

Nouveau test en question

Un nouveau test permet via une simple prise de sang sur la mère de sonder l'ADN du futur nouveau-né et de diagnostiquer avec 98% de fiabilité une trisomie 21. Ses défenseurs y voient une technique révolutionnaire. Ses opposants le danger de voir disparaître les personnes trisomiques de la société. Entretien avec Judit Pók, médecin-chef à la Maternité de l'hôpital universitaire de Zurich et membre de la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine.

Entretien et photo: Tanja Aebli /Traduction: France Santi



“Il est pour moi essentiel que les parents puissent décider librement d’avoir recours à un test prénatal ou non”, dit Judit Pók, médecin-chef à la Maternité de l’hôpital universitaire de Zurich.

Vous êtes en contact direct depuis plus de trente ans avec des futurs parents. Selon vous, est-ce que leur besoin de contrôler le développement du fœtus a augmenté?

Le besoin de contrôle est bien plus grand aujourd’hui qu’hier. Les parents veulent minimiser les risques et se sentir en sécurité.

Cela répond au fait que les gens font moins d’enfants: Aujourd’hui, lorsqu’un couple planifie une ou deux naissances, tout doit se passer parfaitement.

Il y a encore 150 ans, les femmes étaient pratiquement constamment enceintes. Et sur la dizaine de grossesses, deux ou trois enfants atteignaient l’âge adulte.

Le nouveau test sanguin est une bénédiction pour les uns, une malédiction pour les autres. Quelle est votre position?

Ce nouveau test ne représente finalement qu’un développement de plus dans le processus du diagnostic prénatal. Il n’a cessé de se développer depuis ces trente dernières années. Cela a commencé avec les échographies, puis sont passées l’amniocentèse et la choriocentèse* pour arriver maintenant, avec le PraenaTest, au test sanguin.

Ce test n’est pas quelque chose de fondamentalement nouveau. Il n’offre pas non plus une fiabilité à 100%. C’est pourquoi, lorsqu’une trisomie 21 est dépistée par le biais d’une prise de sang, il est recommandé – du moins pour l’instant – de contrôler ce résultat à l’aide

d'un diagnostic invasif, avec tous les risques que cela comporte. Ce nouveau test représente cependant une amélioration du point de vue médical, car le test actuel dit du premier trimestre, du fait de son faible taux de fiabilité, oblige à recourir trop souvent à des tests invasifs pour vérification.

Selon un généticien allemand, la trisomie 21 sera le premier handicap qui disparaîtra de la société – par avortement. Partagez-vous cet avis?

Cela reste difficile à dire. Certaines femmes enceintes auront recours à ce test, car il répond au besoin toujours plus grand de contrôle. Il faut aussi voir si ce test sera proposé à long terme comme un screening, c'est-à-dire non seulement à des femmes présentant des risques élevés, mais aussi à toutes les femmes enceintes. La manière dont la demande se développera jouera ici un rôle essentiel. En même temps, je pars du principe que pour beaucoup de couples, c'est moins la dimension technique qu'humaine qui sera au premier plan. Ces couples n'auront pas recours à ces tests prénataux. C'est pourquoi je ne crois pas que la trisomie 21 disparaîtra.

Quelles suites aura le nouveau test pour les parents qui décident d'avoir un enfant avec trisomie 21?

Les parents ne doivent en aucun cas subir les conséquences négatives. Il est pour moi primordial que les parents puissent librement décider s'ils désirent recourir au test ou non. Il serait absolument inadmissible que les caisses maladies fassent pression en faveur du test et qu'en cas de refus décident de ne plus prendre en charge certaines prestations. C'est d'après moi là qu'il existe un certain danger: nous vivons dans une société où l'argent tient une place importante et où tout ce qui coûte est soumis à de fortes critiques.

Le sujet du test prénatal est très complexe. Comment les parents qui attendent un enfant peuvent-ils se préparer?

