractéristiques de l'affection recherchée, les moyens de la détecter, les possibilités de médecine fœtale et, le cas échéant, de traitement ou de prise en charge à partir de la naissance. Le médecin propose de mettre à disposition de la femme enceinte la liste d'associations mentionnée au III de l'article L. 2131-1.*

Pour étudier la question de l'information je me baserai sur trois outils, en plus de mes entretiens :

- le mémoire de fin d'étude de Marion Gilbert, sage-femme diplômée en 2016⁴⁰
- l'analyse de Romain Favre de l'étude randomisée "A measure of informed choice" de Marteau, Dormandy, Michie et al.
- Ma discussion avec une sage-femme pratiquant des échographies de dépistage et travaillant aussi pour un CPDPN.

Au cours de ma rencontre avec une sage-femme travaillant en CPDPN, j'ai eu la confirmation d'une crainte personnelle : il n'est pas rare que les femmes enceintes, n'aient pas de réelle idée ni sur ce qu'est un dépistage, ni sur les pathologies dépistées. Par chance pour les patients qu'elle rencontre, la sage-femme m'a expliqué qu'elle prenait le temps avant de faire une annonce ou de proposer un test diagnostic, à l'issue d'un test de dépistage positif, de demander à la patiente si « elle savait ce qu'était un bébé trisomique ? » -puisque c'est la pathologie qu'elle rencontre le plus souvent.

A cette question il n'était pas rare que des personnes lui répondent « non pas vraiment, on ne

³⁹ Art R.4127-35 du code de la santé publique et Art 35 du code de la déontologie.

⁴⁰ GILBERT, Marion. «Compréhension du dépistage de la trisomie 21 par les femmes enceintes.» M émoire de fin d'étude, Lyon, 2016.

s'est jamais imaginé pouvoir être dans cette situation, ce n'est pas une question que l'on s'est posée. »⁴¹. Suite à la discussion où la sage-femme prenait le temps d'expliquer en quoi consistait cette pathologie, quelques-unes d'entre elles finissaient par dire que de toute façon ça ne servait pas à grand-chose de faire les tests puisque ça ne changerait pour elles, rien quant au fait de poursuivre la grossesse.

On voit dans cette situation une lacune potentielle du système, une brèche qui risquerait de se voir agrandie par une généralisation massive des tests. Certaines femmes, non informées, « subissent » un dépistage sans trop être conscientes des réels tenants et aboutissants de ce qui est en train de se passer. La tendance à la généralisation des tests prénataux et la « banalisation » de leur réalisation pourrait s'accompagner d'une diminution de l'information. Or celle-ci n'est à ce jour déjà pas optimale.

Cette observation à l'échelle locale est doublement confirmée. D'abord, par l'étude menée par T-M. MARTEAU⁴², qui avait pour objectif de déterminer le niveau d'information des médecins et des patientes sur l'échographie du premier trimestre et la mesure de la clarté nucale. Cette large étude, étudiait une population composée de 272 médecins et de leurs patientes (339 au total).

Du côté des médecins, l'étude a montré que 6,9 % des médecins ne donnent aucune explication préalable avant la pratique de l'échographie précoce. 33,7% la considèrent obligatoire. Et ce sont essentiellement des généralistes avec une différence significative par rapport aux spécialistes.

L'étude a permis d'isoler trois facteurs qui influencent de manière indépendante la position du médecin, qui jouera sur la possibilité pour la patiente d'exprimer de manière autonome son consentement : la qualité de l'entretien préalable, le fait d'être spécialiste, et le lieu d'exercice (ville de grande taille).

L'étude a également permis de montrer deux positions possibles pour le médecin face à sa patiente : **autonomiste** (81,2 % des médecins) et **automatiste et dirigiste** (18,8%).

Du côté des patientes, grâce à l'analyse des données d'un questionnaire, les chercheurs ont pu

⁴¹ Cette observation est confirmée par l'étude de Marion Gilbert : 35 % des femmes interrogées, chronologiquement après leur test de dépistage n'ont « aucune notion » sur la trisomie 21.

⁴² A measure of informed choice, 2001 TM Marteau et al, traduite et interprétée par Romain FAVRE, in Le droit aux soins en médecine prénatale.

montrer que 69,4% des patientes sont favorables à l'échographie, mais n'ont en réalité pas un niveau de connaissance adéquat, 6,2% des femmes y sont clairement défavorables. Ainsi, seules 24,2% des patientes sont réellement consentantes à l'échographie précoce. Les chercheurs montrent donc que 76 % des patientes acceptent ce test de manière aveugle.

A ces données il faut ajouter que 82 % des patientes pensent que l'échographie est obligatoire. Pour beaucoup, la légitimité de l'échographie est le désir de connaître le sexe.

Deux autres conclusions ont été tirées par une lecture globale de l'étude :

Le niveau de connaissance des médecins influe directement sur celui de leurs patientes avec $p < 0,02$ ainsi que l'attitude du médecin (pour/contre) face au test, avec un taux de signification $p < 0,01$.

Voici la conclusion de l'étude :

« Nous avons confirmé l'hypothèse de départ. Le niveau de connaissance des médecins n'est pas bon, en ce qui concerne l'échographie du premier trimestre et que, de ce fait la diffusion de l'information auprès des patients, base du consentement, est à parfaire. Les médecins sont dans l'ensemble très favorables à ce dépistage, ce qui induit des acceptations par les patients ce que l'on peut qualifier « d'aveugle ». [...] Le taux de consentement valide et légitime des patientes est faible en particulier pour le dépistage par l'échographie du premier trimestre. Il est ainsi évident que de nombreux facteurs sociétaux et médicaux viennent obérer l'autonomie des patientes et les possibilités d'exercer un réel libre choix. »

Une première lecture des résultats de cette étude me pousse à me demander, où est l'information et quelle en est le contenu quand plus de 8 femmes sur 10 pensent qu'un examen courant est en fait obligatoire ? Du reste, l'étude parle d'elle-même au travers de sa conclusion et invite les médecins à une introspection quant à leurs connaissances de la loi, de leurs pratiques, et quant à leur manière de formuler l'information.

Dans le mémoire de fin d'étude de Marion Gilbert dont l'objectif était de « décrire le niveau de connaissance et de compréhension des femmes enceintes de la région lyonnaise sur le dépistage de la trisomie 21⁴³ » j'ai pu trouver d'autres informations intéressantes :

Cette étude met en évidence que le niveau de connaissance des femmes enceintes dépend de leur âge, avec une augmentation significative au-delà de l'âge de 30 ans, ainsi que de leur niveau d'étude. En outre, avant la grossesse, 12% des femmes interrogées ne connaissaient

⁴³Dépistage combiné à l'époque où l'étude a été menée

pas l'existence du test. Ceci montre l'importance majeure d'informer les femmes avant la pratique de la première échographie. Si l'on considère que plus d'une femme sur 10 ne sait pas que le test existe avant d'être enceinte, et que la perception de l'information donnée n'est pas non plus optimale puisque dans cette étude, elles ne sont que 9% à avoir trouvé les informations très claires (vs 15% : compliquées ou très compliquées), et près d'un tiers des interrogées ont trouvé le temps consacré à l'information trop court.

Dans cette étude seules 56% font le dépistage en toute connaissance de cause, c'est-à-dire en ayant réfléchi au choix qu'elles feraient si l'enfant était porteur de la pathologie.

Notons tout d'abord que ces résultats sont bien plus encourageants que dans l'étude de TM Marteau (24%), même s'ils ne sont pas tout à fait comparables puisqu'ils n'observaient pas exactement la même chose. A cela, il faut ajouter que l'analyse de Marion Gilbert porte uniquement sur le dépistage de la trisomie 21, alors que celle de Marteau porte sur l'échographie précoce. Enfin, parce que l'étude est faite plus de 15 ans plus tard et les connaissances du public se sont probablement améliorées.

Quoiqu'il en soit la conclusion pratique à tirer de ces deux données -certes pas tout à fait identiques mais semblables par le caractère insatisfaisant de ce qu'elles reflètent- c'est que

nous ne pouvons pas nous permettre d'être approximatifs dans l'importance consacrée à l'information en amont, pour assurer la qualité du consentement aux tests de dépistages.

Par ailleurs, outre le travail réalisé en amont des tests, M. Gilbert a montré que les résultats de ces tests pouvaient être annoncés de manière très hétérogène. Si 49% se faisaient au cours d'une consultation dédiée, 8% des femmes enceintes ont reçu un simple appel de la secrétaire, et 28, 4% ont reçu le résultat par courrier. De manière plus générale, 1/3 des annonces de résultats dans le cadre de cette étude, ne répondait pas « aux obligations de l'arrêté du 11 février 1999 fixant la nomenclature des actes de biologie médicale, puisqu'il stipule que le professionnel prescripteur doit rendre lui-même les résultats à sa patiente et les lui expliquer ». C'est un point de l'étude qu'on peut mettre en commun avec le témoignage de Madame E. dont le résultat d'un test dont on ne lui avait pas explicitement dit qu'il était réalisé, lui a été annoncé : par la secrétaire, par téléphone, sur son lieu de travail.

A cela, s'ajoute dans l'étude que 40% des femmes ne comprennent pas ce qu'impliquent les résultats du test.

Enfin il existe une réelle méconnaissance autour des pratiques anténatales. 7% des femmes ayant accepté le test de dépistage pensaient qu'il était obligatoire. Seulement une petite majorité des femmes interrogées (53%) savaient que l'amniocentèse n'est pas obligatoire quand un risque élevé de trisomie 21 est mis en évidence. Elles sont précisément 21%, soit environ 1/5 à penser au contraire, que c'est une obligation. Dans un tel contexte de faibles connaissances chez des femmes, en principe informées étant donné leur terme (au minimum 4^{ème} mois de grossesse), on peut émettre l'hypothèse que certains médecins persuadés que les tests sont positifs et sans dangers, poussent à y recourir, sans informer les femmes enceintes. C'est une tendance qui risque de s'accroître avec le caractère non dangereux, de plus en plus pratiqué et finalement banal d'un test possible par une simple prise de sang. J'ai choisi cette étude pour son caractère large : 200 questionnaires ont été exploités, et l'étude a été menée sur 3 centres hospitaliers différents, ce qui la rend représentative d'une population générale et limite les biais. Et pour sa validité temporelle, puisqu'elle a été menée en 2015.

Ainsi donc les femmes rencontrant cette sage-femme du CPDPN avec qui j'ai échangé, ont eu la « chance » de pouvoir être informées. Mais cette professionnelle ne m'a pas caché que bien sûr la discussion qu'elle pouvait avoir avec les couples ou les femmes avant même la pratique de la première échographie du premier trimestre était limitée par le temps. On voit ici deux dangers.

Le premier est montré largement par l'expérience de cette sage-femme et confirmé par la première étude : la qualité de l'information dépend immanquablement de la personne qui la prodigue. Elle ne sera donc pas la même pour toutes les femmes enceintes de France. C'est un « problème » qui perdurera tant que les soignants seront des humains. D'un côté une même information objective ne sera jamais délivrée de la même façon par deux médecins différents (et d'ailleurs pas perçue, comprise ni assimilée de la même façon par deux couples différents). D'un autre côté, entre deux praticiens, il n'y a pas toujours le même niveau de connaissances objectives. Il faut tâcher d'y remédier car il n'est pas éthiquement acceptable que deux professionnels pratiquant le même acte n'aient pas les mêmes connaissances.

Or, une chose m'a frappée au cours de mes entretiens, c'est que la parole médicale est le plus souvent perçue comme une référence par les futurs parents. Il ne faut donc pas négliger son

importance. C'est un fait, que j'ai pu constater pendant mes discussions, le médecin est toujours un repère. Il a donc une responsabilité par son discours, en plus de celle qui entoure ses actes. Ce qu'il va dire, expliquer et annoncer et les émotions, qu'il laissera paraître sur le plan verbal et non verbal auront une grande répercussion sur les parents.

L'information qu'il donne se doit donc d'être objective. Le médecin ne peut en aucun cas risquer d'interférer avec la décision du couple, pour un choix qui quel qu'il soit, changera profondément la vie des personnes qui seront amenées à le formuler.

Ensuite, indépendamment de la bonne volonté du praticien, la qualité de l'information et l'espace de discussion offert aux couples sont limités par le temps. C'est là le second danger, et d'ores et déjà, une des limites majeures dans les pratiques telles qu'elles sont actuellement. Dans l'étude lyonnaise, 19% des femmes ayant répondu au questionnaire ont affirmé ne pas avoir pu poser toutes les questions qu'elles souhaitaient. Or, comme nous l'avons déjà évoqué, la médecine est une institution, et le temps se doit d'être limité afin que le nombre de consultations et d'actes quotidiens permette des recettes suffisantes et ce pour le secteur privé comme pour le secteur public. Malheureusement, même si des efforts sont envisageables en la matière, dans le contexte économique français actuel, je ne pense pas qu'il soit concevable de doubler le temps de consultation prévu pour une première échographie.

Une solution et qui tend à se développer dans les pratiques actuelles est de proposer un entretien prénatal précoce⁴⁴, autour de la 8^{ème} semaine d'aménorrhée, entièrement dédié à l'information. Ce qui laisse quelques semaines au couple pour intérioriser les informations, faire un choix quant à la volonté de recourir ou non à tel test, et anticiper une éventuelle conduite à tenir en fonction des résultats desdits tests.

Donc, le consentement peut être altéré, d'une part par une information moindre voire nulle envers des patientes qui n'ont pas toujours beaucoup de connaissances sur le sujet.

Mais également, par une information faussée par un manque de connaissances et

⁴⁴ L'EPP : entretien prénatal précoce est une pratique qui tend à se développer mais qui reste peu sollicitée par les femmes enceintes : seules 28,5% y ont recouru en 2016 (Enquête nationale périnatale). Il peut en réalité être réalisé à tout moment de la grossesse et est l'occasion pour les couples de discuter avec les professionnels de santé de leur situation par rapport à la grossesse, d'apporter un soutien adapté à chaque situation, d'envisager les conditions souhaitées pour l'accouchement, etc.

d'éventuelles fausses croyances des médecins notamment quant à la pseudo-obligation légale de pratiquer les échographies systématiques. Que j'appellerai les anomalies du « contenu »

De plus, l'information peut être donnée avec un manque plus ou moins franc de neutralité. Ceci correspond à des anomalies du « contenant », c'est un défaut de « position » du médecin qui influence la manière dont est donnée l'information.

Enfin, outre l'influence sur le consentement, la généralisation avec la réduction du temps de dialogue qu'elle apporte, risque d'accentuer un effet déjà présent du point de vue de certaines femmes enceintes : le manque d'accompagnement psychologique.

En effet, en témoignent les entretiens que j'ai pu mener, les aspects psychologiques, la prise en charge humaine, sont ressentis de manière très inégale suivant les patientes.

Madame A nous signale avoir été très déstabilisée par des annonces successives d'anomalies fœtales, qui ne s'avéraient finalement plus exactes à la consultation suivante : *« Je lui ai demandé s'il n'en disait pas trop ? S'il faisait cela pour se protéger ? Moi je pense quand même que quand on vit ça, le médecin ne peut pas annoncer un diagnostic comme ça à la volée, car ça peut être dévastateur. Des fois je me demande si toute vérité est bonne à dire surtout si on fait le choix de garder l'enfant ? »*

Ainsi, le manque de soutien ressenti peut tenir à l'absence d'un suivi psychologique, ce fut le cas pour Madame E, mais également au manque de tact de certaines situations, comme l'annonce faite par la secrétaire à Madame E, ou la situation géographique du service de CPDPN de Madame A : *« à chaque fois je croisais des femmes qui sortaient pleines de joies de leur échographie qui s'était bien passée. Finalement tout cela se passe au même endroit sauf qu'elles s'arrêtaient au début du couloir et que moi je vais jusqu'au fond. »* . Elle ajoute avoir le « ressenti d'être un numéro », et pourtant celle-ci n'a pas souhaité contacter la psychologue associée au service car elle explique : *« ma seule thérapie pour le moment ça a été d'être en adéquation avec ma décision. »* Ainsi, la sensation de ne pas être correctement accompagnée ne relève pas nécessairement d'une lacune au niveau d'un suivi psychologique (à condition d'abord qu'il soit proposé) mais est parfois plus insidieuse.

Bien sûr cela n'est pas le cas pour toutes les patientes, Madame D semble extrêmement satisfaite du soutien majeur qu'elle a pu recevoir de son obstétricien.

Je souhaiterais toutefois pointer une remarque personnelle. Je trouve paradoxale la non-obligation de consulter le psychologue, voire le fait de ne pas le proposer dans certains hôpitaux, mise à côté du fait qu'avant une procédure d'aide médicale à la procréation une consultation avec un psychiatre est vivement conseillée. A mon sens les implications psychologiques sont au moins aussi fortes dans les deux situations.

Pourtant, la généralisation des tests, en augmentant le nombre de personnes qui en font l'objet, va de facto augmenter le nombre absolu d'annonce de dépistage positifs en l'absence de problème objectif (faux positifs) et ce, même si les performances des tests sont très bonnes. On aura donc plus de femmes se retrouvant dans la situation de Madame E. On voit les conséquences que cela peut avoir sur la grossesse, et les liens futurs entre l'enfant et sa mère. Il s'agit de ne pas oublier cet aspect qui est un « effet secondaire » qui peut être limité en quantité mais jamais réduit à néant, et qui même s'il concerne peu de monde n'est pas moins dévastateur pour les personnes concernées.

Indépendamment du consentement des parents, il est une question qu'il ne faudrait pas omettre d'aborder. Pourquoi fait-on cela ? Nous avons donné des pistes de réponses dans la première partie, en soulignant les finalités thérapeutiques et préventives des tests de dépistages avec une sécurisation de la grossesse d'un point de vue organique maternel. A cela s'ajoute la possibilité offerte aux couples et aux femmes enceintes d'une plus grande liberté de choix.

Nonobstant la justification de ces finalités, les tests sont aujourd'hui un facteur de mutation des rôles du médecin, et par conséquent, reposent la question des vraies finalités visées par les tests.

3) Mutations des rôles du médecin et dépassement des finalités de la médecine

Tout d'abord, pour les patients qui, à ce jour décident de recourir aux tests en l'absence d'indications médicales : que ce soit la demande d'une échographie supplémentaire ou encore la demande d'un ADNlc quand le dépistage combiné rend un ratio de risque inférieur à 1/1000.

Dans la première situation, un médecin conciliant permettra que l'échographie, certes moins longue que les échographies trimestrielles soit également prise en charge par la sécurité sociale. Pour la seconde situation, aucun remboursement n'est possible.

Dans tous les cas, des praticiens sont mandatés à la demande d'un couple, pour mener des investigations qu'ils n'auraient, d'eux-mêmes, pas décidé au regard des recommandations de bonnes pratiques actuelles des sociétés savantes.

Mais tout comme n'importe quelle personne peut entrer dans un laboratoire d'analyse biologique médicale librement et en l'absence de toute indication médicale (symbolisée par l'ordonnance) demander de se faire doser la vitamine D par exemple, il est possible de demander l'analyse de l'ADN libre circulant, y compris à l'hôpital.

Ainsi le médecin et les ressources médicales analytiques sont utilisés par des personnes pour lesquelles cela paraît moins justifié. Les professionnels de santé deviennent par là des prestataires de services, accessibles sur demande pour les patients solvables. Il y a un demandeur : le couple ou la femme enceinte, et un prestataire, qui réalise le test parce que les parents le souhaitent. La prestation étant rémunérée, il s'agit d'une consommation comme une autre. Il y a une offre et une demande.

Parfois, au moment de présenter les tests, le médecin peut ne mettre en avant que les avantages du test en lui-même ou du test vis-à-vis des stratégies de dépistages déjà existantes.

« Pour le DPNI c'est vrai que par moments l'argument pour dire que le test n'est pas invasif revenait beaucoup pour rassurer et motiver les patientes. » Annexe 9.

Il prend alors franchement la position d'un commercial qui « vend » un peu trop son test. Et c'est ainsi que, absorbé par les bienfaits de ses outils de dépistages, le médecin peut ne plus prendre en compte l'avis de la femme enceinte, et laisser de côté la partie information et obtention du consentement.

Lorsqu'à l'issue des tests, le couple exprime une demande d'IMG, commence une procédure très encadrée sur le plan légal (dont parle Mme D). C'est à un groupe de médecins qu'il revient d'accepter ou de refuser cette demande, sur la base de données issues des tests, au regard des textes de lois. C'est une pratique semblable à de nombreuses autres réunions de

concertation pluridisciplinaire et qui fait partie de l'action médicale en tant que profession en mesure de prendre des décisions, y compris sur des situations qui peuvent, d'extérieur sembler relever de l'indécidable. Si les médecins accordent l'IMG, ce sont alors une partie d'entre eux, ou à défaut leurs collègues qui pratiqueront cet acte (dont les modalités sont détaillées dans l'annexe 7 : entretien avec Dr A.)

Il s'agit donc d'utiliser des techniques, des instruments et des lieux (bloc opératoire, chambre d'hôpital), où habituellement toutes les forces se concentrent pour faire triompher la vie, mais cette fois en vue de provoquer la mort.

La mort, d'un point de vue purement biologique est définie comme un : « arrêt complet, définitif c'est-à-dire irréversible des fonctions vitales, [...] la perte de la cohérence fonctionnelle étant suivie de l'abolition progressive des unités tissulaires et cellulaires. »⁴⁵.

Ainsi, et même si on ne considère pas l'embryon, ni le fœtus comme une personne, étant donné qu'il peut au minimum être considéré comme un amas de cellules, l'IMG est une façon de provoquer sa mort. Et ce, quel que soit son stade de développement, quelle que soit la limite choisie entre embryon et fœtus, quelle que soit la définition du début de la personne humaine. Il sera toujours, au minimum, un ensemble cellulaire.

Or aucun médecin ne peut répondre par l'affirmative quand on lui pose la question de savoir s'il est de l'ordre du rôle du médecin de provoquer la mort.

La limite est en effet très mince entre les diverses finalités évoquées, il n'en est pas moins que en vue de permettre de l'autonomie, éviter des souffrances et respecter la liberté d'un choix, on provoque la mort. Peut-on vraiment dire, et penser, que la fin justifie les moyens ? Même si elle les justifiait, elle ne les annule pas.

Il faut bien garder cela en tête y compris pour les praticiens qui réalisent des IMG, mais surtout bien sûr pour les médecins qui prononcent leur accord.

4) Institution juste ?

Enfin, comme je l'ai expliqué en première partie, la médecine est une institution avec des

⁴⁵Définition biologique de la mort. In Que sais -je ? La mort Louis -Vincent THOMAS, 2003

rouages économiques complexes. En France, les actes considérés comme médicalement justifiés font l'objet d'un remboursement afin d'en garantir un accès égal pour chacun des citoyens. Ce qui entre dans l'arsenal des actes et thérapeutiques remboursées fait au préalable l'objet d'une étude approfondie. Ce faisant, un médicament ou une technique qui auraient avec le temps montré trop peu de bénéfices, voire des risques, sont dé-remboursés.

Ainsi, on peut affirmer que ce qui est remboursé par la sécurité sociale est ce qui est : justifié médicalement, éthiquement acceptable et économiquement tolérable. Clairement le remboursement envoie à la société l'image d'une acceptation par le corps médical. Or nous l'avons déjà évoqué, l'avis du médecin compte pour beaucoup et fait souvent référence.

En généralisant les tests, nous pouvons raisonnablement nous attendre à une diminution du nombre d'enfants nés vivants avec une pathologie d'une particulière gravité. La diminution du public concerné et le coût des tests proposés à toutes les femmes enceintes, inviteront à déplacer les budgets, d'un pôle qui concernent moins de personnes qui individuellement sont pourvoyeurs de grosses dépenses, à un pôle qui concerne autour de 750 000 personnes chaque année.

Cela renverra alors une image de moindre acceptation par la sécurité sociale, donc l'ensemble des raisons pour lesquelles les salariés et leur employeur acceptent de cotiser chaque mois respectivement 0,75% et 12,8% de leur salaire.⁴⁶

Ainsi : si quelqu'un gagne en brut 3000€ par mois⁴⁷, il doit s'acquitter d'une cotisation de 24€ et son employeur de 384€. A la fin de l'année cela représente pour le premier : 288 € et pour le second : 4608€, ces sommes ne sont donc pas négligeables.

Il ne paraîtra pas nécessairement justifié de soulever des budgets pour innover et investir pour des personnes si peu nombreuses.

Pire, avec des tests de plus en plus puissants, qui dépisteront un nombre croissant des pathologies, et puisque la société rembourse le choix donné aux parents, on pourrait, à l'extrême en arriver à une injonction, faite aux parents qui décident de poursuivre la grossesse, à prendre en charge elles-mêmes les dépenses liées à leur enfant, qui aurait pu ne pas naître. D'aucun ne rétorqueront que c'est une affirmation bien osée et que cela semble

⁴⁶ Chiffres 2013 Libération http://www.liberation.fr/futurs/2013/08/29/connaissez-vous-votre-bulletin-de-paie_927982

⁴⁷ Salaire brut mensuel moyen 2013 dans le secteur privé et public arrondi à la supérieure. INSEE

peu probable dans notre pays. Certes mais, Hans Jonas nous invite à anticiper car « *seule la prévision de la déformation de l'homme nous fournit le concept de l'homme qui permet de nous en prémunir* ». Ainsi je considère légitime de chercher à pointer toutes les évolutions possibles d'un usage systématisé des tests de dépistage.

