

Dépistage de la trisomie 21 : quels enjeux éthiques ?

Mai 2014

Agnès CHRETIEN

Sage-femme

Annick POTIER

Sage-femme enseignante

Dans le cadre d'un mémoire de fin d'étude pour le diplôme d'état de sage-femme, une enquête de juillet à octobre 2013 a été menée au sein du Pôle Mère Enfant, amenant une réflexion éthique sur l'information donnée aux femmes enceintes relative au dépistage anténatal de la trisomie 21 (T21). Une étude rétrospective descriptive a été menée auprès de 156 patientes et de 14 professionnels de santé du Pôle Mère Enfant du CHU de Poitiers. Les patientes, ayant accepté ou non le dépistage, ont été recrutées par auto-questionnaires. Les professionnels de santé qui ont répondu au questionnaire leur étant destiné, ont été représentés par des sages-femmes consultantes, et des médecins et sages-femmes échographistes.

Avant 1997, il était proposé pour les femmes enceintes de plus de 38 ans un diagnostic anténatal par prélèvement de villosités chorales (choriocentèse) ou de liquide amniotique (amniocentèse). A partir de 1997, le dépistage anténatal de la T21 a été mis en œuvre afin d'être proposé à toutes les femmes enceintes au cours du second trimestre de la grossesse.

Dix ans plus tard, compte tenu du manque d'homogénéité des pratiques et un taux non négligeable de faux positifs, la Haute Autorité de Santé (HAS) a recommandé en 2007 « un dépistage combiné du 1^{er} trimestre de la grossesse entre 11 semaines d'aménorrhées (SA) et 13 SA et 6 jours, associant mesure de la clarté nucale (CN) en fonction de la longueur crâniocaudale et dosage des marqueurs sériques maternels (MSM) PAPP-A et fraction libre de la β -hCG»[1]. En 2008, l'Agence de biomédecine a énoncé dans son rapport les conditions de mise en œuvre de dépistage et le contenu de l'information.

A la suite de deux arrêtés de 2009 qui ont fixé les règles relatives au dépistage de la T21, la loi de bioéthique de juillet 2011 inscrit l'obligation par le professionnel de santé d'informer les femmes enceintes sur l'existence du dépistage. Elle énonce que cette information délivrée à la patiente doit porter, « **sauf opposition de sa part** » sur les objectifs, les modalités, les risques, les limites et le caractère non obligatoire de cet examen [2]. Le législateur veille ainsi à préserver le principe de l'autonomie, malgré que l'autonomie même du libre choix d'être informé n'existe plus. Toutefois, que se passe-t-il en pratique ? Informer sur l'existence du dépistage n'amènerait-il pas à délivrer une information portant sur les objectifs, les modalités, le caractère non obligatoire du dépistage ? De plus, ne serait-il pas nécessaire pour la patiente de savoir si cet examen est obligatoire ou pas ? Cette expression « sauf opposition de sa part » est donc difficilement réalisable en pratique et ne peut exister en réalité. Ainsi, la patiente ne possède plus d'autonomie sur son libre choix d'être informée. Elle perçoit ce dépistage comme une obligation légale, un automatisme, une systématisation.

Cette loi permet de faire une « exception au respect de la vie » en raison d'un conflit de valeur entre ce dernier et l'idéal d'un couple. De plus elle valorise « le prima de la délibération de la conscience » [3], c'est-à-dire qu'il revient à la patiente, de se confronter à ce conflit et de choisir entre ces deux valeurs. La loi est donc permissive dans la mesure où elle peut être lue comme un « code moral » dès lors qu'il s'agit d'un conflit de valeur. Le professionnel de santé peut se situer alors dans une attitude paternaliste et laisser transparaître ses propres valeurs. Cela peut induire soit un choix non délibéré de la patiente résultant d'une influence du professionnel de santé, soit un phénomène mécanique résultant de la perception du dépistage comme une obligation légale.

Ces différents constats amènent à l'hypothèse de l'étude énonçant que le dépistage est perçu comme un automatisme, une systématisation.