En tant que médecin, nous avons clairement le devoir d'informer sur les possibilités des diagnostics prénataux. Cependant, toutes ces questions devraient être discutées AVANT la grossesse. Quand la grossesse est déjà en route, le temps file.

Les parents devraient aussi se préparer avant le test prénatal aux questions qui pourraient surgir. Car il faut du temps pour se pencher sur les questions du handicap et des suites d'un avortement. Il ne faut pas attendre que les résultats du test soient disponibles.

Il est prouvé qu'un conseil médical intensif conduit à moins d'interruptions de grossesse. En même temps en Suisse, le taux d'avortement pour les cas de trisomie 21 est estimé à 90%. Cela démontre-t-il un manque au niveau du conseil?

Cela ne fait pas partie des tâches du médecin de conseiller pour ou contre l'avortement ou de juger une décision. Pour moi, cela ne joue aucun rôle qu'une personne fasse recours à un test prénatal ou non, pour autant qu'il s'agisse d'une décision réfléchie.

Cela est également vrai pour la gestion des résultats du test. Les médecins se concentrent sur l'analyse des valeurs du laboratoire et d'autres aspects médicaux.

A la Maternité, lorsqu'une maladie ou une particularité est constatée sur le fœtus, plusieurs personnes sont impliquées, le médecin en chef en gynécologie-obstétrique, les néonatalogistes, pédiatres ou généticiens. Le conseil est alors partagé entre plusieurs personnes. Si les parents désirent encore plus d'informations, ils peuvent se tourner vers un bureau spécialisé. En Suisse, il existe une offre nombreuse et diverse. Les cantons sont obligés, dans le cadre de la législation sur le diagnostic prénatal, de proposer des bureaux offrant un soutien psychosocial gratuit. Il y a cependant aussi des femmes qui se décident clairement pour l'avortement en cas de trisomie 21. C'est un choix individuel que je respecte en tant que médecin.

L'expérience des parents montre que de nombreux médecins ont de la peine à annoncer aux parents que leur enfant qui vient de naître a un handicap. Pourquoi ce malaise?

Il est toujours difficile de faire part d'une telle nouvelle aux parents, alors que ceux-ci se réjouissent tant de la venue de leur enfant. Les exercices à la communication que l'on effectue lors de la formation aident peu. Ce n'est qu'avec la pratique que l'on apprend à faire face à ce genre de situation.

Revenons au test sanguin. Selon les chercheurs, ce n'est qu'une question de temps avant qu'il ne soit possible de passer génétiquement au crible un enfant à naître. Est-ce que bientôt ne naîtront plus que des enfants sains, intelligents et beaux?

Je ne l'espère pas! Contrairement au diagnostic préimplantatoire, où tout se passe avant la grossesse, les conséquences d'un test prénatal, plus précisément d'un "non" des parents au handicap, conduit toujours à une interruption de grossesse. Une telle interruption représente un fardeau, pratiquement sans exception.

Et puisque la grossesse passe toujours par le corps de la mère, cela ne va pas changer de sitôt. Les scénarios qui envisagent que les enfants ne viendront au monde que par le moyen d'une fertilisation in-vitro en laboratoire relèvent, pour l'instant, de la pure fiction hollywoodienne.

Lisez la suite du dossier sur le diagnostic prénatal en pages 26-27 ►

NOUVEAU TEST SANGUIN

Le PraenaTest permet, à l'aide d'un simple test sanguin opéré sur la mère, de définir dès la dixième semaine de grossesse déjà si le futur enfant est porteur d'une trisomie 21. A la différence de l'amniocentèse, le PraenaTest ne comporte aucun danger, ni pour le fœtus ni pour la mère. Il est actuellement introduit en Suisse. Dans un premier temps, ce test sera uniquement mis à disposition des femmes "à risque", soit âgées de plus de 35 ans. Les frais du test, qui se montent à 1500 francs, ne sont pas pris en charge par les caisses maladies. Les spécialistes sont persuadés que le PraenaTest pourra dans une prochaine étape non seulement détecter une trisomie 21 mais également toutes sortes d'autres particularités et anomalies.