D'ores et déjà, les questions économiques de la prise en charge du coût généré par le handicap existent. Mes conversations avec les familles concernées m'ont amenée à découvrir une réalité dont on entend peu parler lorsque l'on n'est pas concerné : les conditions d'accueil dans la société des enfants en situation de handicap ne sont pas optimales. Le manque de place dans les institutions d'éducation spécialisées en est un exemple criant. Paradoxe d'une situation qui est source de coûts très importants pour la société mais où le reste à charge pour les parents l'est aussi, devant la prise en charge non totale d'un certain nombre de dispositifs et matériels médicaux. En témoignent le nombre croissant de crowdfunding (financements participatifs) organisés sur internet : "Un fauteuil pour...".

La difficulté de trouver une place en institution ou maison d'accueil pour les adultes cette fois, (évoquées en I.6)) peut-être à l'origine de situations extrêmement complexes. Il y a notamment la nécessité pour les parents de trouver un tiers pour prendre en charge la gestion de cet enfant, devenu adulte, lorsqu'ils décéderont.

Poursuivons notre réflexion sur l'offre et la demande... Il serait encore plus précis de dire : il y a une offre **donc** il y a une demande.

Certes, l'amélioration des tests et leur plus grande accessibilité répond à l'exigence d'amélioration des outils de la pratique médicale, mais personne n'a, à ma connaissance, fait de lobbying pour que de tels tests soient conçus. Ils sont proposés parce que les chercheurs ont développé une technique innovante. Puis ils sont accueillis, par la communauté obstétricale, évalués, prescrits et réalisés.

Aussi trivialement économique que paraisse la formule, elle reflète tout de même bien la réalité. Aujourd'hui c'est essentiellement la technique qui limite notre pratique. Les seules choses qui ne sont pas possibles ni envisageables actuellement en médecine (mis à part le clonage) le sont à cause d'une limite technique.

Cela pose deux questions : d'abord si notre seule limite est technique, comment s'assurer de

conserver une éthique pratique.

La seconde question est celle de baser une pratique essentiellement autour de la technologie entendue dans le sens d'une « technique intégrant un haut niveau de savoir »⁴⁸ avec tous les risques qui peuvent être liés. En effet, aucune technique n'est parfaite.

L'échographie par exemple, est une pratique qui lorsqu'elle est maîtrisée par l'opérateur peut s'avérer très utile, d'autant qu'elle est facile d'accès. Il n'en est pas moins qu'elle admet des limites :

« Les images obtenues [...] sont des constructions et non des photographies, peuvent être modifiées par de multiples réglages des paramètres électroniques de l'échographe. [...] Au cours de l'examen, de multiples plans de coupe sont réalisés et l'échographiste doit rassembler les différentes pièces de l'immense puzzle que constituent les images obtenues pour apprécier l'état du fœtus et de son environnement. [...] L'interprétation des images –et le diagnostic de normalité ou d'anormalité qui en résulte- se construit mentalement, au fur et à mesure des différentes coupes- »⁴⁹

Pour cet examen donc, nous utilisons un outil qui multiplie les intermédiaires entre l'organe et le résultat : Le fœtus d'abord, et par extension ses organes, sont perçus à travers le liquide amniotique, puis l'utérus, les plans qui constituent la peau de la femme, le gel, la sonde, la construction d'une image, la retranscription sur l'écran en fonction du filtre choisi, l'œil de l'échographiste et enfin, son interprétation.

Il devient donc évident qu'en acceptant de telles pratiques de dépistage, on accepte la non-certitude à 100 %. Elle n'est, humainement pas concevable, et techniquement aujourd'hui impossible. Et malgré l'évidence de certaines atteintes comme les agénésies d'organe, et la répétition de l'échographie, cette fois à visée diagnostic en cas de doute, la décision du CPDPN doit toujours se faire sur la base d'un «reflet échographique» de la réalité.

5) Eugénisme. Négatif, libéral ou de précaution

Nous avons au préalable développé l'idée selon laquelle, le médecin par la non-pratique des tests à toute femme enceinte pouvait se mettre dans une position de non-assistance envers une personne en danger. Ne peut-il pas s'y retrouver également quand, le dépistage étant fait, il y a découverte d'une pathologie d'une particulière gravité ? Ne peut-il pas être dans une

⁴⁸David Jousset, Définition technologie, in « Technologies médicales, biotechnologies : enjeux éthiques de la technique » 2017

⁴⁹Le fœtus et son image SARRAMON, GRANDJEAN.

position de non-assistance envers une personne en voie d'être objet d'intervention visant l'arrêt de la vie ?

A en juger par les usages associés aux tests de dépistages innovants et généralisés, il n'est plus possible d'y voir seulement l'eupraxis qu'ils permettent. Ils ne se limitent pas à un perfectionnisme concernant l'amélioration d'une technique médicale, mais rendent possible le perfectionnement. Celui de l'espèce humaine dont on diminue la quantité de personnes atteintes de pathologies graves congénitales. Pour reprendre les termes explicites de Catherine Draperi, les tests permettent « *la modification de l'horizon des possibilités initiales* ». Les possibilités initiales étant : un homme et une femme sont en mesure d'engendrer, en l'absence de toute intervention extérieure, un conceptus, qui au terme d'un développement intra-utérin, naîtra et grandira aussi longtemps que ses prédispositions initiales le lui permettront, dans un environnement donné. Nous modifions les possibilités initiales quand on propose à une femme enceinte un regard médical screenant⁵⁰ toutes les pathologies détectables avant la naissance, dans l'objectif de lui offrir le choix sur l'état de santé de l'enfant qu'elle souhaite accueillir. Nous en modifions l'horizon quand nous organisons le parcours de soin obstétrical de telle sorte que ces tests soient systématiques et implicitement intégrés dans les consciences collectives. Dès lors il s'agit, suivant le raisonnement de Draperi, d'un eugénisme. Avec pour conséquence principale, le refus de l'imprévisibilité de la vie.

S'il persiste encore du scepticisme quant au fait de rapprocher une pratique généralisée du dépistage anténatal de l'eugénisme, tentons d'approcher le sujet par un autre angle. Comme je l'ai démontré plus haut, que le fœtus soit considéré comme une personne entendue dans le même sens que vous et moi, ou bien comme le plus primaire des amas cellulaires, l'IMG est un acte qui provoque sa mort. S'autoriser à provoquer médicalement, exceptionnellement, la mort au titre que le fœtus est malade, c'est rendre la mort justifiée parce qu'on est malade. Enfin plus exactement, c'est accepter légalement qu'un agent externe, sous couvert de ses compétences médicales, rende légitime le souhait des parents de ne pas poursuivre le développement du fœtus au sein de la mère. Parce que ce fœtus est atteint d'une pathologie d'une particulière gravité. Une première hypothèse est possible, celle de considérer l'acte « *un peu comme une euthanasie*. » (Madame D). Cette conception revient à la mère et peut tout à fait

⁵⁰de screening : terme médical anglais signifiant dépister.

s'envisager puisqu'elle explique l'entendre dans le sens où elle « délivre [son enfant] d'une souffrance ». Cette idée se conçoit d'autant plus si la patiente considère le fœtus comme un prolongement d'elle-même (physiquement et psychologiquement). Il appartient aux seuls parents d'exprimer leur expérience en ces mots et nul ne peut en juger ni même le remettre en question.

Nonobstant, les soignants eux, ne peuvent s'autoriser à nommer leur geste ainsi. Même en dehors de toute considération légale (puisque l'euthanasie est interdite en France), sur un plan strictement médical, lorsqu'une personne adulte émet le souhait de voir ses soins vitaux interrompus dans le but que sa vie cesse, c'est en général après avoir longuement pesé le pour et le contre (à condition d'autonomie décisionnelle suffisante). Un fœtus ne pèse pas le pour ni le contre. Un fœtus, si tant est qu'il ait conscience de lui avant sa naissance ne peut en tout cas probablement pas avoir conscience d'être altéré, étant seul et isolé de tout moyen de se comparer à autrui. Peut-être aura-t-il perçu l'agitation autour de ses parents tout au plus. Mais il ne sera en aucune mesure capable d'émettre un avis sur la question. D'ailleurs personne ne le lui demandera. C'est à ses parents que revient cette tâche, épaulés par l'équipe médicale. Or si l'euthanasie n'émane pas d'une demande directe du sujet souffrant, alors nous soignants, ne pouvons la nommer ainsi.

Dès lors, comment ne pas voir le conflit d'intérêt lorsqu'une décision doit être prise par d'autres sujets que celui à qui s'appliquera la décision ? Peut-être le père ne s'imagine pas pouvoir vivre lui-même sans un rein, par exemple ? Peut-être la mère se trouverait monstrueuse d'infliger à son enfant l'obligation dès sa naissance de subir des dialyses permanentes en l'attente d'une transplantation, qui lorsqu'elle sera faite imposera que l'enfant prenne des médicaments anti-rejets tous les jours de sa vie ? Peut-être le fœtus ne souhaiterait jamais sortir du ventre de sa mère si telle devait être sa vie. Peut-être, au contraire, est-il prêt à faire le pari de la vie, au prix de tous ces efforts.

Ainsi donc, si nous ne sommes pas du côté de l'euthanasie, nous penchons dangereusement du côté de l'eugénisme. Au sens où l'on provoque la mort sur un individu qui n'en n'a pas exprimé la demande au prétexte d'une justification donnée. Ici : la pathologie d'une particulière gravité. Pour rappel eugénisme vient du grec (eu : bien ; gennao : engendrer) « bien naître ».

Me voici donc, après une réflexion plus personnelle, parvenue à la même conclusion de

nombreux auteurs, nous sommes bien face à une forme d'eugénisme, à condition de considérer le fœtus comme un être humain. Mais il ne s'agit pas là de brandir la pancarte de l'eugénisme et de cesser sur le champ la discussion de manière un peu facile.

D'abord on ne peut pas vraiment comparer cela au classique exemple eugénique hitlérien du siècle passé, que beaucoup d'experts nomment eugénisme organisé d'état: on contrôle la reproduction des uns et on provoque la mort des autres pour telles raisons idéologiques. Aujourd'hui, beaucoup de dispositions légales rendent impossible un eugénisme d'état en France.

Cependant, le fait d'interrompre une grossesse parce qu'on sait le fœtus porteur d'une maladie grave peut être, pour certains, qualifié d'eugénisme négatif (qui désigne classiquement le fait d'empêcher la reproduction des personnes considérées comme porteuses de handicap) dans le sens où on évite la naissance de personnes malades.

Etant donné la multitude de conceptions sur la vie avant la naissance, l'État s'est donné une exigence : celle de la neutralité. Il a cependant pris les dispositions nécessaires pour permettre à chaque citoyen une liberté de choix, au regard de ses conceptions et valeurs. Liberté à laquelle on accède via l'équipe médicale. Cette position de neutralité, nous éloigne de l'eugénisme actif et nous place face à un **eugénisme libéral**. C'est un concept inventé par Habermas, avec la démonstration suivante : *« tandis que les eugénistes autoritaires ancienne manière cherchaient à produire des citoyens à partir d'un seul et même moule en répondant au projet du centre politique, la marque distinctive d'une nouvelle eugénisme libéral est la neutralité de l'état. Les eugénistes autoritaires supprimaient les libertés ordinaires de procréation, les libéraux au contraire proposent d'étendre radicalement ces mêmes libertés. »*

Reprenons la réflexion ébauchée dans la première partie de ce mémoire sur le grand nombre de représentations sur la vie anténatale. En France, la position religieuse prédominante est celle de l'Eglise catholique. Pour cette dernière, la vie humaine (et non la seule vie biologique) commence au niveau des cellules. Cette vision est diamétralement opposée à la position scientifique, qui est celle sur laquelle se base le développement de nouvelles techniques médicales. Elle n'est pas non plus nécessairement celle de la majorité des personnes dans notre société. L'Etat a donc choisi de rester neutre afin de ne pas contrevenir au bon déroulement de la recherche scientifique d'une part, ni aux valeurs personnelles de ses citoyens, quelles qu'elles soient. Il a tacitement chargé le monde médical de la question en ne

limitant que très peu la recherche scientifique. Il a laissé au pouvoir législatif la charge de s'assurer, au moment de la rédaction des lois, que chaque conception puisse être respectée, que ce soit celle des parents en ne rendant aucune de ces pratiques obligatoires, ou celle des praticiens en affirmant l'existence d'une objection de conscience pour les praticiens.

Enfin, et c'est probablement une particularité française, la pratique des tests anténataux a été bouleversée par l'histoire de Madame Perruche et de son fils Nicolas. Cette femme alors enceinte, présente des signes cliniques pouvant évoquer une rubéole, dont la survenue chez la femme enceinte peut avoir de graves conséquences sur le fœtus. Des tests sont faits et Mme Perruche précise son souhait d'interrompre la grossesse s'ils reviennent positifs. En raison d'une erreur d'analyse, la patiente est considérée comme déjà immunisée contre la pathologie. La grossesse va à terme et l'enfant naît, atteint des nombreuses séquelles de cette rubéole congénitale. La famille décide de poursuivre le médecin et le laboratoire en justice pour engager leur responsabilité.

Les changements opérés depuis cette affaire judiciaire ont fait l'objet d'une étude de Diedrich et Moysé⁵¹, mettant en évidence une autre forme d'eugénisme : « où l'interruption médicale de grossesse ne serait plus pratiquée dans les seuls cas de handicaps grave mais au moindre doute sur l'état du fœtus, pour éviter tout risque de procès ultérieur ». On serait alors face à un eugénisme de précaution.

Plusieurs témoignages de médecins recueillis au cours de l'étude font part de la désapprobation autour des conséquences de "l'arrêt Perruche". Avec l'apparition d'une obligation (tacite mais non moins mentalement éprouvante) d'information totale de la patiente. On entend par là que désormais les échographistes ont l'obligation de rendre compte de tout ce qui a été vu à l'échographie, y compris les images échographiques douteuses, qu'ils n'ont pas été en mesure de pouvoir interpréter quant à leurs implications (signes échographiques normaux ou anormaux ?). Deux mises en garde sont alors faites : le risque pour les couples de porter le fardeau du doute, et l'accès rendu possible à l'IVG (jusqu'à la 14^{ème} SA.) quand ce doute est insurmontable et que c'est à l'échographie de dépistage des 12 SA. que ces doutes ont été présentés au couple. Si elle est complètement contraire à la loi, (comme l'explique le médecin en annexe 7) la pratique d'une IVG à l'issue d'une première

⁵¹Confer (35)

échographie de suivi révélant des images anormales, n'est pas impossible et très facile d'accès. Cela soulève bien sûr beaucoup d'autres problématiques éthiques, que l'espace de ce mémoire ne me permet pas de développer.

Je me dois de mettre cette donnée en regard de ce qui a été précédemment évoqué à propos des découvertes fortuites. Nous avons là deux situations très différentes qui peuvent aboutir à un questionnement éthique autour de la question de l'information (la révélation des résultats des tests).

Dans un premier cas (découvertes fortuites, évoquées en début de seconde partie), un test réalisé en vue de confirmer ou infirmer l'existence d'une pathologie particulière peut - lorsqu'elles existent- montrer d'autres anomalies génétiques, responsables de maladies. Ce sont des pathologies que d'une part nous ne cherchions pas, et qui d'autre part, n'ont pas la même gravité que celles recherchées, voire ont une gravité difficilement prévisibles (Syndrome de Klinefelter).

Le médecin sait, il paraît illégitime de garder pour lui l'information sur l'existence d'une telle maladie, étant donné que toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé. Or, la loi impose que le consentement des personnes soit obtenu avant de pratiquer de tels tests, et qu'il soit maintenu au moment de la révélation des résultats. Il y a donc ici un conflit entre deux principes déontologiques forts.

Dans le second cas (conséquences de l'Arrêt Perruche sur la pratique du dépistage), des tests réalisés lors de toute grossesse –les échographies- cherchant à observer le bon développement morphologique fœtal peuvent montrer des images inhabituelles. Ni complètement normales, ni typiquement anormales. Et dont les implications cliniques sont parfois inanticipables. Depuis l'affaire judiciaire sus-citée, les médecins, par peur de poursuites semblables, préfèrent dire aux femmes enceintes tout ce qui a été vu, y compris quand cela n'a aucun impact certain sur la santé fœtale. Là encore deux principes éthiques majeurs sont en conflit : les médecins divulguent toutes les informations pour que les patientes puissent exercer leur autonomie (ou plutôt qu'elles ne puissent pas entamer des poursuites judiciaires en disant avoir été privées de cette autonomie). D'un autre côté, il y a cette forme de malfeasance en donnant une information dont on sait qu'elle va stresser la femme enceinte, peut-être inutilement.

Ainsi donc, la liberté offerte aux couples par les tests est toute relative. Un problème profond concernant l'information autour des tests, tant sur son fond que sur sa forme, réduit d'autant la véracité du consentement du couple ou de la femme enceinte. De plus, un des dangers de la généralisation est la dérive vers une systématisation, au détriment de la liberté du couple à y recourir ou non. En souhaitant que les tests de dépistage les plus performants soient pratiqués sur chaque femme enceinte à sa demande, les rôles assignés aux soignants sont transformés, ce qui participe à modifier leur relation avec les patients. Ensuite, nous avons évoqués le risque de généraliser une pratique qui aboutit à diminuer le nombre de personnes atteintes de lourds handicaps. Les tests devant être pris en charge par la sécurité sociale, pourraient trouver leur financement par la redistribution des fonds destinés à la prise en charge du handicap, réduisant d'autant plus la qualité de celle-ci. Cette observation nous a amené à nous demander si la généralisation d'un tel acte médical ne relevait pas d'un eugénisme, quelle que soit la manière dont celui-ci est qualifié. Finalement nous en arrivons à nous interroger sur les manières dont ces tests, qui génèrent déjà des conflits éthiques, pourraient être massifiés sans que leur pratique ne devienne franchement injustifiable du point de vue d'une éthique au sens entendu par Paul Ricœur⁵².

⁵²«La visée d'une vie bonne, avec et pour autrui, dans des institutions justes» Paul Ricœur.

III. Quelles implications pour la pratique ? Réflexions et notions indispensables pour qu'une version généralisée d'une pratique aujourd'hui non parfaite, puisse être éthiques.

Si la première thèse ignore délibérément les points éthiquement problématiques de la pratique généralisée de tels tests, la seconde au contraire, semblerait recommander l'arrêt des tests de dépistage ou *a minima* une franche réduction de leur pratique et une réflexion sur les indications à les réaliser.

Aucune d'entre elles cependant n'évoque quelques réflexions qui bien que moins proches de la pratique directe, sont nécessaires pour aborder une réflexion sur le sujet.

En tout premier lieu, je me dois de nuancer les propos des auteurs du rapport sur l'eugénisme de précaution. Si son existence ne peut être contestée par quelques témoignages, il faut toutefois avouer qu'il n'est pas si généralisé que cela, eu égard au témoignage de Madame C.

Ceci étant dit, beaucoup de médecins et sages-femmes pratiquant le dépistage, s'inscrivent dans une apparente neutralité, voire, prônent franchement la pratique des tests sans sembler voir en quoi ceux-ci peuvent être problématiques, à l'image de ce généticien interrogé par Yann Lurton dans son mémoire. Il le questionnait à propos du test d'ADNlc et s'est vu répondre : *« C'est vraiment un choix de société, qui a été un choix de notre société, sur lequel je ne souhaite pas vraiment avoir un avis personnel. »*

Pour moi, il faudrait au contraire, que chaque professionnel formé aux tests le soit aussi à se poser des questions sur sa pratique. Car si le médecin ne se positionne plus quant aux actes dont la société lui donne la charge, alors il relance la transformation de la relation soignant-soigné vers un contrat demandeur-répondant et contribue de lui-même à la transformation de ses rôles.

Je soutiens que les médecins ne doivent donc pas "éviter" la confrontation avec ces réflexions. Éventuellement pourraient-ils, pour les aider dans leur pratique, recevoir une introduction aux différentes conceptions existant à propos de la vie anténatale, ce qui leur permettrait probablement de mieux comprendre les réticences de certains à faire les tests quand ils n'ont pour autre finalité que de rechercher une pathologie fœtale, et les réticences d'autres, à l'IMG. Mais surtout, aux impacts psychologiques des tests, dans leur pratique,

leurs résultats (et annonce) et les implications, sur le couple et en particulier la femme enceinte, mais aussi sur le fœtus.

1) Implications psychologiques du dépistage anténatal

Il s'agit là de nuancer le propos selon lequel, les tests sont une bonne chose mais conduisent à une forme d'eugénisme. Le problème est finalement un peu plus délicat que cela. En fait, quand une femme fait le choix du dépistage, dans l'idée qu'elle ne poursuivra pas la grossesse si une pathologie est trouvée, elle ne le fait pas dans une visée eugénique, et la première chose à laquelle elle pense n'est sûrement pas qu'elle contribuera à réduire le nombre de naissance d'enfants en situation de handicap. Elle le fait bien souvent parce qu'elle souhaite donner à son enfant toutes les chances pour sa vie future. Le besoin de savoir que son enfant sera indépendant, en bonne forme physique et psychologique est présent chez tous les parents qui se préparent à accueillir un enfant. En fait, ce que souhaitent avant tout les parents, c'est offrir à leur enfant une certaine qualité de vie.

En effet entre le jour où est fait le test et le jour de l'IMG si elle doit avoir lieu, ce qui se passe dans la vie d'une personne dans cette situation est relativement cataclysmique.

« j'étais partagée entre un projet de maternité et un début de deuil » nous dit Madame E. *« Et je pense que cette période, a eu beaucoup de conséquences. Pendant la grossesse, je pense qu'il y a eu une rupture qui s'est faite dans ma tête, pour me protéger j'ai dû me mettre dans un projet de deuil. Et ma fille a dû percevoir quelque chose de l'ordre de l'abandon. Et c'est un fait, elle a toujours eu beaucoup de mal à se séparer de moi... »*. Ces tests donc peuvent être l'occasion d'une rupture dans la relation entre la mère et le fœtus et se trouver à l'origine, après la naissance, d'une symbiose ou au contraire de difficultés dans l'élaboration du lien entre la mère et l'enfant.

Avec de telles conséquences, on conçoit aisément le besoin absolu pour la femme enceinte et le couple d'être entourés, soutenus. Or, pour être en mesure de leur apporter un tel soutien, il faut savoir ce dont ils ont besoin. Individuellement et comme ensemble. *“A l'hôpital j'ai vraiment ce ressenti d'être un numéro. Mais je n'ai pas cette impression à la clinique, les gens me connaissent, se souviennent de mon nom par exemple.”* (Madame A). Un manque d'accompagnement peut être à l'origine d'une sensation de prise en charge 'inhumaine', quand le patient n'est pas pris en compte dans sa globalité.

Pour tenter de comprendre les besoins psychiques que peut engendrer la question du dépistage anténatal, il faut d'abord comprendre ceux qui sont à l'œuvre pendant la grossesse. Les liens entre les parents et plus spécifiquement entre la mère et le fœtus ont fait l'objet de nombreuses recherches. Pionnière sur la réflexion en la matière, Marie Bydlowski nous livre dans La dette de la vie, plusieurs clefs pour comprendre ce qui se joue à ce moment de la vie d'une femme. Période marquée par une "*fragilité et labilité psychiques particulières*"⁵³, la grossesse est par ailleurs rarement appréhendée par la mère comme le moment de genèse puis de développement embryologique et fœtal, qui nous est enseigné dès l'entrée en faculté de médecine. En effet, "*dans le corps de la mère enceinte, l'enfant est source de moments de vie psychiques, de rêves nocturnes où il diffère complètement de sa réalité biologique. Les femmes enceintes rêvent souvent d'enfant mais jamais du fœtus au stade embryogénétique correspondant*". D'ailleurs j'ai pu confirmer cette observation par mes entretiens en constatant que pour beaucoup de femmes interrogées, ce n'est pas un fœtus qu'il y a dans leurs mots, mais « le bébé ».

Dans la continuité de cette réflexion et en nous basant sur l'observation de Monique Bydlowski sur la *transparence psychique* dans laquelle se trouve la femme gestante, tentons d'appréhender les significations que peuvent prendre les tests de dépistages.

D'abord, et c'est là la particularité du sujet que je traite, les tests de dépistages s'adressent à des femmes a priori exemptes de toute pathologie ou d'antécédent de grossesse qui les placeraient dans un suivi d'emblée particulier avec une approche diagnostique et non de dépistage. Donc, le dépistage s'adresse à des femmes pour lesquelles a priori la grossesse est une bonne nouvelle, grossesse qui n'est, dans tous les cas, pas d'emblée menacée par l'ombre du risque d'une pathologie. Or, en proposant le dépistage dès le premier rendez-vous médical confirmant la grossesse, le soignant vient opérer un "*télescopage émotionnel de bonnes/mauvaises nouvelles*"⁵⁴. Comme le remarquent les deux auteurs de 9 mois et cætera, il vient émettre un doute sur la santé du fœtus et ce doute est affirmé dans les paroles mêmes de la sage-femme ou du médecin qui informe un couple sur son droit de recourir à un dépistage. A cette période, le moindre mot, a fortiori s'il immisce un doute, peut avoir des conséquences cruciales. Un dépistage peut être source d'une "*rupture fantasmatique parentale prénatale*", non sans conséquences puisque "*le fantasme maternel fait partie des ingrédients vitaux indispensables à la transformation du fœtus en bébé*". Les auteurs sous-entendent ici que les parents ne

⁵³ Marie Bydlowski : *La dette de la vie*, itinéraire psychanalytique de la maternité. p38

⁵⁴ Sophie Marinopoulos, Israël Nisand : *9 mois et cætera* p173-216

parviennent plus à s'approprier ni à penser leur futur enfant, qui donc n'est plus considéré que comme fœtus par le corps médical, à défaut du regard de ses parents qui le pensent plus souvent comme le bébé qu'il sera, leur bébé.

