

Réflexions éthiques sur le dépistage de risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques

Marie Flori*, Jérôme Goffette**

**Médecin généraliste, Chargée d'enseignement : UFR Lyon*

***Philosophe, Maître de conférence Sciences humaines : UFR Lyon*

Résumé : Le test de dépistage du risque de trisomie 21 par les marqueurs sériques, est proposé à toute femme enceinte. Cette situation soulève des problèmes éthiques. Le médecin doit donner une information objective sans influencer la décision de la patiente. La représentation du handicap, le statut du fœtus, la fiabilité du test interviennent dans la communication médecin patiente. Le médecin a l'obligation de donner une information claire et appropriée tout en appliquant le principe de bienveillance pour le fœtus, pour les parents et le principe d'autonomie. La patiente ne peut prendre une décision que si l'information a été bien comprise.

Mots clés : Trisomie 21, éthique, dépistage.

Summary : The screening test about the risk of Trisomy 21 by the serum markers is proposed to any pregnant woman. This situation raises some ethical problems. The doctor must give the most objective possible information without influencing the decision of the patient. The representation of the handicap, the statute of the foetus, the reliability of the test take place in the communication doctor-patient. The doctor has the obligation to give clear and suitable information while applying the principle of benevolence for the foetus, the parents and the principle of autonomy. The patient can make a decision only if information has been well understood.

Key-words : Trisomy 21, ethics, screening.

Introduction

Le dépistage de groupe à risque de la trisomie 21 par les marqueurs sériques au cours de la grossesse, est un examen que le médecin a l'obligation de proposer : la patiente décide de faire ou non ce test. Le dosage des marqueurs sériques dans le sang maternel permet d'apprécier le risque pour une femme enceinte de porter un enfant atteint d'anomalies chromosomiques, en particulier la trisomie 21. L'arrêté du 26 janvier 1997, autorisait le remboursement du dosage des marqueurs sériques pour une période de 2 ans dans l'attente des résultats d'une évaluation de son efficacité. L'arrêté du 16 février 1999 renouvelle la prise en charge de ces marqueurs sériques (1).

Comme tout acte de diagnostic prénatal, les dosages sont précédés d'une consultation obligatoire de conseil génétique, donnant lieu à une attestation médicale et à un consentement écrit de la femme enceinte. La pratique des marqueurs sériques est strictement encadrée : les laboratoires d'analyses doivent être titulaires d'une autorisation

ministérielle, et remettre annuellement un rapport d'activité à ce sujet (1).

Les marqueurs sont au nombre de trois : hormone chorionique gonadotrophine (β HCG), alpha-foeto-protéine (α FP) et oestriol (2). En pratique, sont le plus souvent demandés β HCG et α FP. Le prélèvement doit être fait entre 14 semaine d'aménorrhée (SA) + 1 jour et 17 SA + 6 jours. Des logiciels de calcul sont utilisés pour estimer un risque de trisomie 21, le seuil décidant ou non de l'appartenance d'un groupe à risque a été fixé à 1/250. Ce dépistage est encadré par des dispositions réglementaires : en France, en 2002, seuls 70 laboratoires ont obtenu l'autorisation ministérielle de réaliser le dépistage de la trisomie 21 par les marqueurs sériques maternels.

Ce test de dépistage est proposé à toute femme enceinte. L'information complète et objective permet à la patiente de prendre une décision éclairée. La représentation du handicap, le statut donné au fœtus, la fiabilité du test, ont une influence certaine sur la transmission de l'information, et la décision prise par la patiente.

1. Le regard sur le handicap

Le nombre de naissances d'enfants trisomiques est passé de 785 en 1990, 620 en 1997 et 355 en 1999 (Etude F. Muller, Hôpital Ambroise Paré, Boulogne). Une des raisons de ce test ne serait-elle pas de diminuer encore le nombre d'enfants trisomiques ?