Tester ou non, difficile question

Face au diagnostic prénatal, de nombreuses futures mamans se sentent désorientées ou peu informées, constate Franziska Wirz, co-fondatrice d'Appella, une association indépendante de conseil en matière de grossesse. La responsable nous expose les problèmes et questionnements qu'elle et son association rencontrent au quotidien.

Texte: Tanja Aebli / Photo: Charlotte Raymond/Gettyimages

Appella part d'un constat: une majorité des gynécologues conseille aujourd'hui aux femmes enceintes de pratiquer un diagnostic prénatal. Conséquence: les futures mères ont de moins en moins la possibilité d'échapper à l'obligation de recourir au test et, peut-être, de se confronter à la question d'un possible avortement. Mais parallèlement, tant les médecins que les femmes enceintes n'abordent qu'à contrecœur les difficiles questions qui accompagnent le recours à un test prénatal.

"De fait, de nombreuses femmes se retrouvent soudainement confrontées au test prénatal sans préparation. Elles doivent d'un coup prendre des décisions difficiles et qui ont de grandes conséquences", explique Franziska Wirz, co-fondatrice et collaboratrice d'Appella.

Des tests déroutants

En somme, les tests prénataux, comme leurs résultats d'ailleurs, sont la plupart du temps ressentis comme déroutants. Sur la base de son expérience, Franziska Wirz souligne que de nombreuses femmes enceintes quittent

le cabinet médical troublées et l'esprit occupé par de nombreuses questions... sans réponse. C'est avec ces interrogations qu'elles s'adressent à Appella. Parmi ces femmes, un certain nombre cherche, par exemple, des informations sur la choriocentèse, test qui leur est souvent présenté comme un acte routinier. D'autres veulent savoir si elles peuvent renoncer au test ou s'il est suffisant de faire deux échographies.

La responsable constate également que parfois l'entourage ou le monde médical fait pression sur la personne enceinte. Les conseillères d'Appella ont alors pour mission de donner l'occasion à ces femmes de réfléchir à nouveau à leurs arguments afin de pouvoir ensuite mieux défendre leur position. "Les conseillères doivent aider les femmes à faire leur chemin, à entendre leur voix et faire fi des influences extérieures", dit Franziska Wirz. Qui souligne également que le droit de ne pas savoir doit aussi être défendu. Il arrive parfois que certaines clientes décident de changer de gynécologue, du fait d'un manque de confiance.

"Depuis quelques années, nous recevons

toujours plus d'appels de femmes qui disent de façon explicite qu'elles ne veulent pas d'un enfant handicapé. C'est une attitude nouvelle pour nous. Une attitude bien entendu compréhensible: tout parent porte en soi le désir d'avoir un enfant sain."

Les causes de la peur

Dans de tels cas de figure, le rôle des conseillères d'Appella est de définir d'où vient la peur et sur quoi elle repose. Parfois les personnes concernées partent d'a priori erronés. Elles croient, par exemple, que le handicap va forcément de pair avec de grandes souffrances. Ou encore qu'en tant que parents, elles devront s'occuper à vie à leur enfant. "Quand nous expliquons, par exemple, qu'un enfant avec trisomie 21 quittera le nid familial une fois qu'il sera jeune adulte et mènera une vie largement autonome, les personnes qui nous demandent conseil sont souvent très surprises", dit la collaboratrice d'Appella.

Pour informer les futurs parents, Appella a édité une brochure. Plus de 22'000 exemplaires ont déjà été distribués. Cette bro-



Les conséquences des biopsies sont souvent mal connues.



chure – encore un uniquement disponible en allemand – souligne, dès les premières pages, que la garantie d’avoir un enfant en bonne santé n’existe pas, même lorsque des tests ou une intervention chirurgicale ont été faits. “Avec le test prénatal, beaucoup de femmes s’imaginent être en sécurité. Le test laisse croire que l’on peut s’assurer de l’absence de tout handicap”, souligne Franziska Wirz.