Les diverses annonces qui peuvent avoir lieu dans le cadre du dépistage puis du diagnostic sont l'occasion de réactions psychiques tout à fait particulières dont nous a fait part Madame E (déjà évoquées ci-dessus). La révélation d'un résultat inattendu peut entraîner un *“gel de toute élaboration de pensée”*⁵⁵. Là se joue un grand rôle pour les soignants qui pratiquent le dépistage, en ça qu'ils sont responsables d' *“étayer la pensée de celui qui ne peut plus penser sous l'effet de l'annonce”*. En premier lieu, il faut replacer le dépistage dans son contexte, celui d'un test en général moins précis que le diagnostic. Mais pour certains tests, ou certaines pathologies, le doute n'est pas possible et des quasi-certitudes sont présentes dès l'étape du dépistage (notamment avec le test ADNlc). Dans ces situations, les dépistages performants placent les parents dans la même posture que le ferait un diagnostic positif, avec la préparation en moins. Je veux ici souligner cet autre aspect d'une généralisation du dépistage et un enjeu pour la suite, les nouveaux tests sont très performants ce qui tend à flouter leur différence avec un diagnostic. Or nous avons dit précédemment que le dépistage s'adresse, contrairement au diagnostic à un public général, sans particularités. On se retrouve donc à faire (dans l'hypothèse d'un résultat positif) une annonce quasiment équivalente dans ses implications à un public qui n'est absolument pas préparé de la même façon à recevoir l'information.

Finalement le dépistage vient inclure un regard médical là où tout événement peut prendre une importance capitale, dans une période de relative fragilité psychique parentale, en particulier maternelle.

Mais, ce que j'ai développé ici semble préconiser, à défaut de ne pas généraliser les tests, d'en parler le moins possible pour ne pas créer des bouleversements maternels psychiques artificiellement. Or j'ai également souligné les problèmes que soulève une information incomplète sur ces tests. Dans un cas nous nous risquons à la malfaisance par *“trop de possibilités médicales”*, dans l'autre nous privons la femme enceinte de son autonomie décisionnelle. En fait, il faut trouver un moyen de dépasser cette opposition. Il s'agit avant

⁵⁵Ibidem (53)

tout de travailler sur la qualité de l'information, et sur la manière de la délivrer.

En outre, un autre angle d'approche est possible, en recherchant directement auprès des femmes enceintes ce qui pourrait améliorer leur ressenti au cours de ce parcours médical, ou en relisant a posteriori des cas cliniques pour cerner ce qui est améliorable dans nos pratiques. Pour ce qui est du dépistage simple, l'entretien de Madame E nous pousse à nous dire que la manière dont elle a reçu les résultats du premier dépistage était plus que limite sur le plan de l'annonce (« un jeudi matin à 11h00, au boulot, le secrétariat de l'hôpital a appelé pour dire que le résultat du test était mauvais, et que j'avais rendez-vous le lendemain matin à 8h00 avec le gynécologue. Je n'ai pas tout compris à part que cela pouvait être grave, avec potentiellement une décision à prendre. Je me suis retrouvée en pleurs dans mon bureau avec quatre personnes autour de moi. »).

Pour ce qui est du vécu suite à un diagnostic positif, le contexte est un peu différent mais quelques réflexions méritent d'être soulignées : « Aussi il y a quelque chose que j'ai trouvé limite en terme de psychologie... le CPDPN dans lequel j'étais se situait dans le même couloir au même étage que le service de gynécologie « classique » ce qui fait qu'à chaque fois je croisais des femmes qui sortaient pleines de joies de leur échographie qui s'était bien passée. Finalement tout cela se passe au même endroit sauf qu'elles s'arrêtaient au début du couloir et que moi je vais jusqu'au fond. » (Madame A)

« J'aurais aimé avoir accès à des groupes de parole. Je crois que ça n'existait pas dans notre hôpital. Bien sûr il y en avait sur internet mais cela ne m'intéressait pas de parler à des gens sur internet. J'aurais trouvé ça intéressant, parce que sur le coup on croit que ça n'arrive qu'à nous. On se demande « pourquoi ça tombe sur moi ? », alors qu'en fait on est nombreuses. » (Madame D)

Au total donc, il apparaît impensable de ne pas associer la généralisation du dépistage prénatal à la poursuite du développement de la prévention en santé psychique pendant la grossesse. Celle-ci passe par l'inclusion de psychiatre dans les équipes obstétricales pratiquant le dépistage et le diagnostic, aux côtés des psychologues déjà présents.

D'autre part, la réflexion à partir de ce qui est déjà pratiqué, et le recueil des suggestions des femmes est important, et un outil de travail qui paraît précieux.

Mais les médecins ne sont pas les seuls à devoir se questionner. La société doit aussi

réfléchir à propos de plusieurs sujets, si elle ne veut pas s'enfermer dans une acceptation grégaire de chaque innovation qu'apportera la progression technique des tests de dépistage. C'est, il me semble, une des clefs pour assurer que la généralisation du dépistage ne dérive pas vers des pratiques dont les finalités seraient douteuses.

Je trouve que pour de tels projets les philosophes ont toute leur place pour aider la société dans cette démarche. Pour inviter à un questionnement, il faut tout de même que le discours de ces derniers soit accessible au plus grand nombre. Or, j'ai pu constater en dressant mon état de la recherche, que les plus grandes références philosophiques dans ce sujet n'étaient pas toujours accessibles à une compréhension aisée. Ce faisant, ça n'enlève pas leur caractère instructif et l'invitation à la réflexion que les textes peuvent nous apporter.

2) Qu'est-ce que la norme ?

Une des grandes notions qui mérite d'être questionnée c'est la **norme**. Pour baser ma réflexion, j'ai choisi ce que je considère comme une référence médicale en la matière : l'Essai de Canguilhem : Le normal et le pathologique.

Pourquoi se poser la question de la norme est-il intéressant ? Premièrement (a) parce qu'il s'agit de remettre en perspective ce qu'est la maladie et particulièrement la maladie congénitale. Ensuite, (b) parce qu'il est nécessaire, comme nous l'avons déjà fait, d'anticiper l'usage qui pourrait être fait des tests de dépistage.

(a) Qu'est-ce que le normal ? Serait-ce le « comportement privilégié » ? Ou encore la moyenne des caractères observés dans la nature ? Dans ce cas : « être anomal c'est s'éloigner par son organisation de la grande majorité des êtres à qui on doit être comparé » (Geoffroy Saint Hilaire).

L'auteur, malgré ses allusions aux théories de Claude Bernard qui met en garde contre les utilisations abusives des moyennes statistiques pour décrire les normes ; explique : « *Un trait humain ne serait pas normal parce que fréquent mais fréquent parce que normal, c'est -à-dire normatif dans un genre de vie donné.* ».

L'auteur nous fait une autre proposition : « *Peut-être pourrait-on, par une convention que la raison même semble suggérer, tenir pour normal l'individu dont le portrait biométrique permet de prévoir que, hors accident, il aura la durée de vie propre à l'espèce ? Cette normalité du reste*

n'exclurait pas d'autres anormalités : telle difformité congénitale peut être compatible avec une très longue vie » Cependant, il semble pondérer ses propos par l'interaction de ces normes, qu'il qualifie de biologiques, avec les normes sociales, qui concernent l'être humain.

Bien sûr au fur et à mesure de la lecture on prend conscience qu'on ne peut pas définir la norme de la même manière suivant le caractère observé.

Il est également évoqué au combien il est difficile et imprécis de vouloir définir une norme pour tout un groupe d'individu considérés en même temps, bien plus que de chercher à la définir pour une personne particulière. D'où, selon l'auteur, le manque d'intérêt de chercher à cerner une pathologie objective. L'anormalité se devine essentiellement au travers de la clinique, en se demandant : comment la personne vit-elle son altération ? Quel en est le retentissement pour elle ? Aujourd'hui nous avons coutume de parler de tolérance clinique. Un même trouble peut se traduire chez différentes personnes par divers symptômes, eux-mêmes ressentis de manière variable.

Et de conclure : *« Nous devons dire en conséquence que l'état pathologique ou anormal n'est pas fait de l'absence de toute norme. La maladie est encore une norme de vie, mais c'est une norme inférieure en ce sens qu'elle ne tolère aucun écart des conditions dans lesquelles elle vaut, incapable qu'elle est de se changer en autre norme.[...] Le vivant malade est normalisé dans des conditions d'existence définie et il a perdu la capacité normative, la capacité d'instituer d'autres normes dans d'autres conditions. »*

Ainsi, pour Canguilhem, l'individu s'adapte en termes d'activités, afin de limiter l'impact de sa maladie sur son quotidien. C'est le fait de ne pas pouvoir s'adapter qui nous autorise à qualifier l'individu de malade.

Par apposition à la théorie de Bergson sur le désordre, Canguilhem précise que la maladie n'en est pas un à proprement parler mais : *« substitution à un ordre attendu ou aimé d'un autre ordre dont on a que faire ou dont on a à souffrir. »* Voilà à nouveau l'idée que la maladie n'est pas nécessairement vectrice d'un même « mal-être » chez chacun d'entre nous.

Cette vision nous permet de prendre, donc, un peu de hauteur par rapport à une vision médicale simpliste qui considère malade la personne qui a des symptômes.

Quant à définir la santé, maintenant qu'on a mis en exergue que la notion de maladie n'était pas forcément facile à appréhender, il paraît délicat de la concevoir comme la simple absence de maladie. Voici ce qu'en dit Canguilhem pour conclure « *Être en bonne santé c'est pouvoir tomber malade et se relever, c'est un luxe biologique. Inversement, le propre de la maladie c'est d'être une réduction de la marge de tolérance des infidélités du milieu. L'homme ne se sent en bonne santé [...] que lorsqu'il se sent plus que normal – c'est-à-dire adapté au milieu et à ses exigences- mais normatif, capable de suivre des nouvelles normes de vie.* »

Il est à noter que la notion de ce qui est normal est exposée comme quelque chose qui varie également selon les sociétés bien sûr, les cultures, le contexte géographique et dans le temps. La « norme » implicitement présente dans chaque conscience revient à « *imposer une exigence à une existence* ». Il est intéressant d'essayer de comprendre comment une norme se construit. L'auteur formule sa conception ainsi : « *toute préférence d'ordre possible s'accompagne, le plus souvent implicitement, de l'aversion de l'ordre inverse possible. Le différent du préférable, dans le domaine d'évaluation donné, n'est pas l'indifférent, mais le repoussant, ou plus exactement le repoussé, le détestable.* »

Ceci étant dit, je dois m'avouer limitée par le fait que toutes ces notions sont abordées par l'auteur (dans la première édition de son essai) en considérant un individu qui tombe malade à un temps t de sa vie ayant commencée à n : moment de la naissance. Ainsi pendant le temps $t-n$ (qui est la durée pendant laquelle le sujet est exempt de tout symptôme) il s'est habitué à son corps et a édifié ses normes de vie. Ainsi quand il perd un de ses caractères permettant son équilibre, il s'éloigne de ses normes antérieures. Or, mon sujet traite de pathologies congénitales, donc présentes à la naissance, mais d'ailleurs déjà observables à un temps $n-y$. Il s'agit donc de personnes qui viendront au monde, ayant toujours vécu avec la pathologie (s'il n'y a pas eu de traitement in utero).

Par chance, l'auteur a repris sa réflexion 20 ans plus tard, donc après la découverte de l'existence de la double hélice d'ADN (1953). Il expose alors une réflexion sur les maladies congénitales c'est à dire causées par des mutations génétiques originelles.

Ces dernières sont analysées comme anomalies de l'information, lesquelles peuvent donc prendre le nom d'erreur. Ainsi, il compare la maladie acquise à la congénitale qui : « *n'est pas une chute que l'on fait, une attaque à laquelle on cède, c'est un vice originaire de forme macromoléculaire. Si l'organisation est, à son principe, une espèce de langage, la maladie génétiquement déterminée n'est plus malédiction, mais malentendu. [...] Mais ici, il s'agit d'une parole qui ne renvoie à aucune bouche, d'une écriture qui ne renvoie à aucune main. Il n'y a donc pas de malveillance derrière la malfaçon. La maladie n'a plus aucun rapport avec la responsabilité individuelle. Plus d'imprudence, plus d'excès à incriminer pas même de responsabilité collective comme en cas d'épidémie..* ». Ceci est tout à fait vrai dans le sens où, contrairement à une grippe, pour laquelle on peut accuser son voisin d'avoir été imprudent de nous tousser à la figure, ou bien une gastro-entérite, pour laquelle on peut se trouver responsable d'avoir manqué d'hygiène des mains, la pathologie congénitale n'est pas imputable à la volonté d'une personne de transmettre telle anomalie, ou que tel chromosome se duplique lors de la division cellulaire. Elle n'est donc pas en lien avec un fait concret...la plupart du temps. Nous savons aujourd'hui, en effet que le tabac durant la grossesse peut être responsable de tableaux de RCIU, ou encore que certaines molécules médicamenteuses sont tératogènes.

En cela, cette forme de maladie est très différente de l'autre et admet beaucoup de particularités. Elle bouscule d'abord les conceptions ontologiques de la vie : « *Les vivants que nous sommes sont l'effet des lois mêmes de la multiplication de la vie, les malades que nous sommes sont l'effet de la panmixie, de l'amour et du hasard.* », et de l'explication de la maladie : « *qui en pulvérise et dissémine la causalité dans le génome familial, dans un héritage que l'héritier ne peut refuser puisque l'héritage et l'héritier ne font qu'un.* »

Pour nuancer ce propos je voudrais cependant revenir sur une notion importante. Il me semble, aux termes de mon étude sur le sujet, pouvoir affirmer qu'un moindre handicap peut se révéler plus handicapant qu'un lourd handicap. Exemple : l'enfant de M. et Mme B atteint d'un handicap mental et physique n'a *a priori*, la vérité ne pouvant être connue objectivement-, aucune conscience de sa pathologie. C'est ce que l'on appelle l'anosognosie. Ainsi, bien entouré et accueilli dans des structures adaptées, c'est un enfant qui en tout point semble heureux par ce qu'il exprime de façon non-verbale. Or, vu de l'extérieur, de notre regard d'êtres non altérés et comparativement à nous, cet enfant ne sera jamais en mesure

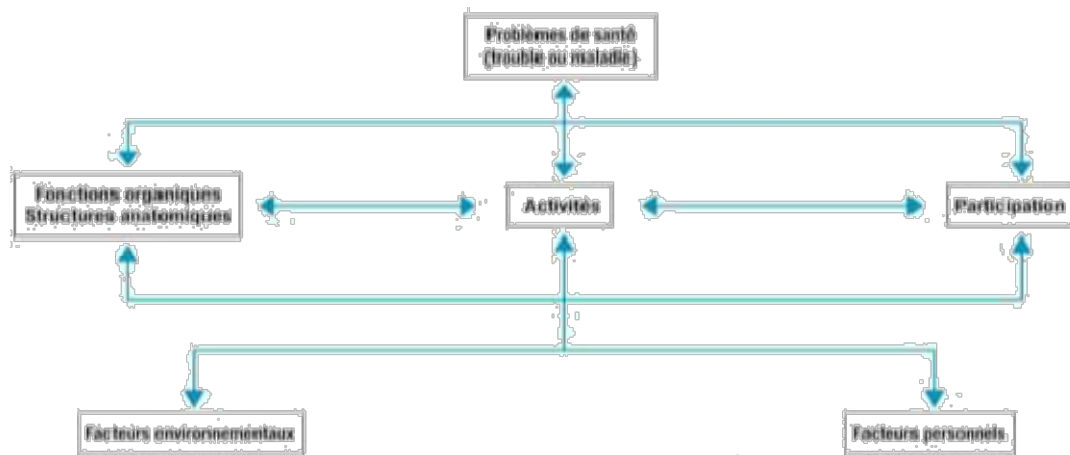
d'être autonome dans la société, et cela à cause de sa pathologie. Mais pour lui, qui n'a pas conscience des nécessités qu'impliquent une vie d'adulte autonome, dans le milieu quotidien dans lequel il évolue, il n'est pas "malade" au sens développé par Canguilhem, puisqu'il est en mesure d'être heureux. Ces affirmations restent toutefois parfaitement hypothétiques, puisque l'enfant ne s'exprime pas verbalement.

Un autre enfant qui aurait par exemple l'usage au moins partiel de la parole, un handicap mental moindre et une certaine conscience de ses limitations ; aurait probablement plus de difficultés à l'accepter, et s'accepter puisque plus de conscience d'en être atteint.

Une fois que ces constats sont établis, il reste à se demander si l'individu ainsi considéré est malade. A en croire ce que nous avons dit précédemment, s'il parvient à s'adapter, à construire des normes qui soient compatibles avec ses propres normes de vie, alors il n'est pas malade. C'est d'ailleurs tout l'objet de la notion de « situation de handicap », une personne n'est pas handicapée en soit, elle l'est quand sa déficience provoque une limitation d'activité qui, dans un contexte social précis restreint sa participation (Cf. Classification internationale du fonctionnement, évoquée dans la partie 1) 4.). Un même individu souffrant de paraplégie congénitale ne sera pas dans la même position dans un sentier de montage avec de nombreuses marches abruptes, que dans un hôpital où les couloirs, les portes et les ascenseurs sont adaptés au libre déplacement en fauteuil roulant.

Ainsi, il y a des structures et des groupes de personnes dans lesquels ces sujets ne sont plus en situation de handicap, eu égard à une fonction donnée. Donc si l'on crée des endroits adaptés, on satisfait, semble-t-il notre obligation d'accueillir dignement les personnes handicapées. Je voudrais cependant mettre en garde contre une aspiration naturelle facile mais dangereuse qu'est celle de proposer de regrouper les personnes en situations de handicap entre elles. Il est certain qu'il est moins contraignant et coûteux d'adapter une grosse structure en mesure d'accueillir beaucoup de **handicaps** divers, que d'adapter individuellement chaque zone de l'espace public partagé, mais les conséquences sont diamétralement opposées.

Il s'agit aussi peut-être plus pragmatiquement de faciliter, outre la vie pratique, les démarches administratives (je pense notamment à ce qu'a pu évoquer Monsieur B au cours de l'entretien, sur les divers dossiers à monter notamment).



Source : Classification internationale de fonctionnement, du handicap et de la santé, Organisation mondiale de la santé, 2001.

D'ailleurs, Canguilhem nous met en garde contre l'utilisation abusive de la notion d'adaptation en ce qui concerne ces pathologies. L'adaptation, si elle dépend des capacités adaptatives de la personne, dépend aussi de la capacité de la société à accueillir ces capacités, les faciliter, voire pallier suffisamment telle fonction pour en rendre l'adaptation non nécessaire.

« Définir l'anormalité par l'inadaptation sociale, c'est accepter l'idée que l'individu doit souscrire au fait de telle société, donc s'accommoder à elle comme à une réalité qui est en même temps un bien.[...] Si les sociétés sont des ensembles mal unifiés de moyens, on peut leur dénier le droit de définir la normalité par l'attitude de subordination instrumentale qu'elles valorisent sous le nom d'adaptation. ». Ainsi, et l'observation est juste, nous ne pouvons et ne devons tenir le sujet atteint d'une pathologie congénitale pour responsable de son handicap étant donné qu'il peut être autant de son fait que de celui de la société dont il fait partie.

Si on considère qu'un fœtus atteint d'une pathologie d'une particulière gravité dans ses conséquences sur la vie de l'individu (et non seulement dans ses conséquences physiques ou métaboliques) est un fœtus auquel on peut épargner la vie, il ne faut pas oublier de remettre en question l'aptitude de la société à l'accueillir. Que ce soit de manière concrète, ou sur un plan moral. L'idée selon laquelle il ne tient qu'à nous de rendre l'arrivée d'enfants malades moins « exceptionnelle », notamment quant aux conséquences sur la vie des parents et de la famille dans laquelle ledit enfant voit le jour ; afin que l'inadaptation sociale n'en soit plus, qu'ainsi l'individu devienne adapté à son environnement, et partant plus malade sur le plan conceptuel en terme de normativité. Puisque cela serait moins exceptionnel, il y aurait, peut-on penser, moins d'arguments en faveur d'une interruption de grossesse et donc un peu plus d'enfants

atteints de ces pathologies. Qui dit plus de public concerné, dit davantage « d'utilité » à l'établissement d'efforts pour accueillir ces personnes (entendu dans le sens d'utilité sociale et non individuelle). Par ailleurs, et si l'on reprend les réflexions préalablement menées sur la norme en général ; plus de public concerné pousse de facto à ré-établir une définition de la norme tenant compte de ces modifications fréquentielles de la récurrence de tel caractère en population générale.

Au total, je souhaiterais insister sur le fait que nous devons rester précautionneux sur notre interprétation de la gravité de la maladie congénitale, que nous avons tendance à comparer à son équivalent acquis chez l'adulte. Pour les pathologies à type d'absence, d'organe ou de membre, nous pouvons notamment nous demander s'il est possible de manquer de quelque chose que l'on n'a jamais connu ? Probablement, car nous vivons en société donc nous nous comparons les uns aux autres et si un caractère est plus fréquent c'est qu'a priori sa présence est utile comme développé plus haut. Mais la chose absente manquera assurément moins à un enfant né sans qu'à un adulte qui la perd après avoir vécu avec. Pour cette personne, il y a une altération de l'ordre du deuil qui se met en place. Celle-ci n'existe pas pour les pathologies congénitales.

L'intérêt de cette question n'est pas de rejuger la gravité des pathologies aujourd'hui dépistées, mais de s'assurer que de nouvelles pathologies n'entreront pas abusivement sous cette appellation.

Pour conclure sur ce sujet et apporter une ouverture réflexive, penchons-nous sur deux questions.

D'abord, la généralisation du dépistage ne ferait-elle pas de la pratique des tests une nouvelle norme ? Restreignant *de facto* la liberté de choix que nous défendions dans la première partie de ce mémoire.

Ensuite, la fin de privilégier la connaissance des caractéristiques génétiques de chaque géniteur potentiel est-elle recevable ? Canguilhem l'envisage et explique : « *A l'origine de ce rêve, il y a l'ambition généreuse d'épargner à des vivants innocents et impuissants la charge atroce de représenter les erreurs de la vie.* ».

Il y a deux lectures possibles de cette phrase. En nommant "erreurs de la vie" les personnes atteintes de pathologies congénitales graves, et en développant des tests de plus en plus

puissants, on risque donner aux personnes bien vivantes, et atteintes de ces pathologies, la sensation d'être "non souhaitées" dans notre société. Certains témoignages recueillis par Danielle MOYSE vont dans ce sens. Mais d'autres témoignages semblent aller dans le sens opposé. Dans le documentaire "Naître ou ne pas Naître", un homme atteint de nanisme explique qu'il est heureux dans sa vie mais qu'il ne conseillera pas à des parents dont le fœtus s'en avère atteint de poursuivre la grossesse. Il l'explique ainsi : *"Si un jour je vois de la tristesse, de la souffrance dans ses yeux, je ne pourrai pas le supporter, de me dire « c'est toi qui a choisi cela pour sa vie » alors je préfère faire un pari sur ma tristesse à moi que sur ce que pourrait être la vie de mon enfant"*

Nous avons donc apporté une lumière autour de cette notion ardue. Nous avons d'abord vu les spécificités de la pathologie congénitale comme atteinte primitivement présente contrairement aux maladies se déclarant chez des individus ayant été exempt de toute pathologie auparavant. Nous avons défini la pathologie congénitale comme une erreur à l'origine de symptômes qui seront sources ou non de handicap. Ce dernier ne dépendra pas nécessairement du fait que l'individu soit en mesure de s'adapter à la société dans laquelle il vient au monde, mais aussi que celle-ci soit en mesure d'amoindrir les conséquences concrètes de ses déficiences.

(b) La deuxième chose sur laquelle la question de la norme doit nous faire réfléchir c'est de savoir quelle norme est visée par la recherche des tests. Pour ce faire, je vais utiliser le processus de réflexion philosophique de la pente fatale (ou glissante).

Si aujourd'hui ce sont essentiellement les pathologies fréquentes et graves (Cf. la loi) qui font l'objet de développement de tests, qu'est-ce qui empêcherait que ceux-ci soient à terme proposés pour des caractéristiques plus discutables sur le plan de la gravité ? Certainement pas la technique, qui est déjà en mesure de détecter un grand nombre de caractéristiques, pour le moment sur un embryon in vitro, mais les progrès techniques ne cessent jamais. Ce n'est pas non plus la loi, car nombreux sont désormais les exemples qui nous prouvent qu'une fois qu'une technique médicale est proposée (avant qu'elle ne soit autorisée), elle entre dans un processus qui aboutit tôt ou tard à sa légalisation. Nos consciences peut-être ? Oui, à condition de réfléchir aujourd'hui et maintenant, notamment grâce à ce processus de la pente glissante. C'est bien maintenant qu'il faut limiter les domaines d'applications des techniques médicales prénatales de manière définitive sur ce qui mérite de l'être. C'est tant que nous

avons toute notre lucidité que nous devons mettre en place des dispositions majeures semblables à l'unique exemple qu'il me semble connaître : l'interdiction formelle du clonage. Imaginons dans 50 ans, les ressources planétaires venant à diminuer, les gouvernances occidentales (dont la France) invitent à restreindre le nombre d'enfant par couple à un maximum de un ou deux. Les mentalités et les tests de dépistages ayant évolués, rien ne justifierait de refuser à un couple de pouvoir donner naissance à son idéal, un enfant parfait à leur regard. Refus d'un embryon atteint de myopie héréditaire, d'obésité d'origine génétique, de pathologies de la thyroïde etc.