Un certain nombre d'arguments sont retrouvés :

1. arguments économiques sur le poids que représentent ces handicapés pour la société ;
2. arguments socio-familiaux sur les difficultés que rencontrent les familles pour s'occuper d'un enfant trisomique ;
3. arguments handiphobiques de rejet d'un handicapé comme rejet d'un objet de honte ou de répulsion ;
4. arguments eugénistes de sélection des individus jugés indésirables car porteurs de caractéristiques génétiques mauvaises ;
5. arguments de fausse commisération : "cette vie ne vaudra pas la peine d'être vécue", "il souffrira trop", "il sera malheureux", etc.

En terme d'éthique, si l'on admet que le fœtus n'est pas une personne, le seul argument qui puisse être recevable est celui de la difficulté à élever un enfant trisomique. La naissance d'un enfant trisomique va exiger des choix professionnels différents et va modifier la vie familiale de façon parfois très importante.

Par contre, il faut combattre la handiphobie qui porte atteinte au respect dû à la personne ; combattre l'eugénisme pour la même raison ; écarter la fausse commisération car elle est une mauvaise façon de se donner bonne conscience ; relativiser l'argument économique dans une société aussi riche que la nôtre.

Il en résulte quelques conséquences pratiques :

- Puisque c'est une question de difficultés familiales privées, on ne saurait accepter qu'existe une obligation de recourir au test. Celui-ci ne peut être que proposé.
- Puisque c'est une question de difficultés familiales privées, le choix de pratiquer le test n'appartient qu'aux parents, le médecin n'a pas à décider.
- Il convient que les parents puissent décider en toute connaissance de cause, en sachant ce que sont les handicaps dus à la trisomie 21, les aides sociales dont ils pourraient bénéficier, les difficultés sur le long terme, etc.
- Il y a évidemment besoin de temps pour réfléchir et décider.

C'est une décision privée, qui ne devrait pas faire l'objet de pression médicale dans un sens ou dans un autre.

2. Le statut du fœtus

Quel est le statut du fœtus vers la vingtième semaine ?

- Si le statut de personne est accordé au fœtus de cet âge, la pratique d'une interruption de grossesse est un crime, que le fœtus soit trisomique ou non. Dans ce cas, le dépistage par les marqueurs sériques est à proscrire si le médecin ne veut pas se considérer comme le complice d'un tel crime. Une telle position est à l'heure actuelle celle des hautes autorités catholiques. Un médecin catholique suivant les autorités de sa religion, aurait la possibilité de faire jouer la clause de conscience, en dirigeant ses patientes souhaitant le test vers un autre médecin.
- Par contre, si le statut de personne n'est pas accordé au fœtus d'une vingtaine de semaines, l'interruption de grossesse n'est plus un meurtre. Dans ce cas, soit elle est considérée comme éthiquement acceptable, soit elle est réprouvée pour une autre raison, par exemple en évoquant le refus de toute sélection eugénique ou le refus de l'handiphobie. Dans ce dernier cas, l'argumentation éthique retrouve la critique d'affirmations du type "ce sont des vies qui ne méritent pas d'être vécues", affirmations qui ont conduit à bien des dérives lors de la seconde guerre mondiale (extermination des malades mentaux en Allemagne, stérilisations forcées aux USA, etc.).

Le Droit français, à l'heure actuelle, n'accorde pas le statut de personne au fœtus, tout en affirmant toute une série de normes protectrices autour de l'Interruption Volontaire de Grossesse (IVG) et de l'Interruption Médicale de Grossesse (IMG). Mais en matière d'éthique, ce n'est pas le Droit qui compte, mais la conscience face à elle-même.

3. Le problème de la fiabilité du test

Quelques chiffres en 2002 (calculés à partir des résultats communiqués par F. Muller, Association des Biologistes Agréés) :

- 574 324 femmes, soit 78% des femmes de moins de 38 ans et 16 418, soit 33% des femmes de plus de 38 ans, ont eu ce test.
- La sensibilité du test était de 79,5% avant 38 ans, et de 91,3% après 38 ans.
- La valeur prédictive positive, ou la probabilité d'avoir un enfant trisomique si le test est positif, était de 0,95% avant 38 ans, et de 1,06% après 38 ans.
- La valeur prédictive négative, ou la probabilité de ne pas avoir un enfant trisomique si le test est négatif, était de 99,98% avant 38 ans et de 99,94% après 38 ans.

