

Avis sur les problèmes posés par le diagnostic prénatal et périnatal

Comité Consultatif National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé

Les malformations congénitales et les maladies héréditaires représentent dans les pays industrialisés une des premières causes de mortalité et de morbidité pendant l'enfance; elles sont un malheur pour l'individu, une épreuve affective et un fardeau économique pour les familles et pour la société.

Les progrès de la médecine sont importants et rapides dans la compréhension du mécanisme de ces désordres. Depuis une dizaine d'années, diverses techniques permettent le diagnostic prénatal d'un nombre important et croissant de ces anomalies. Ces techniques sont pleines d'espoir pour les parents qui, ayant déjà eu des enfants atteints d'anomalies, ou se sachant porteurs d'un risque de maladie héréditaire pour leur descendance, auraient renoncé à avoir des enfants : lorsqu'il permet de conclure à l'absence d'anomalie, le diagnostic prénatal est donc de nature à lever les angoisses des parents désireux d'avoir un enfant.

En revanche, le diagnostic prénatal peut aussi révéler l'existence d'anomalies qui sont actuellement hors d'atteinte des ressources thérapeutiques. En effet, les progrès de la médecine ne lui permettent pas encore de guérir bon nombre des affections héréditaires; tout au plus autorisent-ils une faible prolongation de la durée de la vie avec une amélioration limitée de sa qualité.

L'écart existant entre les méthodes de diagnostic et les moyens thérapeutiques peut faire craindre que le recours fréquent au diagnostic prénatal ne renforce le phénomène social de rejet des sujets considérés comme anormaux et ne rende encore plus intolérable la moindre anomalie du fœtus ou de l'enfant.

Au niveau individuel, le diagnostic prénatal confronte les parents et le médecin à la question redoutable du recours à l'interruption volontaire de grossesse.

L'application du diagnostic prénatal des anomalies génétiques du fœtus est donc étroitement liée aux problèmes moraux posés par l'interruption de grossesse.

La décision à prendre, c'est-à-dire le choix entre l'interruption volontaire de grossesse et la naissance d'un enfant plus ou moins profondément handicapé, met en cause la conception que chacun se fait de la vie et de la personne humaine.

La décision de poursuivre ou d'interrompre la grossesse appartient en dernier ressort aux parents en vertu de la loi. « Ainsi se trouve écarté le risque d'un eugénisme collectif ». Cette décision doit prendre en considération un ensemble d'éléments de droit et de fait. En droit, aux termes de la loi du 17 janvier 1975, constitue un motif d'interruption de la grossesse l'existence d'une « forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ». Cette définition est à confronter aux situations de fait dont l'appréciation doit combiner quatre éléments : le degré de certitude du diagnostic, la gravité de l'affection encourue, l'âge de l'apparition des troubles et l'efficacité du traitement.

Eu égard à l'extrême difficulté des situations auxquelles peuvent se trouver confrontés ceux qui ont recours au diagnostic prénatal et au caractère éthique des questions qu'ils peuvent se poser, le Comité National d'Éthique estime nécessaire de formuler des recommandations relatives à l'utilisation et aux développements futurs des méthodes du diagnostic prénatal.

L'utilisation du diagnostic prénatal

Depuis une dizaine d'années, le développement du diagnostic prénatal a été essentiellement fondé sur des techniques biologiques très fiables (cytogénétique, biochimie) et leur application a été développée par des associations regroupant les responsables des centres de diagnostics, en accord avec les autorités responsables. Dans ce cadre, quelques dizaines de milliers de diagnostics ont été réalisés et, chaque année, une proportion croissante de couples appartenant à des groupes à risque bénéficient de ces diagnostics.

Depuis quelques années les techniques de visualisation du fœtus par échographie ont ouvert de nouvelles possibilités de diagnostic dont la précision dépend de la qualité des appareillages et de l'expérience des praticiens utilisant.

Pour conserver à ces diagnostics biologiques et échographiques la qualité de rigueur qu'ils ont pu déjà avoir, il est recommandé d'organiser des

Centres agréés de diagnostic prénatal, qu'aucune décision d'interruption médicale de la grossesse ne puisse être prise sans une consultation préalable d'un tel Centre. Celui-ci devrait être multidisciplinaire, comporter au moins un médecin généticien, un généticien biologiste et un spécialiste d'échographie fœtale et être associé à un ou des laboratoires de biologie pouvant pratiquer les examens nécessaires.

Sur le plan pratique, il est urgent de former des médecins et des personnels techniques dans ces disciplines.