Une fois que ces questions sont traitées, il reste à voir en quoi le fait que les tests de dépistages sont destinés aux fœtus les rend également particuliers.

3) L'enfant, objet de droit ou objet auquel on a le droit ?

A ce titre, je souhaiterais entamer ici une réflexion, à laquelle la société doit envisager de pouvoir répondre. Existe-t-il, concernant le fœtus, un droit à la norme ? C'est une question que l'on peut mettre en lien avec celle soulevée par Jean-François MATTEI pendant le débat du 21 Février 2018 à Brest : «l'enfant est-il un objet de droit, ou un objet auquel on a le droit ».

Si l'enfant est un objet de droit alors il convient de le protéger, y compris quand il n'est encore qu'une potentialité. Même si la loi n'arrive pas toujours à trancher quand il s'agit de se prononcer sur les droits en périnatalité.

S'il est un objet auquel on a le droit, alors il devient un objet soumis aux lois de consommation avec des exigences en termes de qualité. Un cahier des charges, qui bien que tacite peut, s'il n'est pas respecté engendrer des poursuites pénales pour le médecin. En témoignent les nombreuses affaires judiciaires.

S'en suit d'abord cette tendance actuelle à considérer le fœtus comme a priori atteint de toutes les pathologies dont nous avons actuellement connaissance, et une nécessité de vérifier point

par point l'absence de ces pathologies chez le fœtus. De fait, l'absence de pathologie n'est jamais affirmable en tant que telle, elle ne peut être abordée qu'à partir de la seconde échographie, voire au dernier trimestre.

Et ensuite, la quasi-obligation de résultat qui semble se dessiner au fil des poursuites en justice. Rappelons, que *“l'obligation de soins découlant du contrat médical et mise à la charge du médecin est une obligation de moyens [...] consciencieux, attentifs, et conformes aux données actuelles de la science”*⁵⁶ Ainsi en obstétrique, il n'est, dans la loi, en aucun cas question d'une obligation de résultat. Or dans les attentes de certains parents, il peut en être autrement.

Si l'enfant est un objet auquel on a le droit alors on valide de manière externe à la réflexion, l'argument de notre seconde thèse selon laquelle la généralisation des tests de dépistage dépasse les finalités de la médecine et provoque une mutation des rôles du médecin ainsi qu'une modification de la relation entre le patient et son médecin, faisant de ce dernier un prestataire de services.

4) Réflexion autour d'une dérive possible : la recherche de l'enfant parfait

Affirmer l'existence d'un droit à l'enfant (droit comme dû), peut et risque d'aboutir à l'extrême, à un droit à l'enfant parfait (droit comme possibilité dans un premier temps, comme dû possiblement).

Comme je l'ai expliqué au début de cette dernière partie il faut à tout prix se garder de stigmatiser les couples ayant recours au dépistage prénatal de rechercher l'enfant parfait. Si le système actuel admet ses limites et n'est pas parfait, il ne permet toutefois pas d'obtenir l'enfant parfait. Toutefois, la limite semble extrêmement mince entre notre situation et le fait d'entrevoir la possibilité d'une telle évolution. Cela s'explique d'abord, comme nous l'avons évoqué par des facteurs médicotechniques. Ce que la science ne permet pas, l'humain ne le cherche généralement pas. Par ailleurs, une fois que les tests visant la recherche de pathologies graves seront généralisés, ils pourront ensuite s'attacher à la recherche de facteur médicaux de moindre implication, puis celle de caractéristiques beaucoup plus superficielles quant à leurs implications sur l'état de santé de l'enfant à naître.

⁵⁶Arrêt Mercier, cour de cassation 20 mai 1936, code de la santé publique Art L-1142

Cette notion de l'enfant parfait peut être approchée sous un premier angle : celui de la psychanalyse maternelle. Nous avons évoqué les bouleversements psychologiques que génère la grossesse, mis en évidence dans les écrits de Monique Bydlowski. Parmi ces états psychiques propres à la femme enceinte, il peut parfois y avoir une ambivalence quant au désir d'enfant. Chez cette femme peuvent s'associer plusieurs états de pensées parfois opposés comme le désir que l'enfant vive, et au contraire un vœu de mort. Cette ambivalence peut se transformer en une idéalisation de l'enfant qui en fait l'objet : "l'idéalisation de l'enfant va lui faire porter la charge écrasante d'être parfait".

Un autre angle d'approche consiste à observer le monde qui nous entoure pour tenter de comprendre les implications que les mutations de notre société peuvent avoir sur le désir d'enfant. Aujourd'hui, les injonctions à être le meilleur, le plus productif, le mieux équipé possible en nouvelles technologies sont prégnantes. Tout est compétitivité et inconsciemment ou pas, compétition. Ce faisant, ce qui est valable pour soi est aussi valable pour ce qui est issu de soi, ainsi les enfants répondent à ces mêmes exigences que celles que leurs parents s'imposent à eux-mêmes. Les parents, très pris par leur travail et les horaires imposés par une société qui ne cesse jamais d'être en action ; n'ont « pas le temps ». Or, dans une société où il faut parfois attendre plusieurs années pour obtenir une place en institution spécialisée dans l'accueil des enfants en situations de handicap, enfanter d'un tel enfant peut signifier devoir s'en occuper soi-même, au moins un temps -donc bien souvent perdre son travail-.

De même qu'aujourd'hui le nombre d'enfant par famille a diminué, le besoin de normalité s'est accru car avoir un enfant malade dans une fratrie de 7 n'est pas vraiment la même chose que dans une fratrie de 2. On sait que le désir de l'enfant parfait peut avoir tendance à apparaître chez les parents. Les parents veulent de plus en plus de maîtrise, de garanties d'absence de pathologies et de bonne santé. Ainsi aujourd'hui le handicap n'a plus vraiment sa place. Il s'agit de tout optimiser et refuser le risque de l'imperfection. Clairement, il semblerait que les futurs parents cristallisent leur idéal d'enfant parfait sur le seul stade sur lequel on peut agir : le fœtus. Intermédiaire acceptable entre le fait d'être assez développé pour observer les éventuelles anomalies, mais de ne pas l'être trop pour ne pas rendre l'interruption de la vie trop insupportable pour les vivants.

Or, ce que nous venons d'évoquer : désir de tout optimiser, de supprimer la souffrance et la maladie, sont exactement les intentions du mouvement transhumaniste.⁵⁷ Le terme transhumain a été défini par Julian HUXLEY comme "*homme qui reste un homme mais se transcende lui-même en déployant de nouveaux possibles de et pour sa nature humaine*". (Au passage, comment ne pas voir la proximité entre ces termes et la définition de l'eugénisme de Catherine Draperi.) Plusieurs experts sur le sujet ont anticipé l'évolution probable du monde sous l'effet du transhumanisme : « l'homme et les réseaux technologiques s'interpénétreraient et se renforceraient réciproquement [...] Notre intelligence jusqu'alors confinée dans des supports biologiques deviendrait progressivement non biologique et des milliards de fois plus puissante qu'elle ne l'est aujourd'hui. Dans ce monde nouveau, les distinctions entre l'humain et la machine s'estomperaient progressivement [...]. Cette révolution pourrait se produire dans les 10 à 50 prochaines années » (Raymond Kurzweil). Il est vrai qu'entre l'implant cochléaire créé il y a 20 ans et la création d'humanoïdes semblables à nous par le physique, la parole, l'adaptation à des situations diverses, mais plus performants sur le plan de l'intelligence, il semble y avoir un monde. Ces deux révolutions sont pourtant toutes les deux issues de la volonté transhumaniste d'une part, d'en finir avec les malformations et maladies et d'autre part, de dépasser la condition humaine au moyen de l'intelligence artificielle. Ainsi en très peu de temps le champ des possibles s'est vu considérablement élargi. Nous laissant entrevoir le risque qu'un jour, pas si lointain que ça de nous, ces technologies nous dépasseront largement, leur intelligence s'étant autonomisée et évoluant pour son propre compte au-delà de tout ce que l'humain est en mesure de concevoir ou encadrer. Le jour où cette rupture surviendra, il faudra « absolument nous assurer que les objectifs des ordinateurs sont les mêmes que les nôtres » (Stephen Hawking). Finalement la conclusion de cet article est la question de l'analyse de tels progrès et de leurs conséquences d'un point de vue éthique. Car, des choix faits aujourd'hui sur les limites que l'on souhaite donner à ce mouvement transhumaniste, dépendront le monde de demain.

Je me permets donc le parallèle avec mon sujet et me basant sur tout ce que j'ai développé jusqu'ici j'ose cette remarque : des choix faits aujourd'hui sur les limites que l'on souhaite donner aux tests, dépendront l'humanité de demain.

⁵⁷ Analyse basée sur l'analyse de l'article "Transhumanisme : l'homme bientôt dépassé?" Avril 2018. Le rotarien.

Ainsi nous pouvons trouver des similitudes entre le transhumanisme, qui ose faire rêver à un monde où l'humain sera complété par la machine pour augmenter l'univers de ses possibles ; et le désir d'un enfant parfait, né non seulement sans aucune forme d'altération lui préexistant mais surtout avec des caractéristiques annexes correspondant aux souhaits de ses parents pour lui. Le désir de contrôle rendu possible par le développement technologique fait naître en nous le désir de maîtrise sur notre descendance.

Le désir d'un enfant correspondant parfaitement aux caractéristiques qu'on lui souhaite, peut donc trouver diverses origines. La question est de savoir si l'on souhaite par le futur laisser l'angle de manœuvre aussi large qu'il l'est aujourd'hui pour que le dépistage puisse un jour, permettre d'y répondre, ou du moins l'approcher.

Si la réponse à cette question est non, alors c'est dès à présent qu'il faut réfléchir à un moyen d'encadrer les évolutions de la pratique du dépistage anténatal. Pour qu'il reste utilisé, dans le cadre raisonnable de la recherche de pathologies, et pour que nous limitions les investigations aux pathologies graves et incurables. En l'absence de telles dispositions, un dépistage généralisé (et pourquoi pas systématisé...) pourrait devenir la première arme d'une dérive globale d'un monde répondant aux fantasmes de perfection.

En conclusion de cette troisième et dernière partie, une réflexion de tous les acteurs concernés par le dépistage anténatal doit être menée pour que l'évolution souhaitée ne relève pas d'une dérive. Quelques points majeurs méritent ces réflexions. C'est en tout premier lieu le cas des impacts psychologiques sur le vécu du dépistage et du potentiel parcours ultérieur en cas de dépistage positif. Les tests anténataux ne sont jamais anodins et les conséquences, bien que mesurables uniquement a posteriori sont souvent majeures pour la mère, l'enfant, ou la relation mère-enfant. Ensuite, réfléchir à la généralisation de tels tests relance la question de la norme, qu'il faut se garder d'analyser sous l'angle de l'altération d'une personne ayant connu la santé. Les pathologies dépistées étant pour le moment uniquement à manifestation immédiate dès la naissance, il faut prendre le modèle d'analyse de la norme vue du côté de la pathologie congénitale. Par ailleurs, en cas de généralisation, il faudra se garder de tomber dans le piège de faire de ces tests une norme en soit, entraînant une obligation tacite à les

faire.

Enfin, la société doit absolument se positionner quant à savoir si l'enfant est un objet de droit, ou un dû, pour rester alerte sur les possibles utilisations déviées des tests à des fins perverses, celles de rechercher l'enfant parfait, par l'analyse de caractéristiques non médicales.

Si toutefois la société acceptait de telles dérives, elles n'en seraient pas davantage justifiables d'un point de vue éthique.

Discussion et propositions pour la pratique :

Ce que je souhaiterais particulièrement faire ressortir de mon mémoire, c'est l'absolue nécessité d'engager une réflexion dès aujourd'hui sur ce que nous ne voulons pas faire de ces tests.

La seconde partie de ce mémoire se termine par une remise en cause de la tendance à considérer tout fœtus comme handicapé avant même de pratiquer les tests. Elle va de pair avec une surmédicalisation des grossesses et des naissances. Certes, mais l'état de notre système est le fruit d'une histoire et même si les pratiques sont en voie d'évoluer, nous ne pouvons pas faire machine arrière sur le dépistage. Ce n'est d'ailleurs pas le propos. Il s'agit plutôt d' "apprendre à vivre avec" pour rester dans des pratiques éthiquement justifiées et se protéger d'une évolution qui irait à l'encontre d'une certaine forme de bien.

Il paraît donc indispensable de fixer en amont, un point de non-retour à ne pas dépasser si nous ne voulons pas voir un outil médical dont l'utilité n'est plus à démontrer -en cela qu'elle permet à des couples de décider et non subir s'ils savent qu'ils ne sont pas en mesure d'accueillir la vie fragile d'un enfant atteint de pathologie incurable grave- détourné de ses finalités primitives.

Si la possibilité d'accéder aux tests ne peut et ne doit aucunement être remise en cause, elle doit cependant toujours être encadrée afin de respecter le principe de Jonas selon lequel s'imposer des limites est la première condition à l'exercice d'une liberté.

Dans le prolongement de ce concept philosophique, je souhaiterais inviter les collègues de généticiens, obstétriciens et pédiatres à se réunir afin d'entamer des discussions autour des pathologies d'une particulière gravité. Il ne s'agit pas là de préparer une modification du texte

de loi mais bien d'entamer des discussions afin, peut-être de se rendre compte concrètement de l'hétérogénéité des conceptions en fonction des équipes. Il me paraît indispensable d'anticiper les pathologies, ou analyse de caractéristiques génétiques pour lesquelles nous souhaitons voir le dépistage se développer, et celles pour lesquelles les efforts de recherche sont moins justifiés. La diversité des conceptions inter-équipes est tout à fait normale puisqu'elles sont constituées d'êtres humains et que les patients sont chacun dans une situation différente, mais elle peut à mon sens être un peu réduite, ce qui permettrait, de plus, une diminution du tourisme médical parfois observé à la recherche d'un centre acceptant de pratiquer l'IMG lorsqu'elle est refusée dans un premier centre.

Enfin, et pour soutenir les conclusions de Marion GILBERT dans son mémoire, j'invite fortement le ministère de la santé en collaboration avec les divers collèges de spécialités médicales concernées à réfléchir ensemble à la production de plaquettes d'informations d'échelle nationale, sur les tests de dépistage (dont l'échographie) et les pathologies obstétricales détectables par le dépistage qui seraient disponibles en format papier et informatique sur un site de stature gouvernementale, et en plusieurs langues. En accord avec ma démonstration sur l'importance de prendre en compte l'impact psychique du dépistage, psychologues et psychiatres spécialisés en périnatalité auraient toute leur place pour participer à leur élaboration. Bien sûr, une fois existantes il s'agit aussi pour les praticiens (médecins et sages-femmes) d'inviter les femmes enceintes à consulter ces plaquettes dès le premier rendez-vous de suivi de grossesse. Cela serait un outil pour renforcer la neutralité d'une information 'minimale' un peu uniformisée sur le territoire, permettant ainsi un consentement plus éclairé. Cela éviterait de laisser aux hôpitaux la responsabilité individuelle de produire seuls cette information, si tant est qu'ils souhaitent la mettre en place.

En signalant les lacunes persistantes de l'information dans l'accompagnement d'une grossesse classique, j'espère avoir démontré l'absolue nécessité de travailler à améliorer nos pratiques en la matière et à les réévaluer régulièrement.

En l'absence d'action en ce sens, l'autonomie décisionnelle des patients dans leur souhait de pratiquer des tests de dépistages qui seront de plus en plus nombreux, performants et pour un nombre croissant de pathologies, sera plus que remise en cause. Or, sur un sujet aussi

sensible, et face à une pratique intimement liée aux interruptions médicales de grossesse, on ne peut se risquer à interférer avec la décision du couple. Le professionnel de santé, doit cette information. Pour qu'elle soit pertinente, il doit sortir d'une idée reçue selon laquelle toute femme enceinte venant à l'échographie y consent de facto.

Enfin, pour accepter d'entendre la réponse des parents, il doit avoir conscience que toute personne ne souhaite pas nécessairement pratiquer l'intégralité des tests présents dans l'offre de soin, ceux-ci n'étant aucunement obligatoires.

Si notre pratique actuelle peut, et doit, tendre à s'améliorer, c'est notre pratique future qu'il faut, à mon avis, à tout prix encadrer. Si nous voulons nous garder de tomber dans les extrêmes il paraît donc important de ne pas négliger plusieurs points :

D'abord, mener une vraie réflexion sur la temporalité de la première échographie et premiers tests de dépistage, et en tout cas sur le contenu des informations médicales transmises aux parents quant aux "caractéristiques péri-médicales" de l'enfant à naître : sexe, couleur des yeux, taille, etc. Afin de limiter le recours aux "IVG de complaisance" menant à interrompre la grossesse alors qu'il existe un désir d'enfant, mais que le fœtus ne répond pas aux caractéristiques espérées par les parents. C'est selon moi, la première brèche de notre système qui entraîne, dès aujourd'hui un risque de dérive.

Certes, il faut que les médecins entendent que, malgré les volontés d'une grande majorité, tous les parents ne souhaiteront pas atteindre l'omniscience sur le fœtus à naître; et qu'ils doivent à ces derniers en tout état de cause une information loyale, appropriée et claire afin d'obtenir un réel consentement (à faire ou ne pas faire les tests). Mais il faut aussi rappeler aux parents et à la société, les rôles d'un médecin et ses limites, dont les premières sont techniques. Le nombre croissant de recours en justice lorsque qu'un enfant naît atteint d'une pathologie qui n'avait pas été dépistée, entraîne des modifications tacites mais non moins majeures dans la manière d'organiser le suivi et ajoute une part de crainte à la pratique du dépistage prénatal. Bien sûr lorsqu'une faute avérée dans le suivi a eu lieu, il est justifié de mener une action en justice, mais il faut veiller à ne pas, progressivement placer sur les soignants une obligation de résultat.

Limites et forces de l'étude

La première limite de mon étude est fatalement son caractère périssable. En effet, les données présentées et les lois citées sont amenées à changer et ce très prochainement, notamment à l'issue des états généraux de la bioéthique. Une de mes volontés a été de m'écarter de cette limite en imaginant avec l'aide des médecins que j'ai rencontrés, l'avenir probable de la pratique et ainsi d'envisager de manière réaliste l'avenir en matière de dépistage.

Quelques-unes des références utilisées n'étaient plus actuelles en tout point. C'est le cas de L'impact de l' "arrêt Perruche" en date de Janvier 2005, où quelques informations n'étaient pas exploitables, la loi et les pratiques ayant, entre temps, changées.

Les études utilisées présentaient chacune leurs avantages et désavantages. L'étude de T.M Marteau et ses collaborateurs, que j'ai notamment choisi pour sa force de validité statistique a été réalisée en Angleterre et doit donc être considérée avec précautions. Pour éviter une mésinterprétation qui serait due aux différences légales et culturelles j'ai tenu à en prendre une version relue et interprétée par un gynécologue-obstétricien français, mais également à la juxtaposer à une étude française plus récente.

Je n'ai pas choisi l'enquête nationale périnatale pour l'analyse des données de conscience et de compréhension en terme de dépistage prénatal, car bien que statistiquement supérieure à l'étude du mémoire, et plus récente que l'étude épidémiologique, elle n'a interrogé que des femmes majeures ayant accouché d'un enfant vivant. Cela aurait donc présenté trop de biais si on envisage que les grossesses sur des femmes mineures sont pourvoyeuses de manque de connaissances personnelles sur l'échographie, et potentiellement une moindre compréhension de l'information fournie. Enfin les naissances vivantes excluent de facto les grossesses ayant abouti à une IMG, ou encore les morts fœtales in utero.

Enfin, de ce sujet naissent de nombreuses questions qui n'ont pu être abordées dans ce mémoire mais qui ont une importance majeure. En voici une liste non exhaustive : la question du dépistage pour les grossesses multiples, celle du dépistage préconceptionnel, des maladies à pénétrance incomplète, etc.

Conclusion :

Au total, j'ai démontré les bénéfices qu'apporte la technique du dépistage anténatal. Par leur existence, ils rendent le dépistage anténatal conforme aux finalités thérapeutiques et préventives de la médecine ainsi qu'aux obligations déontologiques d'amélioration des pratiques. Ils sont l'occasion d'accroître, l'autonomie des patients et la possibilité de limiter des souffrances contingentes. Enfin, le dépistage permet un bilan économique positif pour la société.

J'ai de ce fait, explicité en quoi sa pratique était justifiée, et prouvé que la généralisation, forme d'eupraxis, qui a déjà débutée, est raisonnablement et sans aucun doute appelée à se poursuivre.

Cette généralisation peut néanmoins poser problème dans la mesure où la pratique des tests de dépistage présente d'ores et déjà des limites. Ils contribuent à rendre les souhaits des parents dépendants de l'action médicale et ainsi à modifier les rôles que la société assigne à la médecine.

Le manque de temps, de connaissances, ou encore d'objectivité de la part des professionnels, sont autant de facteurs qui contribuent à diminuer drastiquement la qualité de l'information délivrée aux couples ou aux femmes enceintes. La première des conséquences est la remise en question de la validité de leur consentement.

Les insolubles questions de la norme et du statut du fœtus et donc de savoir si la pratique des tests constitue ou pas un glissement de l'eupraxis vers l'eugénisme, n'empêchent pas néanmoins de réfléchir à des solutions pour que cette généralisation, déjà en marche, reste souhaitable.

La première d'entre elles est bien sûr d'assurer la liberté de recourir mais surtout celle de ne pas recourir aux tests. Pour que cette liberté soit pleinement exercée, en vertu de l'autonomie décisionnelle, le consentement doit bien sûr être acquis. Une information de qualité est nécessaire pour l'obtenir. C'est un travail à la fois de fond sur l'information, au moyen d'une formation initiale et continue de qualité; et sur la forme qui doit être entreprise. La création de plaquettes informatives sur le dépistage doit constituer une solution complémentaire pour l'amélioration de la perception de l'information. Celle-ci doit enfin être délivrée en tenant compte des dispositions psychiques particulières auxquelles sont soumises les femmes pendant la grossesse. Dans le prolongement de cette initiative, il faut donner une

place majeure aux suggestions que peuvent donner les femmes et couples ayant rencontré des problèmes pendant le parcours de dépistage-diagnostic, ou encourager la relecture de cas cliniques afin d'améliorer constamment nos pratiques.

A la frontière entre la pratique déjà observable et celle de demain, d'autres enjeux apparaissent. L'innocuité des nouveaux tests, qui est un de leur atout majeur, ne doit pas pour autant les rendre anodins, étant donné les implications que leurs résultats peuvent avoir. En plus des limites déjà existantes, j'ai évoqué les possibles dérives consécutives à la généralisation de ces tests de dépistage. Parmi elles, celle de l'utilisation des tests à des fins de choix d'un profil d'enfant qui, par ses caractéristiques, s'approcherait de l'enfant parfait aux yeux du couple qui s'apprête à lui donner naissance. Pour s'affranchir d'une telle dérive il importe de définir urgemment les données que nous ne souhaitons pas pouvoir rendre accessibles à la connaissance des parents dans des délais où l'interruption volontaire de grossesse est encore possible.

Ce n'est qu'à ces conditions que la généralisation des tests de dépistage anténataux pourra être justifiable d'un point de vue éthique.

Pour finir, nous avons vu dans quelle mesure le désir d'utiliser les tests de dépistage à des fins déviées vers la recherche de perfection peut s'approcher du développement du transhumanisme. Celui-ci pourrait être un support à la généralisation du dépistage. Aboutir à la perfection des nouveau-nés, par la possibilité d'observer et au besoin réparer leur ADN, via le transhumanisme est entre autres, un des objets du développement de l'ectogénèse. A nous de définir sans plus attendre si c'est ce que nous souhaitons pour la suite.

Bibliographie :

Articles de revue

- (3) (21) DRAPERI, C. «Du perfectionnisme moral au perfectionnement de l'espèce, quel enjeu?» Ethique et santé, 2009. p179-180
- (57) « Transhumanisme, l'homme bientôt dépassé ? » Le Rotarien, Avril 2018. p20-25

Ouvrages

- (24) (25) JOUSSET D. « Séquence 2 : Liberté, autonomie, dignité » 2016. p7. et p2.
- (32) HAXAIRE C. « Naissance de la sociologie » 2016.
- (37) SARRAMON MF., GRANDJEAN H., « Le fœtus et son image » Paris : Flammarion Dominos; 1998, 125p.
- (48) JOUSSET D. Définition technologie, in « Technologies médicales, biotechnologies : enjeux éthiques de la technique » 2017
- (57) HABERMAS J., « L'avenir de la nature humaine : vers un eugénisme libéral ? » Paris : Gallimard, 2015, 180p.
- (0) CANGUILHEM G., « Le normal et le pathologique ». 12^e ed. Paris : Presses universitaires de France ; 2013. 290p.