Afin de pouvoir répondre à l'hypothèse, un vrai/faux avait été proposé aux patientes. A la première affirmation « Oui, c'est un bilan systématique de la grossesse », 55% des patientes de l'étude ont répondu « vrai » dont 62% des patientes informées au CHU. De même, à la seconde affirmation « Oui, le prélèvement diagnostique est obligatoire pour les femmes de plus de 38 ans », la majorité des patientes de l'étude, soit 47%, et 54% des patientes informées au CHU, ont répondu « vrai ». Ces deux affirmations pour lesquelles les patientes ont mal répondu pour la majorité d'entre elles, confirment l'hypothèse de l'étude. D'autant plus que la seconde affirmation relève de la conséquence même de la notion de systématisation qui tend à se définir comme une obligation légale aujourd'hui.

L'objectif de cette étude était dans un premier temps d'analyser les conditions de l'information avec une approche de terrain au CHU de Poitiers sur le thème de la réception de l'information, et dans un second temps d'aborder les conséquences de ce sentiment de systématisation perçu par les patientes.

Analyser les conditions de l'information se définit par l'évaluation de plusieurs critères, le moment choisi par le professionnel de santé pour informer de manière « claire, loyale et appropriée », la durée de l'information, la qualité du support et de son contenu, ainsi que l'influence du professionnel de santé. Hormis la durée de l'information qui a été jugée « normale » pour la majorité des patientes, les autres conditions ont été non appropriées.

Lors d'une première consultation de grossesse, deux étapes sont fondamentales. La première se définit par l'approche relationnelle. Accueillir la patiente, avoir de l'empathie, et lui offrir un lieu d'écoute sont des étapes fondamentales afin de construire une relation de confiance. La seconde étape se définit par l'approche clinique. C'est à cette période de la consultation, à la suite d'un interrogatoire, que le professionnel entre dans l'intimité de la patiente.

Lors de la consultation, 38% des patientes ont reçu une information avant l'examen clinique. A ce moment même de la consultation, que privilège-t-on ? Est-ce pour une meilleure gestion du temps de consultation ? Quelles sont les attentes d'une femme enceinte dans les premières minutes de consultation ? Doit-on aborder en première ligne la question de la normalité de son enfant, avant même de porter un regard sur son bien-être et celui de l'enfant en devenir ? Par ailleurs, 11% des patientes ont reçu une information pendant l'examen clinique. Permettons-nous une meilleure compréhension de l'information ? Est-ce par souci de gagner du temps ? Cela aide-t-il la patiente à comprendre ? A réfléchir ? Dans ces conditions, le message délivré n'est qu'une banalité, ne nécessitant pas de temps particulier. Enfin, la majorité de la population, soit 45%, a reçu l'information après l'examen clinique ; 20% décrit l'avoir reçue avant la rédaction de l'ordonnance. Ce constat montre que certains professionnels ont le souci de prendre un temps particulier pour cette information. Toutefois, l'information a été délivrée pendant la rédaction de l'ordonnance chez 15% des patientes et elle a été donnée une fois l'ordonnance rédigée chez 5% des patientes. Ce défaut d'organisation chez le professionnel de santé influence la patiente en faveur de la réalisation du dépistage.

Lors de l'échographie, une majorité de l'effectif total a reçu une information après la réalisation de l'échographie. La mesure de la clarté nucale présente une réelle difficulté car elle présente un double objectif. Le premier est celui de la mesure qui sera combinée avec les MSM pour le « dépistage de la T21 ». Le second, non présenté aux patientes, est la mesure échographique de dépistage général. En effet, une hyperclarté nucale n'amène pas forcément au diagnostic de T21. Par ailleurs, en aucun cas la loi ne nomme le terme « trisomie 21 ». La loi est générale et absolue. Il existe ici une divergence entre les termes de la loi et la présentation faite aux patientes d'un « dépistage de la trisomie 21 ». Certes, au début des recherches sur ce dépistage celui-ci était centré sur la T21, anomalie chromosomique la plus fréquente et qui représente la principale cause de retard mental en France. Cependant, avec les recherches scientifiques en constante évolution, ce dépistage s'est généralisé à toutes anomalies fœtales et notamment l'interprétation des MSM permet une orientation vers différentes pathologies maternelles telles que la toxémie gravidique, le HELLP syndrome etc. [4]. Ainsi, devant cette complexité de définition de la CN, les professionnels échographistes utilisent en majorité le principe de précaution en informant une fois la mesure effectuée.

Ensuite, l'information orale est majoritaire chez 50% de l'effectif lors de la consultation et chez 70% de la population lors de l'échographie. Ces résultats montrent que le support écrit, formulaire triple feuillet utilisé au moment de l'étude, n'a pas été lu par les patientes. Cela peut s'expliquer par sa présentation peu aérée et composée d'un texte de petits caractères. Cependant, selon l'HAS le document écrit est destiné à « compléter ou renforcer les connaissances du patient ou de l'usager afin qu'il puisse mieux participer à la prise de décision le concernant » [5].