Besoin de formation

Une grande partie du travail des conseillères d’Appella consiste alors, par exemple, à expliquer que le test du premier trimestre ne livre pas un diagnostic, mais seulement un taux de risque, ou encore à faire comprendre qu’une amniocentèse ou une chorio-centèse ne livre aucune indication sur la gravité ou les caractéristiques d’un handicap, qui sont, elles, toujours individuelles. Elles renseignent aussi sur le fait qu’un diagnostic invasif a plus de risques de mener à une

interruption de grossesse qu’à la découverte de la présence ou non d’un handicap, fait que peu de gens savent.

Pour Franziska Wirz, il est clair que les futurs parents devraient s’informer sur les tests et leurs conséquences avant le début de la grossesse. Pour elle, “cette question devrait être abordée à l’école déjà”.

www.appella.ch (en allemand)

CONSEILS INDÉPENDANTS

L’Association pour un conseil global concernant le diagnostic prénatal offre un service de conseil pour les futurs parents. Il suffit de prendre contact par e-mail. Pour en savoir plus sur les prestations du service, consultez son site internet. Découvrez également sa brochure informative “!enceinte?”, parue en 2010. Site: www.dagnostic-prenatal.ch. E-mail: info@diagnostic-prenatal.ch.

Décision de vie ou de mort

“On veut juste s’assurer que tout se passe bien et ensuite voilà...” Barbara Camenzind s’en souvient comme si c’était hier du jour où elle a reçu les résultats du test. “Je n’aurais vraisemblablement pas fait de test du premier trimestre de mon propre chef. Mais mon mari avait une certaine appréhension”, ajoute la maman, aujourd’hui âgée de 44 ans. Sa gynécologue lui avait également parlé de la possibilité d’un diagnostic prénatal, vraisemblablement du fait de son âge.

Avant de recevoir les résultats du test, Barbara Camenzind avait toutes les raisons de croire que “tout allait bien se passer”, comme lors de ses deux grossesses précédentes. Mais le test du premier trimestre a révélé un risque de 1:93 d’anomalie chromosomique. Cette nouvelle les a pris au dépourvu, elle et son mari. Ils ont décidé de recourir ensuite à un test invasif qui a révélé une possible trisomie.

La gynécologue d’alors n’a pas essayé de l’influencer d’une quelconque manière, souligne la maman de Laurin, 8 ans, le plus jeune de ses trois enfants. Au contraire, elle l’a informée des possibilités – interruption ou continuation de la grossesse – et lui a indiqué des adresses de familles s’étant décidées pour l’une ou l’autre de ces solutions.

Par la suite, elle et son mari ont établi une liste d’arguments pour ou contre l’accueil dans la famille d’un membre avec trisomie 21. Un fait a été déterminant: étant déjà à la 16e semaine de grossesse, il était trop tard pour faire un curetage et elle aurait dû procéder à une fausse couche pour avorter. Elle s’y est refusée. “Même si durant cette période, j’ai parfois souhaité en silence que l’enfant s’en aille



© Vera Markus

Barbara Camenzind et son fils Laurin, 8 ans.

porteur de trisomie. Ce n’est qu’à partir de la 20e semaine de grossesse que les parents ont respiré: les médecins ont pu déterminer que le fœtus ne montrait aucune défaillance du cœur.

Barbara Camenzind, aujourd’hui directrice d’*insieme* Cerebral Zug, pense que le nouveau test par prise de sang risque de faciliter l’acte d’avortement, puisque “l’interruption pourra se faire plus tôt, sans devoir passer par une fausse couche”, dit-elle.

Cela l’inquiète, dans un sens. L’idée que bientôt, seuls quelques rares enfants “particuliers” viendront encore au monde la laisse songeuse”, conclut la maman.