Chapitres d'ouvrages

- (16) COURBIERE B, CARCOPINO X. Item 16 : Grossesse normale. p 13-27. In : KB Gynécologie obstétrique Editions VG, Edition 2012. 573p.
- (27) QUEVAUVILLIERS J. Définition « douleur » p289. In : Dictionnaire médical. 6^e ed. Issy-les-Moulineaux : Elsevier Masson; 2009.
- (29) COFEMER, Item 19 : Epidémiologie du handicap. p3-8. In : Médecine physique et de réadaptation. 5^e ed. Issy-les-Moulineaux : Elsevier Masson; 2015, 312p.
- (31) MATTEI JF. MALZAC P. Chapitre 21 Le diagnostic prénatal. p198-215. In Questions d'éthique biomédicale. Paris : Flammarion nouvelle bibliothèque scientifique; 2008, 489p.
- (35) MOYSE D., DIEDRICH N. Introduction et Chapitre II Entretien. p 29-109. In : L'impact de l'« arrêt Perruche » sur les échographistes et les gynécologues obstétriciens. Paris : Centre des mouvements sociaux ; 2005. 110p.
- (42) FAVRE R., p73-89. A measure of informed choice, 2001 TM Marteau et al. In : HERVE M., STANTON-JEAN M., RIBAU-BAJON C., et al. Le droit aux soins en médecine prénatale. Paris : Dalloz; 2011. 148p.
- (46) JOUSSET D. Définition technologie, in : « Technologies médicales, biotechnologies : enjeux éthiques de la technique » 2017
- (53) BYDLOWSKI M. Chapitre I. 3 La représentation psychique inconsciente de l'accouchement. p 38. In : La dette de vie itinéraire psychanalytique de la maternité. 5^e ed mise à jour. Paris : Presses universitaires de France, 2005. 208p.
- (5) BYDLOWSKI M. Chapitre II. 1 Le désir d'enfant au féminin, l'ambivalence du désir d'enfant. p 83-84. In : La dette de vie itinéraire psychanalytique de la maternité. 5^e ed mise à jour. Paris : Presses universitaires de France, 2005. 208p.

- (54) MARINOPOULOS S. NISAND I., Chapitre 9 Les deux D : diagnostic et dépistage prénatals -10 Génération DPN ? p 169-216. In : 9 mois et cætera. Paris : Fayard, 2007. 269p.
- (55) NISAND I. Conséquences éthiques de la judiciarisation en médecine fœtale (résumé). p24. In DREYFUSS D., LEMAIRE F., OUTIN H. : La judiciarisation de la médecine, journées d'éthique médicale. Paris : Flammarion médecine-sciences, 2004. 48p.

Articles ouvrage ou thèse en ligne

- (0) Campus CERIMES. Introduction aux principes bioéthiques. [En ligne] <http://campus.cerimes.fr/chirurgie-generale/enseignement/ethique/site/html/cours.pdf> (Consulté le 20 Avril 2018)
- (7) VIAUX SAVELON S. La parentalité échographique, [En ligne] <https://www.cairn.info/revue-dialogue-2013-1-page-19.htm> (Consulté le 20 Mars 2018)
- (19) LURTON Y. «Enjeux éthiques du dépistage prénatal non invasif de la trisomie 21. Evolution du dépistage anténatal, de son information et de ses conséquences sociales.» Mémoire de fin d'étude, Brest, 2016. [En ligne] https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas_-01560957/document (Consulté le 10 Avril 2018)
- (22) GILBERT M. Compréhension du dépistage de la trisomie 21 par les femmes enceintes. Mémoire de fin d'étude de sage-femme. Faculté Charles Mérieux Lyon Sud ; 2016.
- (26) Organisation Mondiale de la Santé. "Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé". [En ligne] http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/42418/9242545422_fre.pdf?sequence=1 Consulté le 15 Avril 2018)
- (28) HAS, Haute autorité de santé. Recommandations en santé publique. Place des tests ADN libre circulant dans le sang maternel dans le dépistage de la trisomie 21 fœtale. Synthèse de l'argumentaire et recommandations. Avril 2017. [En ligne] <http://www.cfef.org/archives/bricabrac/dpnihas.pdf> (Consulté le 18 Février 2018)
- (33) CCNE, Comité consultatif national d'éthique. Avis n°120, Questions éthiques associées au développement des tests génétiques fœtaux sur sang maternel. Note de synthèse. [En ligne] http://www.ccne-ethique.fr/sites/default/files/publications/avis_-120.pdf (Consulté le 24 Avril 2018)
- (36) HERMANN M. Etude de la variabilité de la décision d'interruption médicale de grossesse en cas d'anomalie des gonosomes. Médecine humaine et pathologie. p26-34. Thèse de médecine, Université Paris Descartes 2015 [En ligne]
- (42) INSERM, DREES, Enquête nationale périnatale. Synthèse du rapport 2016. La naissance et les établissements, situation et évolution depuis 2010. Octobre 2017 [En ligne] <http://drees.solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/synthese-enp2017.pdf> (Consulté le 29 Avril 2018)

Pages web

- (1) Campus Cerimes, Item 17 Gynécologie-obstétrique, 2010-2011 http://campus.cerimes.fr/gynecologie-et-obstetrique/enseignement/item17_2/site/html/cours.pdf (Consulté le 14 Avril 2018)
- (6) Le Figaro Santé, La chirurgie in utero progresse mais reste exception. 27 Janvier 2015 (en ligne) : sante.lefigaro.fr/actualite/2015/01/27/23307-chirurgie-in-utero-progresse-mais-reste-exception (consulté le 18 Mars 2018)
- (12) Aleteia [En ligne] <https://questions.aleteia.org/articles/114/lembryon-est-il-une-personne-humaine/> (Consulté le 13 Mai 2018)
- (13) Haute Autorité de Santé. 31 août 2006. Définition de la prévention [En ligne] https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_410178/fr/prevention (consulté le 15 Mars 2018)

- (14) (15) CNRTL prévenir Sens B. 1. b) [en ligne] : www.cnrtl.fr/etymologie/prevenir (consulté le 15 Mars 2018)
- (17) Youtube. Les travaux de recherche du CHRU de Brest : la DPNI. [En ligne] <https://www.youtube.com/watch?v=v-MRikavUYU> (Consulté le 26 Avril 2018)
- (30) INSEE. Bilan démographique 2016, n°1630. [En ligne] <https://www.insee.fr/fr/statistiques/2554860> (Consulté le 03 Mars 2018)
- (45) THOMAS LV., Chapitre II La mort biologique individuelle, II.1. Définitions et critères. In La Mort ; 2003. [En ligne] <https://www.cairn.info/la-mort--9782130534204-p-15.htm> (Consulté le 28 Mars 2018)
- (46) Libération. 29 Août 2013. Connaissez-vous votre bulletin de paye ? [En ligne] http://www.liberation.fr/futurs/2013/08/29/connaissez-vous-votre-bulletin-de-paie_927982 (Consulté le 20 Avril 2018)
- (47) INSEE. Salaires dans le secteur privé et les entreprises publiques , n°1565. [En ligne]) <https://www.insee.fr/fr/statistiques/1370897> (Consulté le 20 Avril 2018)
- (54) LEMASSON E. Naitre ou ne pas naître. 2011 Diffusé sur France 5. [En ligne] <https://vimeo.com/76680177> (Consulté le 15 Mars 2018)

ANNEXES

Annexe 1 : Entretien avec Mme A

Le 27 février 18

Par téléphone

Nota bene : madame est actuellement enceinte de 30 SA. Il s'agit d'une seconde grossesse.

- Pouvez-vous me raconter votre parcours ?

Nous sommes les jeunes parents d'un garçon de 18 mois qui s'est fait attendre de nombreuses années. Il y a quelques années nous n'arrivions pas à avoir d'enfant. Après toute une batterie de tests les médecins nous ont annoncé que mon mari était infertile et que l'unique solution dans notre situation serait le recours à la Fécondation In Vitro avec Injection de Sperme Intra -cytoplasmique. Sachant que nous avançons en âge (car nous avons tous les deux un métier) on a foncé tête baissée dans cette procédure. Il y a donc eu x tentatives avec cette technique et toutes ont échoué.

Au bout d'un moment, il y a eu des débuts d'effets secondaires, et des problèmes : embolie pulmonaire...) le médecin nous a expliqué que j'étais trop à risque et que nous devions arrêter les FIV. Le temps est passé et finalement la première grossesse est arrivée naturellement. La seconde également, depuis l'été dernier.

Fin octobre arrive l'échographie du 3^{ème} mois, l'échographiste a fait son geste, pendant les 30 minutes il n'a rien dit.

A l'issue de l'échographie, il annonce qu'il y a un problème et qu'il va falloir un avis complémentaire, il faut se rapprocher d'un service CPDPN parce qu'il y a un gros souci au niveau du cerveau. Il nous dirige donc vers une maternité parisienne de 4^{ème} grade (niveau 3).

On nous annonce que l'enfant a des anomalies et qu'il faut savoir ce que c'est. On nous propose la biopsie de placenta à faire rapidement mais si possible pas le même jour car on explique à mon mari et moi que c'est beaucoup à encaisser en une seule fois. Finalement nous décidons de faire la biopsie de placenta le jour même car nous sommes sur place et nous jugeons que nous sommes en mesure de surmonter l'épreuve.

Après 3 ou 4 jours de culture nous avons les résultats qui annoncent que la pathologie est une trisomie 13 mais que cela ne vient pas de nous et que nous ne risquons pas de transmettre cette pathologie à un potentiel futur enfant.

Et le jour des résultats c'était quasiment la limite des 14 SA. Les médecins nous ont donc expliqué à mon mari et moi-même les avantages de prendre une décision quant à l'arrêt de la grossesse avant ce délai. D'abord parce que le geste qui consistait en une aspiration curetage était beaucoup moins lourd sur le plan médical, sans séquelles etc. Et que dans la mesure où mon enfant ne pourrait pas vivre au-delà du 4^{ème} mois de la grossesse, qu'en plus de cela il y avait un mortel pour moi si je menais la grossesse à terme, c'était la meilleure option. J'ai donc demandé « Et si je décide de ne pas interrompre ma grossesse toute de suite ? » Ce à quoi on m'a répondu que ce serait donc un accouchement naturel donc avec un traumatisme corporel et psychologique plus important.

Personnellement je ne pouvais pas prendre une décision comme ça, si rapidement. Pour mon mari c'était un peu différent, puisqu'il voyait que l'enfant en raison de sa pathologie n'était pas viable, qu'il y avait un risque pour moi, que cela consistait à s'imposer une longue attente pour une finalité qui serait dans tous les cas, dramatique.

Je leur ai expliqué que je ne pouvais pas décider en deux jours mais je leur ai posé beaucoup de questions, sur le devenir du corps, les questions administratives aussi, la possibilité ou pas de l'enterrer, pour lui laisser une dignité.

On m'a alors expliqué que ce n'était pas possible avec cette méthode d'aspiration curetage et le médecin m'a détaillé la technique et expliqué que puisque l'embryon était aspiré, son corps n'était plus en un seul morceau.

Ayant connaissance de cela, je refuse de faire vivre cela à mon enfant. Pour des raisons très diverses aussi bien de personnalité, de conception des choses, et de spiritualité. Je demande alors si il sera toujours possible d'avorter passé ce délai des 14 SA. Le médecin m'explique qu'une IMG sera possible à tout moment de la grossesse, que la différence porte sur la procédure puisque là il s'agit de prendre elle-même un médicament qui va provoquer le travail et tuer l'enfant.

Pour moi ce n'était pas possible, je ne me voyais pas tuer mon enfant. Je ne juge vraiment pas les femmes qui prennent cette décision. Simplement pour moi ce n'était pas possible.

On m'a mise en garde sur le fait que dans ma situation je prenais des risques à poursuivre cette grossesse. Notamment parce qu'ayant eu une césarienne pour ma grossesse précédente, j'ai un utérus cicatriciel. Donc si le fœtus était mal positionné, ou que le placenta s'accolait il faudrait faire une césarienne donc potentiellement il pourrait y avoir une hémorragie avec donc dans le meilleur des cas contrôle de cette hémorragie mais potentiellement, perte de mon utérus, voire décès pour moi.

On m'a alors comme ça annoncé de nombreux risques à propos de ma grossesse et sa poursuite. Par exemple, qu'aux vues de la pathologie du bébé, il y aurait un surplus de production de liquide amniotique (LA.), ce qui nécessiterait la réalisation de ponction(s) évacuatrices, qui elles -mêmes ne seraient pas sans risque.

Il y a eu bien sûr beaucoup de questions parce que je me disais que je suis maman et épouse, on m'annonce tous ces risques, je sais que cet enfant à naître n'est pas viable, alors que faire ? Je dis « je » parce que pour mon mari il avait déjà son avis.

En fait je me suis retrouvée dans un état plutôt paradoxal parce qu'à partir du 3^{ème} mois de grossesse j'ai commencé à avoir tous les changements physiologiques de la grossesse, j'étais très heureuse d'être enceinte sachant que j'ai attendu si longtemps, et de vouloir tuer cet enfant ce n'était absolument pas imaginable pour moi.

Les médecins de l'équipe de la maternité m'ont fait de nombreuses annonces successives.

D'abord on m'a dit que mon bébé ne vivrait pas au-delà du 4^{ème} mois de grossesse, puis finalement du 5^{ème} mois, et aujourd'hui je suis à 30 SA. Au final, les anomalies sont nombreuses et importantes mais elle est toujours en vie, ce qui défie les pronostics !

Il y a 15 jours de cela on m'a annoncé un surplus de liquide amniotique. Aujourd'hui je devais justement avoir une échographie de contrôle poussé pour prévoir la ponction. Finalement, la quantité de LA est normale, du coup pas de ponction.

On m'a également expliqué que bébé ne devait pas grossir, au final la croissance est normale. Elle ne devait pas bouger, au final je la sens autant que pour ma première grossesse.

Avec toutes ces annonces, j'ai fini par demander au médecin ce qu'il en était en lui disant que par rapport à tout ce qu'il annonçait, à chaque fois, 3 semaines plus tard ça n'est plus d'actualité. Je lui ai demandé s'il n'en disait pas trop ? S'il faisait cela pour se protéger ?

Il m'a répondu que la pathologie est rare car elle ne représente qu'une grossesse sur huit mille. Dans ces grossesses une très grosse partie est stoppée par une fausse couche spontanée avant le 3^{ème} mois, avant même la première échographie, donc la plupart du temps on ne sait pas vraiment qu'ils sont atteints de trisomie 13, sans compter les avortements de grossesse une fois que le diagnostic est posé sur les fœtus toujours vivants. Au final le nombre de grossesse où un bébé se développe avec cette pathologie est très petit. Il m'a dit qu'au final les médecins n'avaient pas de recul parce qu'ils ne connaissaient pas bien la pathologie. Qu'en conséquence, il me donnait ses convictions en fonction de ce qu'il imagine par rapport aux anomalies présentes.

Un autre exemple : le chef de service de gynécologie obstétrique m'a expliqué qu'en théorie, étant données les anomalies cardiaques, le décès aurait déjà dû advenir. Le doppler qui vient d'être fait est finalement normal malgré les anomalies du cœur qui sont présentes.

Au début il y avait également un problème sur les reins (problématique parce que ce sont eux qui élaborent le LA, donc on m'avait dit que je n'aurai pas du tout du LA), après il y a eu cette histoire de surplus et au final la quantité est dans la normale.

Donc même dans ce très bon établissement de niveau 3 en Ile de France, ils ne savent pas vraiment. Je leur ai demandé pourquoi tout finissait par « rentrer dans l'ordre », le chef de service m'a répondu « je n'en sais rien ». Son hypothèse c'est que le placenta fonctionne très bien et parvient à donner au fœtus tout ce dont il a besoin pour se développer malgré toutes les anomalies.

En fait à chaque fois, ils ont « l'intime conviction de », donc ils nous annoncent telles et telles choses mais en vérité ne le savent pas.

Aujourd'hui mon gynécologue libéral lui, m'a dit « Attendez-vous à ce que votre grossesse aille à terme ». A ce jour le chef de service m'a affirmé qu'il avait la conviction que le bébé ne dépasserait pas les 35 SA, étant donné la quantité d'anomalies présentes.

- Est-ce que cette succession de nouvelles contradictoires a été déstabilisante pour vous ?

Je reste dans l'espoir. Cet effet ping-pong est systématique en fait. Mais il me permet de garder espoir. Peut-être qu'elle finira par se remettre un peu par rapport aux anomalies prévues. Bien sûr, je sais que les anomalies chromosomiques sont présentes et qu'on ne les enlèvera pas, ni leurs conséquences. Et que le cerveau et le cœur ne vont pas se régénérer comme ça.

Mais maintenant à chaque fois que j'y vais-je sais que ça pourra être difficile, qu'on peut m'annoncer quelque chose de grave, sans pour autant que ce ne soit valable longtemps.

- Comment s'organise le suivi ?

Je suis très suivie puisque j'ai des échographies tous les 15 jours et je vois mon gynécologue libéral tous les 7 à 10 jours

Les médecins de l'hôpital sont en dialogue constant avec mon gynécologue.

Je suis en fait suivie par l'hôpital avec la maternité de niveau 3, et en même temps je suis inscrite dans une clinique.

J'ai choisi dans la mesure du possible d'accoucher dans une clinique catholique, pour l'accompagnement que j'ai pu y trouver en cette période difficile. J'ai rencontré la directrice de l'établissement. Elle est médecin de formation c'est une généticienne. Avec elle j'ai pu discuter et je lui ai demandé si je ne faisais pas une erreur en me mettant dans une position à risque, car je reste épouse et maman, j'ai une famille bien vivante à mes côtés. C'est elle qui m'a alors expliqué la différence entre risque et danger. On est dans le risque mais pas dans le danger.

Au final j'ai aussi beaucoup discuté avec mon gynécologue qui a vu que l'équipe qui me suivait à l'hôpital n'était pas ce qui me convenait le mieux et maintenant je suis toujours dans le même hôpital mais ce n'est plus la même équipe et l'approche psychologique est un peu différente maintenant.

Moi je pense quand même que quand on vit ça, le médecin ne peut pas annoncer un diagnostic comme ça à la volée, car ça peut être dévastateur.

→ - Vos réflexions personnelles :

Des fois je me demande si toute vérité est bonne à dire surtout si on fait le choix de garder l'enfant ? Ensuite je suis surprise parce que tout avait l'air très clair dans leur tête au début et plus ça va, plus je vois qu'ils n'ont pas de maîtrise sur le sujet.

Autre chose d'important : je pense qu'il faut bien faire la différence entre risque et danger. Quand on

est du côté du risque, avec tout ce qu'ils annoncent les médecins ont tendance à se protéger quitte à en dire un peu trop. Mais si jamais on passait sur du danger, ils ne me laisseraient même plus le choix et agissent pour mon bien.



Quand on nous a parlé d'interrompre la grossesse, il me restait en gros deux jours pour me décider et être dans les délais. On m'a expliqué que si j'acceptais ce serait le même processus que pour l'IVG. Que ce serait beaucoup plus confortable, on fait le geste et on n'en parle plus, et on le fait avant qu'il y ait les premières modifications physiologiques liées à la grossesse.

Plus confortable pour eux sûrement mais en tout cas pas pour moi. Parce que ce n'était pas ma manière de faire mon deuil. Je trouve qu'ils n'ont pas forcé, mais ils poussaient à aller dans leur sens. Mais moi quand je prends ma décision j'agis en tant que maman. Je n'ai pas envie de faire une dépression dans quelques années. Mais aujourd'hui je pense pouvoir faire le deuil car c'est comme ça que je conçois l'amour, si j'avais fait autrement mon rôle de maman n'aurait pas été abouti.

Mon mari lui, a encore du mal à accepter cette tristesse inutile au quotidien.

Psychologiquement je suis assez forte, mais comment font les personnes qui le sont un peu moins ?

- Rôle du papa

Pour la plupart des rendez-vous j'y vais seule parce que le papa travaille.

Quand on est tous les deux les médecins s'adressent à nous mais au début presque trop à lui. J'ai eu l'impression avec du recul qu'ils jouaient peut-être trop sur la crainte de mon mari. D'ailleurs il s'est d'abord arrêté aux propos des médecins et souhaitait que la grossesse soit interrompue.

J'aurais apprécié que les médecins pensent aussi à lui expliquer qu'une femme enceinte a besoin d'indulgence, patience... surtout dans ce contexte. Parce qu'au final l'homme ne devient père que quand il a son enfant dans ses bras. Avant c'est difficile parce qu'il n'y a pas ce contact physique.

- Déroulé précis des examens

J'ai eu l'échographie où les anomalies ont été détectées, 3 jours plus tard j'étais vue à l'hôpital en diagnostic anténatal en urgence, et honnêtement si j'avais pu avoir un rendez-vous dans la journée ça aurait été très bien. Une nouvelle échographie est réalisée, qui confirme l'anomalie au cerveau. On nous propose la biopsie, quelques jours plus tard qu'on accepte mais pour le jour même. Il fallait ensuite que les cultures poussent mais nous avons eu les résultats en 3-4 jours. Ces 7-8 jours ont donc été rapides certes, mais longs car on a le temps de tout imaginer.

- Impacts sur la Relation Médecin-Malade de la décision de maintien de grossesse ?

J'ai senti une différence, oui. A partir du moment où j'ai dit « je refuse d'être un acteur, je préfère attendre, je peux continuer cette grossesse parce que je veux aller au bout » j'ai senti qu'ils pensaient « celle-ci va embêter le monde ».

- Avant la première échographie, votre gynécologue vous avait-il expliqué ce qui était recherché donc potentiellement retrouvé par cet examen ?

Non mon gynéco n'a rien fait de tout cela, mais honnêtement je pense qu'à part quelques exceptions tout le monde sait à quoi s'attendre en allant à l'échographie. Je pense personnellement que ça ne sert à rien de faire stresser les mamans inutilement

- Proposition de rencontrer le psychologue ou la psychiatre de l'équipe ?

En fait on me l'a limite imposé (on me demandait à chaque rendez-vous médical si j'avais pris contact avec le psychologue) mais ma seule thérapie pour le moment ça a été d'être en adéquation avec ma décision. Pour moi ça n'était pas ce qu'il me fallait car je ne voyais pas en quoi parler à quelqu'un de

mes angoisses etc. allait m'aider à trouver des solutions.

A l'hôpital j'ai vraiment ce ressenti d'être un numéro. Mais je n'ai pas cette impression à la clinique, les gens me connaissent, se souviennent de mon nom par exemple. On sent que l'équipe accompagne. Par exemple c'est la directrice de la clinique qui m'a parlé de soins palliatifs, de pédiatre, qui m'a présenté le service de néonatalogie (car l'enfant aura besoin de soins importants même s'il nait à terme).

Et moi je trouve que j'ai besoin d'accoucher dans une équipe où je me sens en confiance.

Aussi il y a quelque chose que j'ai trouvé limite en terme de psychologie... le CPDPN dans lequel j'étais se situait dans le même couloir au même étage que le service de gynécologie « classique » ce qui fait qu'à chaque fois je croisais des femmes qui sortaient pleines de joies de leur échographie qui s'était bien passée. Finalement tout cela se passe au même endroit sauf qu'elles s'arrêtaient au début du couloir et que moi je vais jusqu'au fond.

Annexe 2 : Entretien avec Monsieur et Madame B.

En rencontre

Nota bene :

Madame est assistante sociale et était âgée de 35 ans lors de sa première grossesse (pour l'enfant dont il est question)

Monsieur, a été médecin généraliste puis médecin du travail.

Le couple a deux enfants, dont le premier est atteint d'un Syndrome Cardio -facio cutané (CFC) ce qui donne lieu à un lourd handicap mental et des malformations organiques, compatibles avec une motricité normale.

- Pouvez-vous me raconter votre parcours de soin anténatal?

Au début de la grossesse, il n'y avait rien de particulier. Au 4-5^{ème} mois, on nous a d'abord dit que le bébé avait une **dilatation du rein**. A partir de ça on nous a fait de nombreux tests. Il y avait un **hydramnios**. On a aussi dû aller à Rennes parce qu'ils avaient vu à l'échographie une **dilatation ventriculaire**. Finalement, les spécialistes nous ont dit qu'il était dans la fourchette haute en termes de taille ventriculaire, mais **sans signe de gravité et toutes les anomalies avaient un caractère « non alarmant »**. Il y a eu une amniocentèse mais elle n'a rien détecté de particulier, le caryotype était normal. On a eu un peu peur, oui mais en même temps on revenait rassurés de chaque examens. On n'avait jamais imaginé avoir un enfant handicapé avant sa naissance.

- Comment ça s'est passé à partir de la naissance ?

La maman (M) : J'ai accouché à 7 mois (**33SA**). En tant que prématuré il a passé 7 semaines en néonatal.

Les médecins avaient remarqué un certain nombre d'anomalies éparses :

Aspect macrosomique, c'était un gros bébé. Avec : coarctation de l'aorte, confirmation de la dilatation rénale, diastasis des droites, testicules hauts situés. Les ventricules cérébraux étaient de taille limite et légèrement asymétriques.

Le papa (P) Aucun pédiatre de néonatalogie ne peut dire quel sera le potentiel de notre enfant.

Ils ne peuvent pas se permettre de nous le dire, de se prononcer. C'est un endroit où on est aveugle, on est dans l'immédiat.

P : j'étais dans la vision du préma = retards d'acquisition donc je ne m'inquiétais pas quand le médecin nous a prévenu qu'il aurait quelques retards. Pour moi c'était lié à sa prématurité.

Il y a eu divers anomalies diagnostiquées : il y avait sa coarctation de l'aorte, mais cela s'opère. Il a été opéré à l'âge de 6 mois.

M : Comme il était né prématurément il a eu un suivi à l'hôpital pendant ses deux premières années de vie à la fois dans le CH de naissance et le CHU régional. Mais le médecin généticien du CH disait qu'il n'y avait rien de particulier. 4 mois après sa naissance, dans le cadre de sa prématurité, plusieurs syndromes ont été recherchés et les bilans sont tous revenus négatifs. Le médecin se disait « très confiant dans l'évolution » de notre enfant.

J'ai commencé à « m'inquiéter » quand je me suis rendue compte qu'il ne marchait pas, ne babillait pas... Pendant un temps on a aussi cru à un problème d'audition. Une amie pédiatre nous a dit qu'elle pensait qu'il avait quelque chose, c'est là qu'on a commencé le suivi à Debré (Paris) juste avant ses 3 ans.