Par ailleurs, en évaluant l'influence du professionnel de santé, la majorité des patientes lors de la consultation et lors de l'échographie a noté une recommandation voire une obligation à effectuer le dépistage, respectivement chez 54% et 58% de l'effectif total.

Enfin, la dualité des intervenants (consultant /échographiste) est le principal vecteur d'une information disloquée. En effet, 46% des patientes de l'étude a reçu une information incomplète, c'est-à-dire ne portant pas sur les deux thèmes : le dosage des MSM et la mesure de la CN.

Une enquête parallèle a été conçue afin de donner la parole aux professionnels de santé du CHU de Poitiers sur leurs pratiques. Sans remettre en question les réponses des professionnels et celles des patientes du CHU de Poitiers, il existe une réelle discordance entre la délivrance de l'information et sa réception.

Ceci pose de réelles questions sur le rôle du professionnel de santé sur sa vision de la maternité, de l'intérêt porté à la bonne compréhension de l'information et de la liberté de choix de la patiente à effectuer ou non ce dépistage, malgré l'obligation légale d'informer sur l'existence de ce dépistage.

Dans ce second temps, il a été analysé les conséquences de cette perception de systématisation du dépistage. Les conditions de choix, la disponibilité du professionnel de santé ont été évalué ainsi que la délibération de la conscience.

Le temps de réflexion sur un sujet abordant la « normalité » de l'enfant en devenir est primordial afin que la patiente ou le couple puisse se poser devant un conflit de valeur : leur idéal de couple et le respect de la vie. Cependant, pour faire leur choix, la majorité de la population a reçu un délai de réflexion de « quelques

minutes ». De plus, 84% des patientes qui ont consulté au 1^{er} ou 2^{ème} mois de grossesse affirment n'avoir eu seulement que « quelques minutes » pour réfléchir, alors que dans ce cas, une anticipation de l'information aurait pu être possible. Ainsi, la prise de décision n'est pas seulement rapide, elle doit être rapide. «Le discernement est fui au bénéfice d'une prescription légale» [3]. De plus, ce choix a été jugé « libre » pour 94% de la population. Mais ce résultat est à nuancer dans des conditions où le dépistage est perçu tout simplement comme systématique et après une part d'influence non négligeable pour la plupart des patientes de l'étude, la prise de décision est-elle réellement libre ? Le choix ne peut être non plus remis en question lorsque 96% de l'effectif a accepté de réaliser le dépistage.

Par ailleurs, à la suite d'une information, le professionnel doit se montrer disponible pour toutes questions de la part de la patiente. Dans l'étude, 23% des patientes souhaitaient recevoir des informations complémentaires, cependant 56% de ces patientes ont exprimé n'avoir pas pu poser de questions. Ceci montre une indisponibilité du professionnel de santé qui renvoie l'esprit global des conditions de l'information pour ce dépistage : une information banalisée pour un sujet qui demande à prendre conscience d'une potentielle prise de décision d'effectuer ou non une interruption médicale de grossesse (IMG).

Cependant, pour 37% des patientes de l'effectif, cette prise de conscience n'existe pas au moment de prendre la décision d'effectuer le dépistage. La délibération de la conscience ne peut se faire en « quelques minutes » et à la suite d'une information banalisée, influencée, ou délivrée lors d'un moment inapproprié. Une étude INSERM en 2005 a été menée afin de répondre à la question : « Sont-elles réellement consciente des implications de leurs décisions ? » [6]. Elle a révélé qu'environ 40% des femmes répondaient négativement à cette question.

Malgré ce dernier résultat problématique, il est important de noter que 60% des patientes ont affirmé que l'information avait été une aide à la réflexion, dont 64% ont réfléchi sur l'avenir de la grossesse. Pour 71% de ce dernier effectif, cette réflexion a amené à penser sur une éventuelle décision d'IMG.

A propos de la réflexion au sein du couple, il existe un impact de l'information sur la réflexion, notamment au sein du couple. En effet, même si la majorité de la population (55%) n'a pas pris ou n'a pas pu prendre le temps de réfléchir en couple, celles qui l'ont fait (45%) affirment pour 75% que l'information a été une aide à la réflexion.