- Si le test était positif (ou seuil calculé $> 1/250$) une amniocentèse était proposée. Elle a été proposée à 6,57% des femmes de moins de 38 ans. Le risque de fausse couche après amniocentèse se situait autour de 1%.

Face au patient, ce test est-il vraiment pertinent ? Si le test est négatif, les patientes peuvent être rassurées. Mais un test positif va inquiéter, voire angoisser 37749 femmes, et 361 d'entre elles seront porteuses d'un enfant trisomique (chiffres de 2002).

4. La question de l'arbitrage médical entre bénéfices et maléfices du test

Après cette interrogation sur la pertinence scientifique, il convient de s'interroger sur la pertinence médicale, en terme d'éthique médicale.

L'un des fondements de l'éthique médicale est le *principe de bienveillance*, principe selon lequel le médecin doit agir de façon à toujours escompter plus de bienfaits que de méfaits, plus d'aspect positif que d'aspect négatif.

L'autre principe évoqué ici est le *principe d'autonomie* (en référence à Kant), qui veille à respecter le plus possible les choix du patient, ou à essayer d'éviter la dégradation de l'autonomie intellectuelle ou physique.

L'application de ces principes est rendue difficile pour plusieurs raisons :

- Le principe de bienveillance : il est difficile de soutenir que l'interruption médicale de grossesse sur une indication de trisomie 21 est un bénéfice médical. Tuer un fœtus n'est pour le fœtus aucunement un soin. En revanche, on peut parler de bénéfice social ou familial. La proposition du test est obligatoire car il s'agit d'éviter une "perte de chance d'avoir pu faire un choix éclairé" pour la mère ou les parents, ce qui évoque une atteinte portée à l'autonomie des parents, à leur liberté de décider.
- Les "méfaits" : il convient d'évoquer d'une part le risque de fausse couche due à l'amniocentèse, et d'autre part l'effet nocebo lié à l'angoisse suscitée par le test : l'angoisse de l'anormalité du fœtus est présente dans l'esprit de la plupart des femmes enceintes. Le rappel d'une "anormalité" possible par le médecin, n'est pas anodin, à la fois pour celles qui ont un résultat "négatif", et encore davantage pour celle qui ont un résultat "positif". Ces dernières sont angoissées lors du geste technique un peu effrayant de l'amniocentèse et lors de l'attente des résultats de l'amniocentèse. Qu'en est-il ici de la somatisation, d'une sorte de demi-travail de deuil alors que près

de 99% de ces femmes ne sont pas porteuses d'un fœtus trisomique ? Quelles répercussions psychologiques, psychiatriques y-a-t-il sur l'enfant à naître ? L'absence d'évaluation de ce risque est étonnante, alors qu'il y a des enjeux psychologiques complexes autour de la grossesse et de la naissance.

L'application du principe de bienveillance suscite là encore des réserves éthiques. Il ne s'agit pas de condamnation directe, mais d'un renforcement du doute et de la suspicion.

- Le principe d'autonomie : il révèle une autre facette, déjà évoquée : l'atteinte éventuelle portée à l'autonomie du fœtus au cours de l'IMG (mais il s'agit d'une personne humaine et doit-on respecter son autonomie éventuelle ?). On évoque le respect de l'autonomie de la femme enceinte (et parfois de son conjoint) : dans ce cas on devrait mettre en œuvre ce moyen d'accroître sa décision par une information supplémentaire. Tout repose ici sur la pertinence scientifique du test, ainsi que sur la compréhensibilité de cette information. Ce qui renvoie alors à la question sur la fiabilité du test, et à la capacité des patients à saisir des raisonnements statistiques et à appréhender ce qu'est la trisomie 21. Une enquête téléphonique réalisée en 2002 auprès de 30 femmes ayant accouché en 2001 (3) montrait que la connaissance par les patientes des handicaps liés à la trisomie 21 était à peu près acceptable, mais la fiabilité du test était très surestimée. Le premier motif de réalisation du test était "pour se rassurer", et le deuxième était la proposition même de ce test, s'inscrivant pour beaucoup dans les examens de "routine" du suivi de grossesse. Les résultats faux positifs sont lourds de conséquence, et il semble qu'au minimum la patiente doit savoir qu'un test "positif" signifie "trisomie 21" dans 1% des cas.