M : j'ai lu que les médecins savent souvent que le tout jeune enfant a un handicap mais qu'ils ne le disent pas pour que ça ne pervertisse pas la relation enfant-parents.

P : moi je pense que c'est plutôt le manque de connaissance de sa pathologie par les médecins.

- Diagnostic post-natal :

C'est à partir de ses 2 ans que les médecins ont constaté un réel « décrochage » du développement psychomoteur. Avant cela il était considéré comme globalement classique sur le plan mental, bien que des anomalies morphologiques étaient présentes.

Il a été affirmé que le retard entrainait dans le cadre d'un syndrome, d'abord non étiqueté mais en lien avec les anomalies morphologiques et physiques constatées notamment faciales, rénales et cardiaques. Un bilan a estimé le retard : à l'âge de 27 mois il avait les compétences d'un enfant de 9 mois

P : Dans cet hôpital ils ont trouvé la mutation responsable : mutation du gène BRAF qui donne le syndrome cardio-facio-cutané (CFC syndrom). La recherche du gène a été faite en 2005 pour le diagnostic de certitude (parce que le gène n'était pas encore connu en 2003 mais les spécialistes savaient que la maladie était due à une néomutation) mais en fait la généticienne de Paris nous avait déjà annoncé son diagnostic cela avant le séquençage.

C'était très marquant, elle nous a dit que quand nous étions rentrés dans son bureau de consultation, elle avait directement fait le diagnostic.

D'ailleurs à l'époque j'étais allé sur internet en rentrant de Paris, j'avais tapé le nom de la maladie, et j'avais été très impressionné de voir le sosie de mon fils en photo sur les différents sites que je consultais. Ces enfants se ressemblent beaucoup.

En 2007 nos gènes ont été testés pour confirmer que ce n'est pas quelque chose que nous lui avons transmis génétiquement, mais que c'était une anomalie créée. Pour tous ces tests il y avait des consentements à signer.

M : le jour où on m'a annoncé que mon enfant serait handicapé je m'en souviens très bien. A ce moment-là on perd pied, on réalise vraiment (et pas avant). Avant tu as peur, mais tant qu'on ne t'a pas mis face au mur ça n'est pas aussi réel. Le médecin nous a dit que ce n'était pas une certitude mais qu'en raison du syndrome il y avait de très fortes chances pour qu'il ait une déficience intellectuelle profonde, qu'il ne puisse jamais avoir d'enfants etc. Donc même si il y a une incertitude quant au degré on comprend qu'on ne sera pas dans une situation « normale »

M : quand on nous dit ça, on se dit « bah évidemment quoi... ». Si j'avais eu un enfant avant, j'aurais constaté avec évidence qu'il y avait des choses qui déraillaient. Du coup je me serais plus fait de soucis, j'aurais su que ce n'était pas normal.

Avant cette annonce, on se doutait de quelque chose mais le généticien de l'hôpital où il est né nous disait « mais non tout va bien ! »

Globalement il a quand même eu plein de problèmes : malaises cyanogènes, suspicion de glaucome, angiome capillaire ulcéré, mycose dyshidrose et érysipèle, etc. qui ont nécessité de faire de nombreux aller-retours dans des grandes villes. Il a été hospitalisé en Néonatalogie, Soins intensifs, réanimation, chirurgie pédiatrique, ophtalmologie etc. ...

Aujourd'hui il a 17 ans et il a déjà eu 11 anesthésies générales.

- A propos de votre deuxième enfant

M : Finalement le diagnostic était posé sans gène trouvé mais on nous avait certifié que ce n'était pas héréditaire. Donc nous avons conçu notre second enfant. Je voulais absolument un enfant à qui transmettre des choses, c'était quelque chose de vraiment très important pour moi.

J'ai donc eu aussi une amniocentèse pour mon deuxième enfant, d'autant plus que j'avais alors 40 ans donc plus de risques.

Quand la gynécologue a fait l'amniocentèse et m'a annoncé que c'était un garçon j'étais triste, je me suis dit que ça allait recommencer, j'avais peur. Et l'attente des résultats de l'amniocentèse a été très longue.

- Suivi psychologique particulier au moment de l'annonce ?

M : Pas particulièrement, mais au CAMPS (centre d'action médico-sociale précoce) il y avait une psychologue, j'avais demandé et j'y allais de temps en temps. C'était d'ailleurs les débuts du centre. Il y avait des groupes de paroles entre parents c'était vraiment très bien. On a rencontré des personnes avec qui on est toujours en contact.

- Hôpital et jeune enfance :

M : Jeune maman d'un enfant malade, on voit beaucoup de trucs horribles dans les services où on passe. C'est aussi une épreuve en soit.

P : Il y a un tel décalage entre toi qui débarque sans connaître la situation et ce qui se passe dans ces hôpitaux, tu vois des trucs choquants. En réanimation on passait devant des patients sous respirateurs, même si on savait que notre fils n'était pas entre la vie et la mort, ça fait quand même drôle.

M : pour moi il était entre la vie et la mort. Quand on ne connaît pas tous ces termes médicaux c'est impossible de ne pas y penser, de ne pas avoir peur.

On était toujours dans des services de pédiatrie d'échelle régionale voire nationale donc qui reçoivent des patients avec des choses difficiles.

M : le jour où il s'est fait opérer du cœur l'opération était longue, j'attendais, et j'avais tout son dossier avec moi. Je suis tombée sur une feuille d'électrocardiogramme où c'était marqué « infarctus ». On ne m'en avait jamais parlé, je suis dit « mon fils a fait un infarctus et personne ne me l'a dit ». J'ai dû attendre les 5heures d'opération pour savoir de quoi il s'agissait. Pendant l'attente j'ai eu vraiment peur, je me disais que mon fils était peut-être en train de mourir à côté.

En fait j'ai demandé au médecin après et il m'a dit « oh mais non ça ce n'est rien c'est la machine qui écrit ça mais tout va bien il n'y a rien ».

M : Médicalement on peut quand même dire qu'il a été bien pris en charge, dès qu'on trouvait une anomalie elle était prise en charge etc. Même si psychologiquement c'était pas toujours à la hauteur. Mais il y a quand même quelque chose que je retiens de cette période, c'est que tu es obligé de déballer ta vie tout le temps, à tous les intervenants que tu rencontres.

Je me souviens aussi, quand il est né on a été faire des examens à Nantes, on est restés une semaine. Il y avait plein de gens qui passaient tout le temps, on ne savait pas qui c'était. C'est arrivé que le généticien vienne dans la chambre avec 10 élèves derrière lui.

- Vie quotidienne :

M : Evidemment tout cela nécessite d'énormes adaptations mais ça devient le quotidien.

Des fois, quand j'arrive au travail je me dis quand même que je n'ai pas la même vie que la plupart des gens.

Après chaque famille ayant un enfant en situation de handicap est différente, certains se voient vieillir avec leurs enfants à la maison par exemple... C'est vrai ce sont des enfants fragiles, on les protège beaucoup. On se détache moins car la relation est différente, comme il n'y a pas de communication orale elle passe par autre chose.

P : ça m'arrive de penser qu'il devrait être en terminale comme il a 17 ans. Et ça c'est super dur. C'est facile aujourd'hui car je ne travaille plus mais avant il fallait en permanence quelqu'un à la maison avec lui le matin. Et encore on a de la chance parce qu'il a été pris en charge en IME depuis ses 7 ans et demie. Certains parents doivent arrêter de travailler. Et puis je ne vous dis pas ce que c'est de faire un dossier MDA !

M : Quand il est tout petit on ne se pose pas la question de l'école et ce genre de choses. On fait juste le deuil du fait qu'il ne parlera pas, c'est tout. Le reste on n'en sait rien. Mais c'est sûr que quand on nous l'a dit on ne pensait pas que ça impacterait notre vie à ce point-là.

P : tu n'imagines tellement pas que tout ça puisse exister. J'étais rassuré quand les tests du premier trimestre de grossesse ont affirmé qu'il n'avait pas la trisomie 21, parce qu'il y avait eu une personne concernée par cette maladie dans ma famille. On n' imagine tellement pas, même quand on est médecin, parce qu'on ne connaît pas le sujet.

Le plus dur c'est tout ce qui concerne l'insertion sociale et la socialisation. Il a d'abord été chez une assistante maternelle, puis à la crèche à 3 ans, nous avons demandé une dérogation. Par contre il a été refusé à l'école parce qu'il n'avait pas d'AVS, et ce malgré le courrier de la généticienne de Debré qui attestait que son état de santé permettait son intégration dans une classe à l'école maternelle. A certains moments on se retrouve dans des situations où tu te dis que tu vas te retrouver avec ton gamin chez toi parce que personne n'accepte de le prendre en charge la journée.

Ça demande beaucoup d'organisation, par exemple pour les vacances, on ne peut pas partir comme ça comme on veut.

Sur le plan financier ça a des conséquences aussi, certains doivent refaire toute leur maison. Il y a des aides financières mais elles ne sont que très partielles.

Du coup après sur la vie en général on relativise. Quand on entend des parents qui disent « tu te rends compte ma fille va devoir porter des lunettes c'est horrible ! » Nous on se dit que c'est un peu surréagir. A l'inverse, dans notre cercle d'amis on a des personnes qui ont des enfants polyhandicapés, qui ne marchent pas, qu'il faut porter lors des transferts en fauteuil, bon nous on a cette chance qu'il marche et qu'il ne faille pas le porter, de toute façon on ne pourrait pas.

- Concernant le diagnostic anténatal de votre second enfant ?

Si on avait trouvé cette anomalie en anténatal pour le premier, j'aurais fait l'IMG. Moi j'adore mon fils ce n'est pas la question, mais pour moi avant la naissance c'est différent. C'est quand même une vie très dure. Pour le deuxième par exemple si on m'avait dit « nous ne sommes pas sûrs mais il y a 75% de chances qu'il ait une pathologie » j'aurais fait l'IMG même en acceptant le risque qu'il n'ait rien (et pourtant je voulais vraiment beaucoup un deuxième enfant). Parce que pour moi une interruption de grossesse ce n'est pas quelque chose d'insurmontable.

P : en fait pour des situations où le diagnostic est fait en anténatal, je ne sais pas si on peut réellement parler de choix éclairé au moment de prendre une décision pour l'IMG ou pas. Pour moi le choix des futurs parents ne peut pas être éclairé dans le sens où personne ne peut mesurer l'impact que cela a sur une vie. Tout ce que cela représente en termes d'intégration sociale, et d'implications émotionnelles. Les gens ne mesurent pas tout ce que ça implique.

Annexe 3 : Entretien avec Mme C.

Le 13 Mars 2018 par téléphone

Monsieur et Madame C sont les parents d'une fratrie de 4 enfants, dont deux sont atteints du même syndrome congénital associant des problèmes organiques, physiques et mentaux, à ce jour non étiqueté.

Nous avons eu notre premier enfant en janvier 2003 C'était un petit bébé avec un petit périmètre crânien et petit poids. En dehors de ça, il n'y avait rien à signaler à la naissance. Au cours du suivi de grossesse, c'était un petit bébé mais il y en a d'autres. Rien de plus de particulier n'a été retrouvé à l'échographie.

Au bout de trois semaines de vie, il a complètement arrêté de boire le biberon, il a donc été hospitalisé. C'est à ce moment-là que les examens génétiques ont été commencés. Les premiers examens génétiques n'ont rien trouvé, et cela fait 15 ans que l'on cherche.

Aujourd'hui n'avons aucun diagnostic. Dès qu'une technique sort, elle nous est proposée.

A ce jour, une équipe italienne se charge chargent de notre dossier.

L'hypothèse la plus probable selon les médecins est celle d'une maladie liée à un gène dont mon mari et moi serions porteurs sains et qui associés donneraient cette maladie.

A l'âge de cinq mois, une gastrostomie lui a été posée. Au cours de sa croissance, des retards d'acquisition se sont surajoutés. Aujourd'hui, l'alimentation par la bouche est revenue, la gastrostomie a été retirée à neuf ans, et il mange bien.

On n'a jamais vraiment pu comprendre pourquoi l'alimentation par la bouche était problématique, parce qu'il n'y avait aucun problème mécanique pour l'expliquer.

Il a marché à quatre ans, il ne parle pas et n'a pas acquis la propreté.

Concernant la prise en charge de quotidienne de l'enfant ?

Il a d'abord été pris en charge au CAMPS (centre d'action médico-sociale précoce), puis au SESSAD (service d'éducation spéciale et de soin à domicile), Aujourd'hui en journée il va à l'IEM (institut d'éducation motrice)

Pour le deuxième enfant né en 2008, nous avons eu recours à un don d'ovocyte sur l'avis des médecins. Il n'y a aucun problème de santé.

Ensuite, une troisième grossesse est survenue spontanément. Le généticien n'était pas inquiet, il nous a dit qu'il y avait très peu de risques de récurrence, d'autant plus que c'était une fille, ce qui éliminait toutes les pathologies liées à l'X. Nous lui avons donc fait confiance.

C'est une grossesse pour laquelle nous avons été très suivis, avec de nombreuses échographies notamment 3D, et par plusieurs équipes notamment sur un grand CHU régional. A l'échographie, on retrouvait également un petit poids et un petit périmètre crânien, jusqu'à la fin de la grossesse, les équipes se sont interrogées. Mais à l'échographie, il n'y avait pas assez de preuves. Rien de plus qu'un petit bébé, ce qui n'est pas vraiment rare.

Nous avons décidé de ne pas faire l'IMG, car nous n'avions pas assez d'arguments. Ce n'était pas une demande de notre part. Si le généticien avait évoqué les risques nous aurions interrompu la grossesse. Pour moi, les médecins ont fait ce qu'ils ont pu, dans la limite de ce qu'ils savaient.

Nous avons eu enfin un quatrième enfant, également par don d'ovocyte.

Concernant votre accompagnement en tant que parents :

Il n'y a pas eu d'accompagnement psychologique de notre couple pour le première enfant. Cela s'est fait naturellement, il n'y a pas eu de choc émotionnel, on a appris les choses petit à petit. Pour la troisième, cela a été beaucoup plus dur à mon niveau, ça l'était moins pour mon mari. J'ai été suivie pendant une année. Cela a été difficile à accepter, notamment de repenser à tous ces moments, ces étapes que l'on avait dû vivre avec le premier enfant, tous ces médecins avec lesquels nous avons terminé le suivi de notre première enfant, et il qu'il allait falloir revoir.

Notre petite troisième, a eu un développement exactement semblable à celui de son aîné. A cela près qu'elle était prématurée, elle n'est jamais revenue à la maison juste après sa naissance, et la gastrostomie a donc été posée dès l'âge de deux mois. Comme son frère, elle a un visage particulier : un menton très peu marqué, des oreilles pointues, des petits yeux. Ils marchent mais le développement moteur reste un peu compliqué sur certains points. C'est pour cela qu'ils sont pris en charge en IEM avec un gros suivi par le kinésithérapeute.

Pour les perspectives d'avenir, ce sont des enfants qui vivront en centre car ils ne sont pas autonomes.

Annexe 4 : Entretien avec Mme D.

Le 21 mars 2018, par téléphone

Pouvez-vous raconter votre histoire ?

J'ai eu deux enfants en 2002 et 2004, puis une troisième grossesse en 2010. Je suis moi-même atteinte d'une malformation cardiaque, j'ai une cardio- myopathie hypertrophique, pour laquelle je prends des B-bloquants.

Mon gynécologue m'avait dit que je pouvais mettre une grossesse en route. C'est un gynécologue qui m'a suivie pour mes deux premières grossesses, et en qui j'ai toute confiance.

Le jour de l'échographie morphologique à 4 mois et demi, tout allait bien jusqu'au moment où le médecin regarde le cœur. Il m'a regardée, m'a pris le bras et m'a dit « Ecoutez madame, il y a un problème, je suis vraiment désolé ». Il m'a alors montré l'image et m'a tout expliqué : « dans le cœur ici, il y a une tache noire et ce n'est pas normal, c'est comme s'il manquait une partie du cœur ». Je me suis effondrée. Il me dit alors qu'il appelle son collègue cardio pédiatre spécialisé dans la lecture des échographies morphologiques cardiaques. C'était d'une chance d'avoir un tel médecin dans l'hôpital, car c'est rare d'avoir un médecin aussi spécialisé dans ce domaine.

Il l'appelle, mais impossible de le joindre, il est pris. Il faut revenir deux jours plus tard pour refaire l'échographie avec lui. Il m'a laissé repartir et m'a donné un arrêt de travail. Le jeudi, le gynécologue et le cardio pédiatre nous attendaient mon mari et moi. L'échographie a bien dû durer ¾ d'heure voire une heure. Ils ne regardaient que le cœur. Il parlait entre eux et ne cessaient d'évoquer le VG, on a bien compris qu'il y avait un problème au niveau du ventricule gauche. A la fin de l'échographie le gynécologue nous a fait passer dans son bureau, il nous a alors expliqué. Le cardio pédiatre nous a fait un dessin d'un cœur d'un bébé normal, et à côté le dessin du cœur de notre bébé. Et là on a bien vu compris les conséquences d'avoir un cœur avec un ventricule qui était en fait quasiment inexistant.

Les médecins ont expliqué que dans l'utérus le cœur battait normalement, mais qu'au cours de la grossesse le cœur ne se développerait pas davantage alors que le bébé oui.

A ce moment-là ils nous ont présenté avec beaucoup de précautions les trois solutions qui se présentaient à nous.

- Interrompre la grossesse
- Mener la grossesse à terme et accoucher de ce bébé qui allait donc probablement s'étouffer dès les premières minutes de vie, en laissant faire la nature avec la possibilité qu'il vive un tout petit peu mais de toute façon pas plus que quelques jours.
- Choisir de tout tenter et accoucher dans le CHU régional, avec une prise en charge immédiate du bébé à la naissance, une première opération à cœur ouvert pour laquelle les chances de réussites étaient d'1/2. Puis 3 fois au cours de la première année de vie à nouveau des opérations sachant qu'à chaque fois il avait encore 1 chance /2 seulement de s'en sortir. Et donc au final le bébé aurait été très peu à la maison.

J'ai alors demandé « Qu'est-ce qu'il faut faire ? Interrompre la grossesse ? » mon gynécologue m'a fait oui de la tête. Je pense que tant qu'ils ne connaissent pas l'opinion des personnes, leur éventuelle religion, etc. ils sont beaucoup plus dans la retenue. A partir du moment où j'ai expliqué que ça faisait deux jours que je me préparais à une annonce de ce type, on en avait parlé avec mon mari, on a dit oui pour l'IMG.

Ensuite ils se sont plus « lâchés » et ont parlé plus librement en nous expliquant que c'était une pathologie extrêmement grave, que ne pas pratiquer l'interruption de grossesse n'aurait fait que reculer l'échéance du malheur. Ils nous ont soutenus dans notre choix.

On ne voulait pas imposer cela à la famille, ni à nous, ni à nos deux aînés. On n'avait pas envie d'imposer un quotidien tourné sur les soins d'un bébé qui n'aurait pu que survivre.

Pendant la suite de la consultation ils nous ont expliqué comment ça allait se passer. Nous étions dans un CH de stature départementale nous avions besoin de l'avis d'un second médecin exerçant dans un CHU avec une maternité de niveau supérieur. C'est le protocole pour pouvoir pratiquer l'IMG. Nous

sommes donc allés là-bas voir un autre médecin qui a refait l'échographie.

Malheureusement on était en Août, et les deux médecins habilités à faire ça étaient tous les deux en vacances, on a donc obtenu un rendez-vous mais seulement trois semaines plus tard.

On arrive donc dans cette grande ville en plein mois d'Août, il fait beau tout le monde se promène, je suis en robe avec un joli ventre mais voilà, on a un bébé mais on sait qu'on va interrompre la grossesse.

Les deux ainés n'étaient pas encore au courant, on les avait envoyés en vacances chez leurs grands - parents

Arrive le rendez-vous, la médecin nous confirme la grave malformation. Elle nous demande quel est notre choix et nous dit que nous avons pris la bonne décision. Elle nous explique qu'elle doit faire de nombreux papiers mais qu'aux vues de notre cas il n'y a pas de doute sur le fait que notre demande d'IMG sera acceptée. Par chance, la commission officielle se tenait le soir même. J'étais rassurée que cette fois le délai ne soit pas à nouveau très long. Elle nous explique aussi que suite à cette réunion il faut que la décision passe au tribunal, puis tous les papiers sont renvoyés signés à l'hôpital d'origine ; sans quoi mon gynécologue n'aurait pas eu le droit de pratiquer l'interruption médicale de grossesse. Cela a représenté une semaine d'attente supplémentaire. Au terme de cette attente, le gynécologue nous appelle et dit qu'il a tous les papiers en main, et que nous pouvons fixer la date de l'img. Nous choisissons la plus proche.

C'était très pénible pour moi de sortir le bébé bouger sans pouvoir s'accrocher.

Les médecins avaient prescrit un médicament à prendre la veille, il a expliqué que le bébé faisait environ 750 grammes et que j'allais accoucher par voie basse. J'avais eu deux césariennes, j'étais contente d'avoir un accouchement normal, mais bon, dans ces conditions...

Arrive le jour de l'interruption, c'était donc le mardi 24 Août à 7heures. J'étais dans une salle d'accouchement qui m'était entièrement dédiée.

Une collègue de mon gynécologue a pratiqué le geste. Elle a injecté un produit pour endormir le bébé par le cordon ombilical sous échographie. Pour que je ne ressente pas de douleur, ils m'avaient fait une péridurale dans laquelle ils avaient ajouté un produit qui déstresse. Ce qui avait tendance à faire un peu planer, du coup je n'ai pas pleuré. La gynécologue a eu beaucoup de mal à injecter le produit dans le cordon parce que le bébé bougeait beaucoup.

Je me suis dit «ce bébé n'a peut-être pas envie de mourir »

2h00 plus tard, il ne bougeait plus, à partir de ce moment, une sage-femme est restée avec moi quasiment tout le temps. A 16heures, la péridurale a commencé à ne plus faire effet, je pleurais et j'avais des contractions. La sage-femme a rapidement rappelé l'anesthésiste pour qu'il refasse une péridurale. Elle m'a annoncé que j'étais suffisamment dilatée et que j'allais pouvoir accoucher. Le bébé est né à 17 heures. J'avais mon mari, la sage-femme, mon gynécologue et une aide-soignante autour de moi.

On nous a demandé ce que l'on souhaitait avec beaucoup de respect et d'écoute. J'ai demandé à voir mon bébé comme s'il venait de naître, sans vêtements particuliers mais recouvert d'un linge pour pouvoir le tenir dans mes bras dans un premier temps puis lui découvrir le visage quand je m'en sentirai capable. En me l'apportant, la sage-femme m'a dit « vous allez voir il est très beau ».

En effet quand j'ai réussi à le regarder je l'ai trouvé magnifique avec de très jolis traits. C'est à ce moment que je me suis dit « mais qu'est-ce que j'ai fait ? » La sage-femme m'a rappelée que certes il était très beau de visage mais qu'à l'intérieur il était très malade.

Ensuite on a discuté des formalités administratives. Nous avons choisi de l'enterrer, l'équipe nous a expliqué que c'est la mairie qui prenait tout en charge. Nous avons ajouté des objets personnels, une peluche.

Ils m'ont gardée à l'hôpital pour la nuit même si je ne voulais pas, mais pas en service de maternité. Moi ça ne m'aurait pas dérangée car j'avais déjà deux enfants, je suis habituée à entendre des enfants pleurer ! Ils m'ont montée dans un autre service. Ils m'ont proposé un somnifère. Le gynécologue est

repassé me voir, puis deux médecins. Je n'avais pas du tout envie de parler je leur ai demandé de me laisser seule. Ils ont respecté cela. Le lendemain matin c'était je dirais un des moments les plus durs. C'était concret, il n'y avait plus d'effets de l'anesthésie, je pleurais. Je n'avais pas de bébé, et pourtant j'avais accouché. Je voulais sortir le plus vite possible, le gynécologue m'a quand même demandé de rester jusqu'au repas de midi. Je ne me suis pas éternisée, à 14h mon mari était là pour rentrer à la maison.

L'arrivée à la maison a été le moment le plus difficile à vivre.

Pouvez-vous préciser comment vous avez-vécu psychologiquement chaque étape de ce parcours ?

Lorsque l'annonce du gynéco m'a été faite, dans les minutes qui ont suivi, j'ai pleuré, mais j'avais le cœur qui battait très fort, je ressentais une grosse colère mais je ne pouvais m'en prendre à personne. Dans les jours qui ont suivi, j'ai eu une grosse boule au ventre : la colère, la tristesse et le stress mélangés. J'avais tellement mal que j'avais l'impression qu'on m'arrachait le ventre. J'avais envie d'être recroquevillée.

Pour la première fois, j'ai ressenti un sentiment étrange : j'aurais voulu redevenir une petite fille, et plus une femme. Je repensais aux moments agréables de mon enfance. Je me disais qu'une vie d'adulte était trop difficile. Penser à mon enfance me rassurait.

Et puis il s'est passé les 3 semaines d'attente. Nous avons beaucoup discuté avec mon mari. Et j'ai imaginé que je vivais une fausse couche et non une IMG. A quelques semaines d'écart, tout aurait été différent. Je me disais qu'il était tout petit et pas encore formé. Et surtout que la décision venait de nous mais sur les conseils des médecins, que ce que je faisais n'étais donc pas mal. C'était même un bien pour le futur bébé. Que j'allais le délivrer d'une souffrance, et nous avec. Un peu comme une euthanasie.

Vous êtes-vous sentie suffisamment accompagnée ?