Ainsi, malgré une proportion non négligeable énoncée précédemment de femmes n'ayant pas conscience de l'éventuelle décision d'IMG (37%), nous remarquons que lorsque l'information est porteuse de réflexion, cela sollicite les patientes à agir en pleine conscience de cause. Elle permet la délibération de la conscience.

Enfin, cette étude a analysé l'impact psychologique de ce dépistage. Aujourd'hui, les avancées récentes dans le dépistage du handicap ou des maladies graves, sont à l'origine d'un changement de mentalités, qui atteint directement la conscience de chacun, dans sa propre culture et son propre vécu. Nous sommes donc dans un contexte où la naissance d'un enfant non handicapé, non malade rentre dans le champ du possible. Par ce mythe réalisable de l'enfant parfait se crée un stress chez les futurs parents comme l'a démontré le Docteur Olivier BONNOT. La sensation la plus stressante est « l'inquiétude par rapport à la normalité du bébé » [7] et cela concerne 52% des 432 femmes interrogées dans son étude.

Concernant le dépistage anténatal, à l'attente du résultat, une majorité des patientes soit 54% se sentent sereines ainsi qu'à la suite du résultat lorsque celui-ci n'est pas pathologique, 69% des patientes se disent « sereines ». Cependant, en mettant en exergue les patientes primigestes (vivent leur première grossesse) et les muligestes nullipares (elles ont vécu des interruptions de grossesse et n'ont jamais accouché) nous remarquons que 60% d'entre elles sont « préoccupées » ou « angoissées » dans l'attente du résultat. Une fois celui – ci connu (non pathologique), 72% d'entre elles se disent « rassurées ». Ce qui correspond aux taux d'anxiété élevé pour cette population. Etre rassuré à un moment donné, cela reflète une anxiété antérieure. Malgré un fort taux de « sérénité » à l'attente et après le résultat, nous remarquons que 71% des patientes de l'effectif total affirment que ce dépistage permet d'être rassuré. Ainsi, cette anxiété liée aux exigences de la société sur le regard du handicap, entraîne une angoisse dans l'inconscient des futurs parents.

Avec des résultats récents et des témoignages de patientes recueillis, la réflexion éthique sur le dépistage anténatal de la T21 a son réel sens. Elle porte sur la question du rôle du professionnel de santé à amener une réflexion chez la femme enceinte et/ou le couple. Comment permettre une réelle anticipation de l'information ? Doit-on informer en préconceptionnel ? mais quel impact sur la vision de la maternité ? Comment peut-on offrir un véritablement discernement aux patientes devant une prescription légale ? L'entretien prénatal précoce : lieu d'échange, d'écoute,... de réflexion ?

Ce sujet dépasse aussi les frontières de l'obstétrique. Quel réel objectif porte un examen dépistant une multitude de pathologies alors qu'il porte le nom d'une maladie particulière ? Quel regard notre société porte-t-elle sur la T21 ? La perception d'aujourd'hui d'automatisme sur la réalisation du dépistage amène à réfléchir sur l'impact sociétal du futur test sanguin, permettant de connaître directement le caryotype fœtal.

L'approche éthique sur ce sujet est primordiale devant une certaine dérive eugénique.

Bibliographie :

- [1] : Haute Autorité de Santé. Evaluation des stratégies de dépistage de la trisomie 21, 2007:13-4
- [2] : Loi n°2011-814 de bioéthique du 7 juillet 2011-art. 20.
<http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000024323102> .10/03/2013.
- [3] : GIL.R. Communications personnelles.
- [4] : POLOCE F, BOISSON-GAUDIN C. Marqueurs sériques maternels d'anomalies fœtales (trisomie 21, anomalies chromosomiques, spina bifida,...). Elsevier Masson SAS. RFL. Revue francophone des laboratoires, 2010;volume 40,421:59-68.
- [5] : Haute autorité de santé. Elaboration d'un document écrit d'information à l'intention des patients et des usagers du système de santé. 2008:7.
- [6] : SEROR V, VILLE Y. INSERM. Prenatal screening for Down syndrome: women's involvement in decision-making and their attitudes to screening, Prenatal Diagnosis, on line, 2009; volume 29, 2:8-120.
- [7] : BONNOT O. Vulnérabilité et modifications psychiques au cours de la grossesse. 4ème journée d'expertises et polémiques en gynécologie-obstétrique ; Nantes;11-12 juin 2009.