Sur le plan juridique, la décision d'interruption médicale de la grossesse pour malformation congénitale ou maladie génétique devant, d'après la loi du 17 janvier 1975, comporter l'accord signé de deux médecins dont un expert près les tribunaux, il est recommandé que l'un au moins de ces signataires soit un médecin compétent dans ces domaines et appartenant à un Centre agréé. Les mêmes règles doivent être appliquées aux interruptions décidées après des diagnostics réalisés avant la 12^e semaine de gestation.

La décision d'interruption de grossesse appartient aux parents dûment informés sur le résultat des examens. Il convient de prendre garde que l'information ne puisse être prise comme une pression exercée sur eux. Il ne saurait être fait grief aux parents de s'opposer au diagnostic prénatal ou à l'interruption de grossesse.

Enfin, afin d'éviter les utilisations médicalement injustifiées et les erreurs qui pourraient résulter de l'utilisation généralisée de « trousse » permettant le diagnostic du sexe ou de maladies génétiques dès la 9^e semaine de gestation, il est recommandé d'appliquer à ces trousse de réactifs à portée génétique une législation qui s'inspire des mêmes principes que celle qui s'applique à la mise sur le marché de nouveaux médicaments ou aux médicaments dangereux.

Développements du diagnostic prénatal

Compte tenu de l'espoir dont est porteur le diagnostic prénatal, de nouveaux développements sont souhaitables et prévisibles.

Les difficultés signalées ci-dessus conduisent à poursuivre avec la même prudence l'extension et la généralisation des nouvelles techniques.

C'est pourquoi il n'est souhaitable de favoriser le recours au diagnostic prénatal que dans les cas où la probabilité d'erreur de l'examen est suffisamment faible pour entraîner une certitude ou une quasi certitude sur l'existence d'une anomalie génétique. Il est recommandé que les Pouvoirs Publics n'encouragent le diagnostic prénatal en le finançant que dans ces hypothèses. Ce financement devrait permettre l'égal accès de tous à cette technique souvent très coûteuse.

Dans les cas où le diagnostic est fiable et la maladie fréquente et particulièrement grave, il peut être souhaitable d'encourager le développement des méthodes de diagnostic prénatal par

des mesures générales : ainsi l'examen prénuptial ou prénatal pourrait, si les couples le souhaitent, comporter les analyses permettant de mieux préciser les facteurs de risque et, éventuellement, permettre le diagnostic des sujets porteurs de gènes de maladies récessives.

Un programme de santé publique comportant la collecte d'informations sur les hémoglobinoopathies (drépanocytose et thalassémie) serait dès à présent possible dans certaines régions où elles sont fréquentes, ainsi que bientôt pour certaines maladies liées au sexe. Son extension pourrait être envisagée dès que possible au diagnostic d'autres maladies génétiques fréquentes, graves et sans thérapeutique efficace (par exemple la mucoviscidose) en tenant compte, notamment, du coût de tels examens.

Dépistage d'une prédisposition

Si le dépistage d'une prédisposition à certaines maladies, dont certaines sont relativement fréquentes et graves, pouvait être fait par des examens péri et post-natals, et peut-être dans quelques cas par diagnostic prénatal, le Comité formule à son égard les mêmes recommandations, notamment concernant son financement, sa limitation aux maladies pour lesquelles on dispose de techniques assurant une certitude ou une quasi certitude de dépister une prédisposition et existe une possibilité de traitement curatif ou palliatif efficace, s'il est appliqué précocement et en tenant également compte de la fréquence et de la gravité de la maladie ainsi que du coût de l'examen. Enfin, le secret doit entourer les informations recueillies.

Les conséquences du diagnostic prénatal

Les maladies héréditaires qui sont aujourd'hui l'objet de diagnostics prénatals entraînent, en général, la mort des sujets atteints, avant l'âge de la reproduction.

Certains évoquent les conséquences dysgéniques des progrès médicaux qui empêcheraient le jeu normal de la « sélection naturelle » et accroîtraient le « fardeau génétique », d'autres s'élèvent contre l'« eugénisme » qui sous-tend une politique de santé dans le domaine de la génétique.

Toutes les études de génétique des populations montrent que, s'il est possible de réduire sensiblement la fréquence des naissances de sujets atteints de maladies héréditaires, la médecine dans son état actuel ne peut pas sensiblement modifier le patrimoine génétique.

Les nouvelles possibilités offertes par les diagnostics prénatals utilisées à bon escient et avec réserve ne peuvent qu'être bénéfiques pour les maladies, leurs familles et la population tout entière.

**Comité Consultatif National
d'Éthique pour les Sciences
de la Vie et de la Santé
(13 mai 1985)**