Je trouve que j'ai été très bien soutenue, avant tout par mon mari, et mon gynécologue a aussi été très présent

Pendant les trois semaines d'attente, il m'appelait quasiment tous les jours, des fois il n'avait que mon mari au téléphone et prenait des nouvelles de nous. Je n'ai pas pris de médicaments pendant cette période

Avant de me laisser sortir de l'hôpital, on a eu une discussion avec l'équipe médicale notamment sur le suivi psychologique à envisager aussi bien pour nous que pour nos enfants.

A ce moment-là j'ai aussi appris que j'avais le droit à la durée du congé prénatal plus le postnatal. Ce qui faisait donc 4-5 mois d'arrêt. Je n'étais pas obligée de le prendre en totalité mais au minimum 1 mois. J'ai repris le travail alors qu'il me restait un peu plus d'un mois d'arrêt autorisé. J'avais également la possibilité d'accéder aux urgences médico-psychologiques à tout moment. J'ai dit que je n'en avais pas besoin. Pour moi le plus important ça a été de pouvoir discuter avec mon mari.

On a pu parler de comment aborder la question avec nos enfants qui allaient rentrer de leurs vacances et se rendre compte que quelque chose n'allait pas. L'ainé avait 8 ans, la cadette 6 ans. La sage-femme m'a proposé de lui expliquer avec une histoire imagée : quelque chose poussait dans mon ventre comme les fleurs, il y a beaucoup de fleurs qui poussent mais parmi toutes ces fleurs il y en a une qui est morte ; elle était malade et n'avait pas pu aussi bien pousser que les autres. J'ai trouvé ça beau.

Quand ils sont revenus, ils se sont bien rendu compte que je n'avais plus mon ventre, je leur ai clairement dit que le bébé était mort. Puis je les ai pris chacun à part. J'ai expliqué à la plus petite l'histoire des fleurs, et je l'ai aussi racontée à mon aîné, mais la sage-femme m'avait prévenue et je savais qu'il n'allait pas s'en contenter. Donc je lui ai donné plus de précisions.

Je n'avais pas emmené les enfants avec moi aux échographies, et de toute façon mon gynécologue

refuse la présence des frères et sœurs à l'échographie car il dit qu'on ne sait jamais ce qui peut être détecté, que ce n'est pas un lieu fait pour les enfants.

Ça a été une source de grande tristesse pour eux au moment où je leur ai annoncé cela. La petite était très triste surtout pour le bébé, le plus grand, lui, était plus inquiet pour moi. Au bout d'une ou deux semaines nous leur avons proposé et ils ont voulu aller voir le bébé, nous les avons amenés au cimetière, où il est enterré parmi les autres bébés dans le coin des petits anges. On a vu qu'on n'était pas les seuls, toutes ces tombes c'était d'autres familles concernées. Ils étaient rassurés, c'était quelque chose de concret. Ils n'ont jamais demandé à retourner au cimetière.

Conséquence de cette grossesse sur la suite du suivi ?

Par la suite, j'ai demandé à mon gynécologue s'il était possible de remettre un bébé en route. Il m'a répondu oui parce que le bébé était atteint d'une pathologie congénitale très rare et que cela n'avait rien à voir avec ma pathologie cardiaque à moi. Il n'écartait aucun risque de récurrence mais selon lui c'était quand même très peu probable. J'en ai aussi rediscuté avec ma généraliste qui elle était encore plus optimiste et m'a dit que si nous en avions envie il ne fallait pas hésiter, la récurrence serait vraiment improbable.

Je suis rapidement tombée enceinte, mais impossible pour moi de m'en réjouir avant l'échographie morphologique. Là tout était normal donc on a commencé à se détendre. Le cardiopédiatre a également pris le temps de nous revoir, là encore tout s'est bien passé. J'ai donc eu un autre petit garçon qui est né fin 2011.

J'avais 35 ans c'est pour ça que tout est si rapproché dans le temps. C'était pour moi le moment ou jamais pour avoir un troisième enfant, et on ne regrette pas.

Nous avons aussi eu un rendez-vous avec un généticien.

1 à 2 mois après l'interruption de la grossesse, nous l'avons rencontré. Malheureusement les résultats seraient arrivés beaucoup trop tard. Parce qu'il n'y avait pas beaucoup de recherche sur le sujet à l'époque étant donné que la recherche coûtait très cher et qu'elle était en priorité ciblée sur des pathologies qui touchent des personnes vivant avec la maladie. Le généticien m'a dit que pour lui ça ne valait pas la peine parce qu'il faudra autour de 7 ans pour avoir des résultats. De toute façon ça n'aurait rien changé parce qu'on n'aurait pas attendu aussi longtemps pour avoir un autre enfant.

C'est le seul professionnel que j'ai rencontré que je n'ai pas trouvé à l'écoute ni très soutenant. Il n'avait pas d'empathie, il était limite blasé.

Il n'y a pas eu d'autopsie pour l'enfant. On savait ce qu'il avait.

Au moment d'injecter le produit dans le cordon, ils ont fait une amniocentèse pour rechercher si éventuellement il y avait une trisomie, parce qu'assez souvent quand les bébés ont des problèmes cardiaques, ça entre dans le cas d'une trisomie.

Les résultats sont revenus négatifs.

Avez-vous conscience de tout ce que l'on pouvait détecter avec une échographie ?

Oui, j'ai toujours dit qu'avant que l'échographie morphologique ne soit passée, on ne sait jamais ce qu'on peut vous annoncer.

Je connaissais quelques personnes à qui on avait découvert des pathologies pendant la grossesse.

Pouvez-vous revenir sur les choses qui ont été difficiles à vivre ?

Quand je croisais des gens qui me disaient « Alors c'est pour quand ? » à la vue de mon ventre, et que dans ma tête je me disais « c'est pour jamais ».

Les trois semaines d'attente entre les deux rendez-vous ont été très pénibles. J'étais bien ma grossesse se passait très bien, je le sentais bouger, mais je savais que ça allait s'arrêter. On a hâte que ça se termine, surtout que je savais exactement par quoi j'allais passer.

Surtout que je me disais que trois semaines plus tard le bébé serait encore plus gros etc.

Attendre une semaine à la suite du rendez-vous à Nantes aussi pour que la commission donne son aval et que le tribunal valide la décision. Ceci est destiné paraît-il à ne pas abuser des IMG. En effet, certains parents solliciteraient une IMG parce qu'il manque un membre non vital au bébé par exemple des doigts, ou tout simplement parce que le sexe du bébé ne leur convient pas ! c'est donc très réglementé. Ce que je comprends tout à fait mais dans mon cas, je me serais bien passée de cette étape qui m'a de surcroît fait perdre du temps. Avec le recul, je me dis que cela m'a permis peut-être aussi d'avoir le temps de faire le deuil de mon bébé.

Au retour de l'hôpital j'ai pleuré pendant trois jours, je suis restée enfermée dans le noir dans la chambre. Puis les enfants sont rentrés et ils apportent la vie dans la maison. Alors on se remet. On fait bonne figure. C'est aussi vraiment grâce à eux que j'ai tenu le coup. C'est des situations où sinon on peut très vite sombrer.

Comment s'est fait votre choix ?

Nous voulions un troisième enfant, ce n'était que du plus dans un bonheur familial déjà bien complet. Nous ne voulions absolument pas faire souffrir toute la famille en faisant un choix qui n'aurait pas eu des conséquences que sur nous, parents. Peut-être qu'il aurait survécu mais à quel prix ?

Je peux comprendre que les personnes qui ont beaucoup de difficultés à avoir un enfant cherchent à s'accrocher quand une telle chose leur arrive. Mais je n'ai jamais eu de difficultés à tomber enceinte et mes deux premiers enfants m'ont prouvés que je pouvais avoir des enfants en bonne santé.

Et même si ça avait été notre premier enfant, notre décision aurait été la même.

On n'a jamais regretté notre décision.

Que retenez-vous de cette expérience ?

Les médecins auxquels nous avons eu affaire étaient très humains, ils nous ont très bien accompagnés.

Ils étaient aussi très pédagogues, avec un dessin on comprend, les choses deviennent concrètes.

Quelque chose m'a rassuré aussi, c'est quand on m'a dit que dans l'hôpital où j'étais suivie, ils pratiquaient 2 interruptions médicales de grossesse par semaine. Je ne le savais pas, mais ça m'a rassurée. La sage-femme m'a expliqué qu'en fait systématiquement quand on découvrait des anomalies à caractère vital comme sur le cœur, le cerveau ou le rein, ou encore quand on diagnostiquait une trisomie, il y avait IMG. Sauf convictions religieuses des parents qui ne peuvent pas concevoir d'interrompre la grossesse.

A ce moment-là je me suis dit « je ne suis pas la seule à qui ça arrive »

J'aurais aimé avoir accès à des groupes de parole. Je crois que ça n'existait pas dans notre hôpital.

Bien sûr il y en avait sur internet mais cela ne m'intéressait pas de parler à des gens sur internet.

J'aurais trouvé ça intéressant, parce que sur le coup on croit que ça n'arrive qu'à nous. On se demande « pourquoi ça tombe sur moi ? », alors qu'en fait on est nombreuses.

J'ai choisi de faire inscrire ce bébé mort-né sur mon livret de famille. Ainsi, il fait partie de la vie de ma famille. Nous avons choisi de ne pas lui donner de prénom. Il restera "le bébé". L'hôpital m'a adressé par la suite deux photos du bébé qui ont été prises pour être conservées dans mon dossier médical. Elles sont cachées dans une pochette, je les regarde très rarement lorsqu'en j'en ressens le

besoin (2 ou 3 fois par an). Et à chaque fois que je les vois, je me dis "non je n'ai pas rêvé, j'ai bien eu un bébé".

Annexe 5 : Entretien avec Mme E.

Par téléphone

Madame et Monsieur E. sont les parents de deux jeunes enfants en bonne santé. Au cours de la grossesse du second enfant, un test de dépistage s'est avéré faussement inquiétant.

Pouvez-vous me raconter votre parcours ?

J'étais enceinte de mon deuxième enfant, c'était en 2010. Au troisième mois j'ai eu une prise de sang pour la recherche de trisomie, Les échographies étaient normales, mais ces tests étaient réalisés de manière systématique. C'était un test fiable à 60 %, je l'avais eu aussi pour mon premier enfant.

Je me souviens très bien un jeudi matin à 11h00, au boulot, le secrétariat de l'hôpital a appelé pour dire que le résultat du test était mauvais, et que j'avais rendez-vous le lendemain matin à 8h00 avec le gynécologue. Je n'ai pas tout compris à part que cela pouvait être grave, avec potentiellement une décision à prendre. Je me suis retrouvée en pleurs dans mon bureau avec quatre personnes autour de moi.

Le lendemain, je vois donc le gynécologue. Pendant environ une heure, il m'a tout expliqué. Me disant que le texte révélait un risque de 1/5 pour la trisomie 21, ce qui était donc un fort risque, mais le test n'étant pas tout à fait fiable il fallait faire une amniocentèse pour faire le caryotype.

J'ai reçu tout cela comme une masse d'informations, Surtout que quand on est enceinte c'est surtout notre cerveau émotionnel qui prend le dessus, globalement j'avais surtout retenu ce risque de 1/5. Et c'est à cause de ça que les trois semaines ont été aussi compliquées.

On a aussi abordé ce qu'il pourrait se passer l'amniocentèse était positive. Le médecin a dit qu'il est encore trop tôt pour en parler, mais moi j'aime connaître toutes les options avant de prendre une décision.

Il a été vraiment super, il m'a donné rendez-vous pour le lundi suivant à 8h00. C'était le 1^{er} septembre. C'est vraiment quelqu'un de très humain et je ne voulais que lui pour faire cette amniocentèse, j'avais une très grande confiance en lui. Quand il avait l'aiguille dans mon ventre il m'a dit : « oh il est très curieux votre bébé, il n'arrête pas de s'approcher de l'aiguille ».

Et là, a commencé le délai d'attente de trois semaines pour avoir des résultats. J'ai eu quelques jours d'arrêt de travail pour rester allongée suite à l'examen. Mais il n'y a eu aucune prise en charge psychologique. En sortant de l'hôpital je suis allée voir une voyante qui m'a dit : « ne vous inquiétez pas elle sera en parfaite santé, ce sera une fille et elle aura un caractère de cochon ! ». Comme quoi quand on est enceinte, et qu'on n'est pas très bien accompagnées on fait des choses curieuses !

Pendant ces trois longues semaines, il y a des nuits où je me réveillais en pleurs, j'étais partagée entre un projet de maternité et un début de deuil. Et mon ventre continuait à grossir. Avec mon mari, on avait décidé d'interrompre la grossesse si le diagnostic était positif.

Entre mon mari et moi, chacun a géré sa souffrance comme il le pouvait, lui, ne se projetait plus ; moi, j'étais dans cette ambiguïté, entre deuil et grossesse pendant trois semaines. En plus avec la grossesse j'étais vraiment très malade, je vomissais beaucoup.

Nous avons reçu les résultats par courrier, et le secrétariat de mon gynécologue m'a appelée, au travail encore une fois, pour me dire que j'attendais une petite fille en parfaite santé.

C'était le 18 septembre. C'est fou je ne suis pas quelqu'un qui retient particulièrement les dates, mais ça nous marque tellement...

Et je pense que cette période, a eu beaucoup de conséquences. Pendant la grossesse, je pense qu'il y a eu une rupture qui s'est faite dans ma tête, pour me protéger j'ai dû me mettre dans un projet de deuil. Et ma fille a dû percevoir quelque chose de l'ordre de l'abandon. Et c'est un fait, elle a toujours eu beaucoup de mal à se séparer de moi, même si ça va mieux depuis quelque temps.

Un jour nous sommes allés avec elle et mon mari consulter un psychologue. Quand je lui ai expliqué toute cette histoire, non sans pleurer, elle a eu une réaction très particulière, elle est venue se lover contre mon ventre en position fœtale. Beaucoup de choses se sont passées pendant ce rendez-vous, et nous sommes ressorties de là toutes les deux très apaisées.

Que retenez-vous de cette expérience ?

Il faut vraiment que les femmes puissent être accompagnées pendant cette période d'attente. Moi qui d'habitude dors bien, je me réveillais pendant la nuit avec les larmes aux yeux. J'aurais eu un troisième enfant et cette situation se serait reproduite, j'aurais été sur Paris pour avoir les résultats plus rapidement, pour moi payer ce n'était pas un problème. J'aurais pris les choses différemment et avec plus de distance par rapport à tous ces tests proposés de manière systématique.

Moi je trouve que la grossesse est vraiment trop médicalisée, j'ai eu peur pour rien ! Faire à toutes les femmes un test fiable seulement à 60 % c'est inconscient ! et à quoi ça sert à part nous inquiéter pour rien.

En tout cas c'est quelque chose que je ne souhaite vraiment pas aux gens... !

A propos de votre accompagnement ?

Le gynécologue a été vraiment super, c'est quelqu'un de très humain. Il disait qu'il ne pouvait pas se prononcer avant les résultats de l'amniocentèse mais a été rassurant en me disant qu'il avait déjà eu des cas de patientes pour lesquelles le dépistage montrait un fort risque mais sans anomalies à l'échographies et dont les caryotypes s'avéraient normaux.

Il m'a fait signer beaucoup de papiers pour l'amniocentèse, et m'a donné un formulaire d'une dizaine de pages où tout était expliqué très clairement, les risques du geste, la procédure etc.

D'ailleurs, pendant la grossesse on développe une relation vraiment forte avec le médecin qui nous suit, je pense qu'ils doivent être habitués, mais pour nous, femmes enceintes, c'est très important. J'avais une très grande confiance en cette personne.

Mais sinon le manque d'accompagnement pendant la période d'attente m'a été vraiment pénible.

Quelle avait été l'information sur ce test sanguin ?

Aucune information particulière ne m'a été donnée sur ce test ni pour cette grossesse, ni pour la précédente. On ne m'a pas demandé si j'étais d'accord, ce test faisait partie des tests faits de manière systématique à toutes les femmes enceintes, puisqu'au moment de le faire je n'étais dans aucun protocole particulier, ma grossesse était normale.

Il n'y a pas eu d'information non plus avant la pratique des échographies, mais j'étais très au clair avec ça, j'avais des notions sur ce que c'est que la trisomie etc.

Suivi du reste de la grossesse :

Au moment où mon gynécologue m'a dit que le caryotype était normal, immédiatement ça a été bon, j'ai pu de nouveau être dans un projet de naissance et plus dans un potentiel projet de deuil. Le gynécologue a continué à me voir tous les mois mais par rapport à un suivi classique, il faisait une courte échographie à chaque fois que je le voyais.

Annexe 6 : Entretien avec une sage-femme pratiquant le dépistage et travaillant au sien d'un CPDPN

Quel est votre métier au sein du CPDPN ?

Je pratique des échographies, je ne fais que du dépistage, dès que j'ai un doute, j'adresse la patiente à la gynécologue qui est habilitée pour faire de l'échographie de diagnostic. Je reçois les patientes en consultation pré-IMG, je prépare avec elles le projet et je participe aux STAFF

A propos de l'information et du consentement à la première échographie ?

Les fiches explicatives de consentement sont données au couple ou à la patiente lorsqu'elle arrive en salle d'attente pour faire son échographie des 12 semaines d'aménorrhées.

Il peut arriver que des patientes qui arrivent directement à la première échographie, sans rendez-vous préalable n'aient pas eu d'information, mais on leur dit ce que l'on va rechercher est ce que cela sous-entend sur ce que l'on peut trouver.

Après dans une consultation de 30-45 minutes on n'a pas forcément le temps de parler de tout, à un moment il faut aussi faire l'échographie qui elle-même prend beaucoup de temps et demande d'être concentré méthodique et systématique.

Les gens peuvent dire oui sans savoir, même en ayant signé le papier, ça dépend beaucoup des personnes. Cela pose également la question de comment est reçue l'information.

Personnellement je fais la première échographie même sans la signature en si les gens n'ont pas eu le temps de bien lire. Je préfère qu'ils prennent le temps de bien lire tranquillement un papier avant de la signer. Car les gens sont là. En principe ils ont fait la démarche de demander un rendez-vous pour une échographie, donc ils la veulent.

Mais je constate souvent que les patientes ne sont pas toujours informées. Il m'est arrivé plus d'une fois lorsque je reçois une femme en consultation avant l'amniocentèse de lui demander si elle sait ce qu'est un bébé trisomique. Et de m'entendre répondre qu'elle ne sait pas et qu'elle n'est pas renseignée car elle n'a jamais envisagée pouvoir être dans cette situation.

Dans ce cas je prends le temps d'expliquer en quoi consiste la pathologie.

Et il m'est déjà arrivé à ce moment que la patiente me dise qu'elle ne voulait pas du tout faire l'amniocentèse avec les risques de fausses couches associées sachant que de toute façon ça ne changerait rien sur sa décision de poursuivre la grossesse.

Quels sont les délais ? Entre la détection échographique d'un problème et la réalisation de l'IMG

Autour d'une semaine pour les pathologies urgentes comme par exemple la communication atrio-ventriculaire. C'est plus long pour les malformations plus bénignes comme le manque d'un bassin.

Lorsque c'est une anomalie morphologique, on pratique une seconde échographie dite de diagnostic, elle est plus poussée et centrée sur les problèmes dépistés.

Dans le cadre d'un diagnostic d'une anomalie chromosomique par exemple, il faut compter 15 jours pour obtenir les résultats d'une amniocentèse. Mais il y a plusieurs jours où le geste peut être fait pendant la semaine si bien qu'une patiente n'attend jamais plus de 3 jours entre un dépistage positif et son amniocentèse.

Il y a aussi plusieurs jours où l'on peut faire l'IMG donc en soit il n'y a pas de vrai « délai » d'attente.

Dans notre hôpital, il y a environ 30 interruptions médicales de grossesse par an en sachant que les cliniques privées peuvent réaliser les gestes d'IMG, mais doivent passer par la commission du CPDPN pour obtenir l'accord.

Les femmes sont-elles conscientes qu'elles peuvent à tout moment finalement refuser de savoir ? Le plus souvent les femmes qui ne souhaitent pas faire d'IMG ne prennent pas le risque de la fausse couche. Et il est assez exceptionnel d'avoir affaire à des personnes qui souhaitent faire le dépistage dans une optique de préparer la naissance, par exemple pour la trisomie 21.

Il vaut mieux expliquer aux femmes avant les tests que l'on est en train de faire, et vérifier la compréhension au cours de la première consultation. Idéalement il faudrait faire une consultation à la huitième semaine d'aménorrhée à l'hôpital pour avoir déjà le temps de réfléchir jusqu'à la 12^e semaine de aménorrhée sur ce que l'on veut faire ou pas.

Quels sont vos rôles?

Accompagner les personnes dans leur choix et orienter les personnes selon leurs désirs. Entourer les patientes pendant l'IMG, où tout mettre en œuvre pour assurer les meilleurs soins et la meilleure prise en charge autour de la naissance quand on sait qu'un enfant est atteint de telle ou telle pathologie.

On peut également orienter les patientes vers des associations de patients.

L'échographie est un geste qui doit être fait par des professionnels qualifiés et habitués. C'est une pratique qui suit des recommandations qui changent souvent.

Comment vous positionnez-vous dans un quotidien où vous accompagnez des personnes qui vivent des choses difficiles ?

Personnellement, je ne prends pas position et je me fixe des frontières. Je suis là pour accompagner au travers de plusieurs possibilités. L'établissement d'un projet de soins palliatifs, la préparation d'une interruption de grossesse.

A propos du vécu psychologique pendant le parcours au CPDPN :

Un bon nombre de couples choisissent de faire appel à la psychologue

En général, on demande aux couples de s'imposer une semaine de réflexion pour ne rien regretter. Et ce n'est pas toujours facile à tenir. Quand le dépistage est positif, les gens mettent souvent leur grossesse en « standby ».

On ne peut pas prendre une décision de recourir à l'IMG sur des résultats de dépistage. Si le test est positif, il faut faire le test invasif de diagnostic si on parle de trisomie 21, ou une autre échographie.

En ce qui concerne les pathologies qui donnent accès à l'IMG, tout est relatif, dans certains endroits, pour une hernie diaphragmatique, l'IMG sera autorisée. Chez nous, l'IMG n'est pas acceptée si les parents la demandent quand il manque une main par exemple.

Il n'y a pas de généralités sauf pour des pathologies comme la trisomie 21, où elle sera toujours acceptée.

Annexe 7 : Entretien avec une gynécologue exerçant en CPDPN

Le 19 février 2018

L'activité :

En CPDPN, On a surtout affaire à la recherche de trisomie 21 lorsque les patients n'ont pas de pathologie particulière. Sinon, c'est qu'il y a des cas index avec des frères ou des sœurs déjà atteints. Nous sommes rarement dans l'urgence, est d'ailleurs les délais sont courts ; on peut même dire qu'il y en a pas.

Nous faisons aussi des consultations pré-IMG.

La patiente est d'abord reçue par le médecin. Puis, par la sage-femme, celle-ci explique le devenir du corps, les autres examens pratiqués, l'autopsie, les droits quant à l'état civil etc.

A cela peut s'ajouter une rencontre avec le psychologue à la demande des patients. Nous leur expliquons que cela est possible, que le professionnel est à leur disposition. Nous leur donnons le numéro et toutes les références, mais c'est à eux de faire la démarche s'ils veulent la rencontrer.

Nous avons également notre staff hebdomadaire. Il est composé en fonction des professionnels concernés par les cas que nous abordons. (Cardio-pédiatres, pneumo-pédiatres, orthopédiste, gastro-pédiatres...)

Nous traitons environ 600 dossiers par an ;

Au 19 février, trois IMG ont été pratiquées depuis le début de l'année 2018

Enfin, je fais beaucoup de topo, pour former à informer. Ils sont destinés aux internes, aux sages-femmes, aux médecins. Cela fait aussi partie des rôles du CPDPN. Mais quand je me déplace dans d'autres villes, il n'y a pas forcément autant de monde, et globalement ce sont toujours les mêmes personnes qui viennent.

Notre pratique est extrêmement protocolisée. Sur l'intranet du CHU, des fiches sont disponibles avec un protocole par pathologie.

A ce jour, quel est l'arsenal de dépistage en obstétrique prénatale?

Les trois échographies trimestrielles systématiques, les marqueurs sériques +/- l'ADNlc.

Le reste relève du diagnostic.

Que se passe-t-il quand l'IMG est refusé e à des parents qui la demandent ?

- Ça peut leur faire du bien d'être soutenus par l'avis d'une équipe médicale. On met des choses en place pour accueillir ses enfants et en proposant suivie pour la suite.
- Ou alors, ils restent dans le refus complet et ils ont le droit d'aller voir ailleurs.

Ça représente entre 1 et 5 demandes par année.

Techniquement, comment se passe une IMG ?

Pour rappel, en France, la vie commence à la viabilité externe c'est-à-dire à 22 semaines d'aménorrhées.

Avance terme, c'est le même geste que pour l'IVG. On donne un médicament, puis on pratique l'aspiration + curetage.

Après le terme : il faut faire un geste d'arrêt de vie du fœtus. On injecte un anesthésiant par le cordon, la femme prend un médicament pour préparer le col, puis il y a expulsion du fœtus sous péridurale. La femme est gardée à l'hôpital pendant deux jours pour surveillance.

En soit, IVG et IMG présente les mêmes techniques jusqu'à 14 SA. Mais psychologiquement, c'est différent.

De toute façon, les deux sont volontaires puisque la patiente a le dernier mot. Mais en ce qui concerne

l'IMG cela aide les gens d'avoir une commission derrière eux.