5. La consultation ou l'information donnée à la patiente, au couple

La mise en pratique correcte du principe d'autonomie, ou de l'obligation déontologique de donner une information "claire, loyale et appropriée" (4) impose plusieurs exigences :

- Une information sur ce qu'est la trisomie 21 et la vie d'une personne trisomique.
- Une information sur les aides sociales accordées pour un enfant atteint de trisomie 21.
- Une information sur le test, la signification d'un résultat positif et d'un résultat négatif.
- Une information sur la nécessité de recourir à une amniocentèse pour éliminer les faux positifs et établir véritablement le diagnostic.

- Une information sur les risques de fausses couches liées à l'amniocentèse, ce qu'il faut particulièrement établir pour une grossesse qui a été obtenue difficilement, ou qui sera peut-être la dernière au vu de l'âge de la patiente.
- Une information sur l'interruption médicale de grossesse.
- Une grande clarté sur la situation de la discussion : le test n'est pas obligatoire, il n'est pas imposé, il est simplement proposé et c'est à la femme enceinte, au couple, de décider en pleine liberté, sachant que quelle que soit sa décision, elle sera respectée.
- Une grande capacité d'écoute des angoisses de la future mère, du couple, tout au long de ces démarches, que ces angoisses soient rationnelles ou non (angoisse de l'enfant anormal voire du "monstre", angoisse de l'amniocentèse, angoisse de l'IMG).
- Un document écrit, ou la possibilité de revenir en discuter, au vu de la difficulté à comprendre pleinement la décision du test de dépistage par les marqueurs sériques.
- Et beaucoup de temps.

Une consultation autour de ce sujet n'est pas simple (5) : une enquête faite auprès de 79 généralistes en 2002 montrait que :

- Les connaissances sur les caractéristiques du test étaient incomplètes ou inexacts. Depuis 2002, au cours de sémi-

naires de formation, les médecins peuvent accéder à cette connaissance.

- Un certain nombre de médecins ne proposait pas toujours le dépistage.
- Le temps d'information fournie aux patientes était trop court, les barrières culturelles et linguistiques des patientes étaient des obstacles supplémentaires.

Conclusion

Le médecin propose un test de dépistage de risque de trisomie 21 à toute femme enceinte : il n'y a pas de traitement pour cette maladie. Le médecin a une obligation d'information, et il doit donner à la patiente et au couple les moyens de comprendre ce que signifie les résultats du test, ce qu'ils peuvent impliquer. La bonne compréhension de l'information dépend du respect de l'autonomie. Aborder rapidement le test, de façon routinière ou trop allusive, porte autant préjudice au principe d'autonomie que de ne pas le proposer : l'absence d'information et l'information erronée sont toutes les deux à proscrire.

La question est alors de savoir si le médecin peut vraiment parvenir à cette bonne information et à cette bonne compréhension.

Références

1. Ministère de l'Emploi et de la Solidarité. Dosage des marqueurs sériques de la trisomie 21. Communiqué 16/02/199. Consultable sur : http://www.sante.gouv.fr/htm/actu/31_990216.htm
2. Muller F, Dreux S, Rebiffé M, Faïna S, Mandin V, Detaevernier C. Marqueurs sériques maternels de la trisomie 21 fœtale au 2ème trimestre de la grossesse. La Revue du Praticien-Gynécologie et Obstétrique 2002;64:25-9.
3. Barraud E. Sur quoi se basent les femmes enceintes dans leur prise de décision de réaliser ou non le test de dépistage de risque de la trisomie 21 par les marqueurs sériques ? Thèse médecine, Lyon 2002.
4. Ordre des médecins. Code de déontologie, art. 35.
5. Charlon J. Information et utilisation par les généralistes des marqueurs sériques de la trisomie 21 : enquête auprès de 79 praticiens du département du Rhône. Thèse médecine, Lyon 2002.