Arrive-t-il que la partie de la loi « affection d'une particulière gravité [...] pour la mère » souhaite applicable, en dehors des cas où le pronostic vital de la mère est engagé ? C'est-à-dire Aristide qu'en présence d'un fœtus sans anomalie ils puissent y avoir tout de même indication à l'IMG ? Je pense aux graves pathologies psychiatriques maternelles, ou encore de majeur sous tutelle dans l'incapacité physique et/ou mentale d'éduquer un enfant ?

Oui cela arrive

Peut-il y avoir des IMG en présence d'une incertitude sur une atteinte du fœtus ?

En pratique ça n'arrive jamais. Ce serait terrible si c'était le cas.

Soit on a le caryotype par l'amniocentèse ou la ponction biopsie trophoblaste pour les anomalies chromosomiques, soit on a des signes échographiques avec aucun doute possible sur le fait que l'atteinte visible sera à l'origine d'une dysfonction importante.

Pour les syndromes poly-malformatifs par exemple, on n'a pas toujours de diagnostic de certitude. Dans le sens où on n'a pas toujours le nom précis du syndrome qui rassemble toutes les anomalies que nous observons.

Il sera fait grâce à l'autopsie afin d'avoir un conseil génétique pour les grossesses futures. D'où l'intérêt de valoriser l'IMG. De toute façon, nous sommes passibles d'amende, si au CPDPN nous prônons l'IVG. Nous avons le devoir, si des femmes expriment le souhait d'avoir recours à l'IVG, à l'issue d'un rendez-vous au CPDPN, d'inciter à l'IMG. En expliquant aux parents l'intérêt qu'auront toutes ces recherches qui seront pratiquées pour leurs enfants à venir.

Connaissez-vous les pratiques en termes d'information et de consentement au début d'une grossesse classique, quand la patiente n'est pas encore filiarisée dans les grossesses pathologiques ?

A la première consultation de toute grossesse, le médecin a l'obligation de présenter le dépistage par échographie et par les marqueurs sériques. Il est possible de refuser l'échographie, ou de faire l'échographie en refusant la mesure de la clarté nucale.

Mais une fois expliqué la clarté nucale est rarement refusée, car elle permet de détecter beaucoup de pathologies et pas uniquement la trisomie 21. On arrive à la faire accepter, les femmes comprennent que c'est important.

Annexe 8 : Entretien avec un externe ayant été en stage en CPDPN dans un hôpital de France métropolitaine.

Mon stage a duré 3 semaines, il y avait très peu de consultations au moment où j'y étais.

J'ai essentiellement assisté à des consultations d'échographie. En fait l'échographie au diagnostic anténatal reçoit des femmes adressées par leur échographiste de première ligne, quand il existe un doute ou une image pathologique. Donc elles savent (les femmes enceintes) déjà qu'il y a quelque chose qui ne va pas.

Le médecin avec qui j'étais était très neutre en consultation il pouvait parfois paraître détaché, ce qui est probablement sa manière de se protéger dans cette fonction.

- Que peux-tu dire du consentement dans les prises en charges ?

Au CPDPN pour tout ce qui est amniocentèse, biopsies... il y a beaucoup de papiers. Il y en a 2 pour les gestes invasifs, un pour la mère et un pour la mère au nom de l'enfant à naître. C'est bien fait. Après pour ce qui est du suivi normal hors cadre de CP DPN je n'ai pas vu demander de consentement pour la première échographie par exemple.

- Y a-t-il des expériences qui t'ont marquées ?

Oui, je me souviens d'un couple adressé par un échographiste de ville, avec un potentiel problème cardiaque sur le fœtus. Ils n'avaient pas l'air forcément très inquiétés.

Il y avait l'échographiste du DAN et la cardio-pédiatre devait nous rejoindre. L'échographiste a fait son checking, tout était plutôt normal. A un moment elle a vu un peu d'épanchement, mais elle a dit au couple qu'elle n'était pas sûre et qu'elle préférerait attendre que sa collègue arrive avant de se prononcer. Elle est arrivée, a regardé l'échographie et j'ai vu sur son visage que ça allait pas. La cardio-pédiatre a expliqué que le bébé ne pourrait très certainement pas vivre au vue de l'atteinte cardiaque. Ça a été un choc pour les parents.

Puis elle leur a expliqué qu'il y avait une seule chance dans cette situation. Une opération foetochirurgicale intra-utérine pratiquée dans un hôpital de pointe parisien. C'était une intervention très expérimentale avec une grosse proportion de risque de décès du fœtus, mais c'était un peu l'opération de la dernière chance. Elle a dit aux parents « j'appelle mes collègues, soyez prêts à partir pour Paris ». Le geste a eu lieu. Mais le fœtus est mort le lendemain.

Dans cette situation j'ai trouvé que l'écoulement du temps était assez particulier. Les délais étaient très courts parce qu'il fallait agir vite. Les parents devaient se décider tout de suite, il n'y avait pas le temps de réfléchir pendant des heures. Surtout qu'ils venaient juste d'encaisser la nouvelle du diagnostic lui-même.

Une autre histoire : une femme enceinte de 35 SA. s'est présentée. Il y a eu diagnostic de dilatation des ventricules cérébraux. Il fallait faire très vite, et demander un avis à un neuro-pédiatre sur le caractère viable de la pathologie. Sauf que la femme du coup a commencé à avoir des contractions ce même jour. Le neuro-pédiatre a tranché en faveur de la viabilité de l'atteinte, mais sa prise en charge nécessitait un transfert vers un autre hôpital capable de l'opérer dès la naissance en urgence. Finalement, l'enfant est né et la clinique était rassurante donc il a été opéré dans les jours qui ont suivis.

Un jour, on a reçu une famille, la femme enceinte de 35 ans, et deux personnes. C'est sa mère qui prend la parole. Ils étaient là pour une demande d'interruption de grossesse en dehors des délais légaux pour l'IVG.

La maman de la femme enceinte était dans une posture d'opposition, en disant qu'ils demandaient l'IMG et que s'ils ne l'obtenaient pas, ils iraient aux Pays-Bas pour pratiquer l'IVG.

La patiente, la femme enceinte ne nous regardait pas. Elle ne disait rien. Cette jeune femme était atteinte d'une déficience mentale. Et la grossesse était la conséquence d'un viol selon les parents. Elle avait également de lourds antécédents psychiatriques. Une nouvelle demande d'IMG est faite, et cette fois acceptée au vu des antécédents psychiatriques de la femme enceinte. Parallèlement, l'échographie révèle une clarté nucale augmentée, une biopsie de trophoblaste est réalisée à la recherche d'une trisomie 21. Et le test s'avère négatif.

- **De manière globale, que penses-tu des délais entre les différentes étapes du parcours de soin en CPDPN ?**

Les délais peuvent être assez courts. Certains couples, certaines femmes d'ailleurs apprécient d'avoir une IMG rapide pour pouvoir rapidement entamer leur deuil.

Par moment on sent qu'ils ne sont pas neutres mais de toute façon les parents sont demandeurs. Pour une patiente je me souviens, elle avait dans un premier temps refusé que l'équipe procède à l'autopsie à l'issue de l'IMG. Les soignants ont pris le temps d'expliquer les bénéfices à la réalisation de ce geste, ils ont un peu insisté notamment sur le fait que c'était aussi important pour eux d'avoir un diagnostic, et la patiente a fini par accepter.

Pour le DPNI c'est vrai que par moments l'argument pour dire que le test n'est pas invasif revenait beaucoup pour rassurer et motiver les patientes. En même temps objectivement c'est réellement un des avantages du test.

- **As-tu assisté à un STAFF du CPDPN ? Qu'en as -tu pensé**

Oui, j'ai trouvé que ça allait assez vite quand même. Pour résumer la plupart du temps il y a un des médecins qui parle et... pas tout le monde qui écoute !

Globalement j'ai retrouvé la même tendance que dans d'autres stages où je suis passé. En fait on dit au patient que son cas va être discuté en RCP (réunion de concertation pluridisciplinaire), c'est quelque chose qui est mis en avant par les médecins des divers services. Mais quand on y assiste on a parfois l'impression que la décision était déjà prise, et que le passage en RCP est plus une formalité administrative.

Les plus grandes discussions ont lieu quand les professionnels ne savent pas. Mais le plus souvent le diagnostic est posé, bon ok il n'y a pas grand-chose à rajouter. Après je ne sais pas si je suis bien placé pour dire ça je me doute bien que sur certains cas fréquents, l'expérience fait qu'on n'a pas besoin de discuter 3heures.

Pendant les discussions on prend en compte les parents ou la mère et aussi les éventuels problèmes sociaux qu'il peut y avoir. Cela fait partie de la discussion.

Annexe 9 : Tableau Agence Nationale de la Biomédecine, analyse de 2009 à 2014

Tableau DPN2. Caryotypes fœtaux et anomalies chromosomiques diagnostiquées de 2009 à 2014

	2009			2010		
	N	% des caryotypes	% des anomalies déséquilibrées	N	% des caryotypes	% des anomalies déséquilibrées
Trisomie 21	1918	2,4%	47,8%	1934	3,5%	48,9%
Trisomie 18	657	0,8%	16,4%	622	1,1%	15,7%
Trisomie 13	234	0,3%	5,8%	237	0,4%	6,0%
Syndrome de Turner et syndromes associés	358	0,5%	8,9%	358	0,6%	9,0%
Syndrome de Klinefelter et syndromes associés	103	0,1%	2,6%	79	0,1%	2,0%
Trisomie X	60	0,1%	1,5%	55	0,1%	1,4%
47 XYY et Autres dysgonosomies	68	0,1%	1,7%	58	0,1%	1,5%
Triploidies*	.	.	.	120	0,2%	3,0%
Autres anomalies déséquilibrées	618	0,8%	15,4%	494	0,9%	12,5%
Total anomalies déséquilibrées	4016	5,1%	100%	3957	7,1%	100%
Anomalies à priori équilibrées	787	1,0%	19,6%	627	1,1%	15,8%
Total des anomalies	4803	6,1%	.	4584	8,2%	.
Total caryotypes effectués	79105	100%	.	55594	100%	.

*Pour l'activité 2009, les triploidies étaient regroupées sous l'item 'Autres anomalies déséquilibrées'

	2011			2012			2013			2014		
	N	% des caryotypes	% des anomalies déséquilibrées	N	% des caryotypes	% des anomalies déséquilibrées	N	% des caryotypes	% des anomalies déséquilibrées	N	% des caryotypes	% des anomalies déséquilibrées
Trisomie 21	1946	4,3%	48,0%	1971	4,7%	48,5%	1976	4,6%	49,0%	1956	5,1%	49,7%
Trisomie 18	653	1,4%	16,4%	678	1,6%	16,7%	690	1,6%	17,1%	640	1,7%	16,3%
Trisomie 13	245	0,5%	6,2%	265	0,6%	6,5%	259	0,6%	6,4%	273	0,7%	6,9%
Syndrome de Turner et syndromes associés	337	0,7%	8,5%	352	0,8%	8,7%	346	0,8%	8,6%	291	0,8%	7,4%
Syndrome de Klinefelter et syndromes associés	73	0,2%	1,8%	53	0,1%	1,3%	70	0,2%	1,7%	64	0,2%	1,6%
Trisomie X	44	0,1%	1,1%	48	0,1%	1,2%	33	0,1%	0,8%	45	0,1%	1,1%
47 XYY et Autres dysgonosomies	42	0,1%	1,1%	39	0,1%	1,0%	46	0,1%	1,1%	41	0,1%	1,0%
Triploidies*	134	0,3%	3,4%	150	0,4%	3,7%	147	0,3%	3,6%	141	0,4%	3,6%
Autres anomalies déséquilibrées	504	1,1%	12,7%	510	1,2%	12,5%	469	1,1%	11,6%	483	1,3%	12,3%
Total anomalies déséquilibrées	3978	8,8%	100%	4066	9,7%	100%	4036	9,4%	100%	3934	10,2%	100%
Anomalies à priori équilibrées	642	1,4%	16,1%	597	1,4%	14,7%	577	1,4%	14,3%	548	1,4%	13,9%
Total des anomalies	4620	10,2%	.	4663	11,2%	.	4613	10,8%	.	4482	11,6%	.
Total caryotypes effectués	45127	100%	.	41798	100%	.	42731	100%	.	38541	100%	.

Annexe 10 : Exemple de consentement au diagnostic anténatal (Brest)-2pages



Consentement pour les échographies obstétricales et fœtales de diagnostic mentionnées au 2° du III de l'article R.2131-1 de la santé publique

Pôle
Femme Mère Enfant

Chef de Pôle
Docteur GREMMO-FEGER

Sage-femme Cadre Supérieur de Pôle
Madame BERTEVAS

Service de **Gynécologie-Obstétrique et Médecine de la Reproduction**
Hôpital **MORVAN**

Responsable de structure interne
Professeur MERVIEL

Cadre Supérieur
Madame BERTEVAS

Liste des Unités
Chirurgie Gynécologique
Grossesses Pathologiques
Maternité
Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
Assistance Médicale à la Procréation
Centre de Planification et d'éducation familiale
Consultations de Gynécologie Obstétrique
Chirurgie Oncologique Gynécologique et Sénologique

Unité Expéditrice
Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

Praticiens Hospitaliers
Docteur PARENT
Docteur SALICOU
Docteur ANSQUER

Praticiens Attachés
Docteur MASSOIN
Docteur BELLOT

Sage Femme Cadre
Madame BUSIGNY

Secrétariat
Té. 02.29.02.00.12
Fax : 02.29.02.00.17

Messagerie sécurisée :
sec-prenatal.chu-
brest@medical29.
apicrypt.org

Je soussignée..... atteste avoir reçu du médecin (nom, prénom)..... au cours d'une consultation médicale en date du

1° Des informations relatives :

- au risque pour l'enfant à naître d'être atteint d'une affection d'une particulière gravité
- aux caractéristiques de cette affection ;
- aux moyens de la diagnostiquer ;
- aux possibilités de médecine fœtale, de traitement ou de prise en charge de l'enfant né ;

2° Des informations sur l'examen échographique à visée diagnostique qui m'a été proposé et dont je souhaite bénéficier :

- l'échographie est un examen d'imagerie médicale qui ne présente pas de risque en l'état des connaissances ni pour le fœtus ni pour la femme enceinte lorsqu'il est réalisé dans un cadre médical ;
- l'image du fœtus et de ses annexes (placenta, liquide amniotique...) peut être obtenue à travers la paroi abdominale maternelle ou à travers la paroi vaginale maternelle ;
- la performance de cet examen peut être limitée par certaines circonstances (épaisseur de la paroi abdominale, position du fœtus...) ;
- Les mesures effectuées au cours de l'échographie ainsi que les estimations du poids du fœtus sont soumises à des marges d'erreurs liées notamment aux conditions de l'examen ;
- cet examen approfondi m'a été proposé en raison d'un risque accru d'affection pour la grossesse en cours ; il peut être volontairement limité à une partie du fœtus et de ses annexes (visualisation d'une structure précise, surveillance d'un aspect particulier, mesures...) ;
- cet examen permettra, dans la grande majorité des cas, soit d'écarter le risque accru, soit de le confirmer ;
- cet examen peut également permettre de préciser ce risque accru et de le surveiller ;
- l'absence d'anomalie décelée lors de l'échographie à visée diagnostique ne permet pas d'affirmer que le fœtus est indemne de toute affection ;

Direction Générale - 29609 Brest cedex - Standard: 02 90 22 33 33
Site de Morvan - 2, avenue Foch - 29609 Brest cedex / Site de la Casale Blanche - Dourmant Tanguy Pignat - 29609 Brest cedex
Site de Bohars - route de Ploudeméau - 29820 Bohars / Centre René-Fortin - Izz-Huel - 29820 Bohars
Site de Carhaix - rue du Docteur Manguy - 29816 Carhaix cedex - Tél: 02 98 99 20 20
Régionalie Deltacart Finchélet - 50, rue Julien Guézet - 29609 Brest cedex
Centre de soins et de réadaptation de Guilers - 5 rue Alexandre Lemoine - 29820 Guilers

Retrouvez tous les sites du CHRU de Brest sur www.chru-brest.fr

examen pourra être réalisé par le même échographiste ou par un autre auquel je sera, avec mon accord, adressée ;

- dans certains cas, l'affection suspectée ne pourra être confirmée ou précisée que par la réalisation de nouveaux examens qui me seront proposés : ces nouveaux examens nécessiteront parfois un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités chorales ou de sang fœtal) ; les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliqués.

Je consens à la réalisation de l'examen échographique permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical par le médecin ou la sage-femme qui a effectué la première échographie obstétricale et fœtale.

Une copie de ce document m'est remise. Je devrai la présenter aux médecins et aux sages femmes qui effectueront, le cas échéant, d'autres échographies permettant d'évaluer le risque que l'embryon ou le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de ma grossesse.

Ce document est conservé dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date.....

Signature du praticien

Signature de l'intéressée

(*) Rayez la mention inutile

Annexe 11 : Exemple de consentement à la réalisation des marqueurs sériques (Brest)



Centre de Prénatalité de Brest
Femme Mère Enfant
Région de Languedoc-Roussillon

Chef de Pôle
Docteur GREMMO-FEGER

Sage-femme Cadre Supérieur de Pôle
Madame BERTEVAS

Service de Gynécologie-Obstétrique et Médecine de la Reproduction
Hôpital MORVAN

Responsable de structure interne
Professeur MERVIEL

Cadre Supérieur
Madame BERTEVAS

Liste des Unités
Chirurgie Gynécologique
Grossesses Pathologiques
Maternité
Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal
Assistance Médicale à la Procréation
Centre de Planification et d'Éducation Familiale
Consultations de Gynécologie Obstétrique
Chirurgie Oncologique
Gynécologique et Sérologique

Unité Expédiatrice
Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

Praticiens Hospitaliers
Docteur PARENT
Docteur SALIDU
Docteur ANSQUER

Praticiens Attachés
Docteur HASSOUN
Docteur BELLOT

Sage Femme Cadre
Madame BUSIGNY

Secrétariat
Tél. 02.29.02.00.12
Fax : 02.29.02.00.17

Messagerie sécurisée :
sec-prenatal.chu-brest@medica29.apicrypt.org

Je soussignée atteste avoir reçu, du médecin ou de la sage-femme (*) au cours d'une consultation médicale en date du des informations sur l'examen des marqueurs sériques maternels dont je souhaite bénéficier :

- cet examen permet d'évaluer le risque que l'enfant à naître soit atteint d'une maladie d'une particulière gravité, notamment la trisomie 21,
- une prise de sang est réalisée au cours d'une période précise de la grossesse,
- un calcul de risque de trisomie 21 est effectué ; il prend notamment en compte les données de l'échographie prénatale du premier trimestre, lorsque ces résultats sont disponibles et que les mesures échographiques sont estimées fiables,
- le résultat est toujours exprimé en risque pour l'enfant à naître d'être atteint de la maladie. Ce risque ne permet pas à lui seul d'en établir le diagnostic,
- le résultat du calcul de risque me sera rendu et expliqué par le médecin prescripteur ou un autre praticien ayant l'expérience du dépistage prénatal,
- si le risque est faible, il n'écarte pas complètement la possibilité pour le fœtus d'être atteint de trisomie 21 ou d'une autre affection,
- si le risque est élevé, un prélèvement (de liquide amniotique, de villosités chorionales ou de sang fœtal) me sera proposé. Seul le résultat du caryotype fœtal permettra de confirmer ou non l'existence de l'affection. Les risques, les contraintes et les éventuelles conséquences de chaque technique de prélèvement me seront expliquées.

Je consens à la réalisation du dosage des marqueurs sériques maternels.

Le dosage des marqueurs sériques maternels sera effectué dans un laboratoire de biologie médicale autorisé par l'agence régionale de santé à les pratiquer.

L'original du présent document est conservé dans mon dossier médical.

Une copie de ce document m'est remise ainsi qu'au praticien devant effectuer les dosages biologiques et, le cas échéant, le calcul de risque.

Le laboratoire de biologie médicale dans lequel exerce le praticien ayant effectué les dosages et, le cas échéant, le calcul de risque conserve ce document dans les mêmes conditions que le compte rendu de l'examen.

Date :

Signature du médecin

Signature de l'intéressée

ou de la sage-femme

(*) rayer la mention inutile

Direction Générale - 29605 Brest cedex - Standard. 02 90 22 32 33
Site de Morvan - 2, avenue Fort - 29229 Brest cedex / Site de la Corniche Blanche - Boulevard Tanguy Pégem - 29209 Brest
Site de Brest - route de Plouderméziac - 29021 Brest / Centre René Torin - Lez Haut - 29000 Gohier
Site de Cahors - route du Docteur Mengy - 29025 Cahors cedex - Tél. 02 98 09 20 01
Résidence Docteur Poretsky - 55, rue Jean Guédo - 29029 Brest cedex
Centre de soins et de rééducation de Gohier - 1, rue Abbé Sébastien Lescroart - 29029 Gohier

Centre de Prénatalité de Brest - Tél. 02 29 02 00 12 - www.chu-brest.fr

Annexe 12 : Exemple de formulaire de refus des tests (Brest)



**Sage-femme Cadre Supérieur
de Pôle**

Madame BERTEVAS

Service de Gynécologie-
Obstétrique et Médecine de la
Reproduction
Hôpital MORVAN

**Responsable de
structure Interne**
Professeur MERVIEL

Cadre Supérieur
Madame BERTEVAS

Liste des Unités
Chirurgie Gynécologique
Grossesses Pathologiques
Maternité
Centre Pluridisciplinaire de
Diagnostic Prénatal
Assistance Médicale à la Procréation
Centre de Planification et
d'éducation familiale
Consultations de Gynécologie
Obstétrique
Chirurgie Oncologique
Gynécologique et Sérologique

Unité Expéditrice
Centre Pluridisciplinaire de
Diagnostic Prénatal

Praticiens Hospitaliers
Docteur PARENT
Docteur SALIOU
Docteur ANSQUER

Praticiens Attachés
Docteur MASSOUM
Docteur BELLOT

Sage Femme Cadre
Madame BUSIGNY

Secrétariat
Tél. 02.29.02.00.12
Fax : 02.29.02.00.17

**Messagerie
sécurisée :**
sec.prenatal.chu-
brest@medical29-
epicrypt.org

Je soussignée.....

atteste avoir été informée, par le médecin ou la sage-femme (*)

..... au cours d'une consultation médicale en date

de

- de la possibilité de recourir à des examens permettant d'évaluer le risque que le fœtus présente une affection susceptible de modifier le déroulement ou le suivi de la grossesse (*);

- de la possibilité de recourir à des examens à visée de diagnostic (*).

Je ne souhaite pas recevoir d'informations portant sur ces examens que je ne souhaite pas effectuer.

L'original du précédent document est conservé dans mon dossier médical.

Une copie de ce document m'est remise.

Date :

Signature du médecin
ou de la sage-femme

Signature de l'intéressée

(*) rayer la mention inutile

Direction Générale - 29409 Brest cedex - Standard: 02 98 22 33 33
Site de Plouzané - 2, avenue Foch - 29605 Brest cedex / Site de la Cavale, Bannale - boulevard Langle-Pigeat - 29609 Brest cedex
Site de Brest - route de Noaléménez - 29000 Brest / Centre René Fauriol - Les Hauts - 29020 Bohars
Site de Carhaix - rue du Docteur Herguez - 29025 Carhaix cedex - Tél. 02 98 99 20 20
Résidence Docteur Ponchalon - 55, rue Jean Carado - 29037 Brest cedex
Centre de soins et de réadaptation de Guéhen - 5, rue Alphonse Desmottes - 29000 Guéhen

Centre Hospitalier Régional Universitaire de Brest - 29000 Brest

UNIVERSITÉ DE BRETAGNE OCCIDENTALE
Faculté de médecine et des sciences de la santé
Année universitaire : 2017-2018
Master I Ethique : mention « Prévention et Décision en Santé
», spécialité « Éthique, soin et santé »
THOMAS-LACROIX Joséphine

**La généralisation des tests de dépistage
anténataux, conséquences et enjeux éthiques.**

Le dépistage anténatal permet de détecter un nombre croissant de pathologies fœtales. Les tests proposés sont toujours plus performants et moins invasifs. De telles conditions rendent possible et souhaitable leur généralisation. Toutefois, à ce jour, la pratique des tests pose problème. Ainsi, la généralisation de ces tests est-elle souhaitable et éthiquement justifiable ?

L'étude se base sur des entretiens avec des couples/femmes concernés, des professionnels du dépistage anténatal, et un externe. Pour les étayer par des données à valeur générale, une revue de la littérature sur le sujet a également été réalisée. Ainsi, le côté intime des tests et l'aspect global d'une pratique appelée à se généraliser, ont été envisagés.

Au total, ces tests sont en mesure de répondre aux exigences éthiques d'autonomie, non-malfaisance et justice. Leur généralisation est donc souhaitable. Cependant, des défauts majeurs sur l'information délivrée en amont des tests, donc le consentement à les réaliser sont notables. De même qu'un risque de réduction de la prise en charge sociale du handicap au profit du financement de leur réalisation à plus grande échelle, une modification des rôles des soignants et une possible dérive eugéniste. Dès à présent, des réflexions doivent être menées sur les usages déviés possibles de ces tests, les conceptions de la norme, et surtout les implications psychologiques pour la mère et le fœtus. Il faut aussi améliorer concrètement la pratique, par le développement du retour sur expériences et la création de plaquettes informatives nationales.

Mots-clefs :

Fœtus, femme enceinte, dépistage anténatal, eupraxis, finalités de la médecine, autonomie, information, norme, eugénisme.

Directeur de recherche : David JOUSSET