

[texte](#)

[article](#)

Les spécificités de l'annonce anténatale d'un handicap

"Apprendre qu'une anomalie a été découverte fortuitement, alors que la grossesse n'était pas à risque particulier, est l'amorce pour le couple d'une période chargée de moments émotionnels très importants. Les futurs parents n'envisageaient pas que l'échographie dévoilerait chez leur enfant une anomalie, voire plusieurs. Après un moment de doute et de dénégation, ils demandent alors aux médecins de préciser l'avenir de cet enfant."

Par: Marie-Louise Briard, Professeur honoraire de génétique /

Publié le : 17 Novembre 2005

Partager sur :

- [Facebook](#)
- [Twitter](#)
- [LinkedIn](#)
- [Imprimer cet article](#)
- [Enregistrer en PDF](#)

Fichiers

- [Dossier Face à la mort périnatale et au deuil : d'autres enjeux 2005 \(0.97 Mo\)](#)

Poursuivre la réflexion

Texte extrait du dossier thématique de 2005 «Face à la mort périnatale et au deuil : d'autres enjeux », disponible en intégralité en suivant le lien situé à la droite de la page.

Le fœtus est un patient

Pendant des siècles, l'embryon et le fœtus représentaient un enfant imaginaire, niché dans l'utérus de sa mère. L'enfant à naître était inconnu et ne devenait réel qu'après être né. L'échographie a tout balayé en permettant aux futurs parents d'avoir de lui une image dès

ses premières semaines de vie intra-utérine : il devient réel sur sa première photo-échographie.

L'enfant prend maintenant vie avant même d'être né. Il est possible de pratiquer chez lui des prélèvements et des tests, génétiques ou non, permettant de dire s'il est réellement exposé à développer une maladie alors qu'il n'en présente souvent aucun signe, de prédire son avenir. Il peut être également examiné grâce aux ultrasons ou à tout autre imagerie.

Dès lors, des anomalies plus ou moins graves peuvent être découvertes, dont certaines vont conduire à sa non-naissance. La médecine fœtale est devenue une réalité. Le fœtus est devenu un patient tout à fait réel, distinct de sa mère. Personne à part entière, il dépend cependant biologiquement de sa mère, tant qu'il n'est pas né. Les examens qui peuvent être réalisés chez lui ne peuvent l'être qu'à travers sa mère, sans d'ailleurs que son consentement puisse être sollicité.

Le diagnostic prénatal, moyen de prévention d'un handicap ?

Le diagnostic prénatal est souvent considéré comme le moyen de prévenir certains handicaps, que ceux-ci aient une origine génétique ou non. Sous ce terme, on entend l'ensemble des techniques permettant de reconnaître une pathologie, soit par une étude de sa morphologie (échographie), soit par des examens biologiques (caryotype, dosage enzymatique, étude de l'ADN) chez un enfant à naître plus ou moins précocement au cours de sa vie intra-utérine.

Cependant, la maladie qui peut être décelée chez l'embryon ou le fœtus est plus ou moins invalidante, et se manifestera dès la naissance ou à un âge plus ou moins avancé. Une question se pose donc d'emblée. Les examens disponibles, qui peuvent être réalisés chez un enfant à naître, permettent-ils réellement d'évaluer dans de bonnes conditions le handicap qui va être le sien, que celui-ci résulte d'une affection génétique ou non, que la découverte en soit faite grâce à la biologie ou à un signe échographique ?

En fait, c'est le résultat d'un examen biologique ou d'une échographie qui est communiqué aux futurs parents. L'annonce sera vécue différemment selon les circonstances dans lesquelles sera réalisé l'examen. Le diagnostic prénatal concerne en première intention les grossesses à risque accru, en raison des antécédents ou d'une situation particulière, comme l'âge avancé de la mère (risque de trisomie 21). En situation de risque connu, il vise à faire le diagnostic prénatal d'une maladie spécifique. Il est à opposer au dépistage prénatal fortuit d'une anomalie fœtale que rien ne laissait présager. Sa découverte en est faite lors d'une grossesse sans antécédents particuliers, grâce à la surveillance échographique fœtale, à la réalisation d'un test chez la mère (étude des marqueurs sériques de la trisomie 21 par exemple). Des investigations seront ensuite entreprises chez l'enfant à naître afin de préciser au mieux le diagnostic de la pathologie qui le touche et d'en porter le pronostic.

Schématiquement, un diagnostic prénatal biologique peut donc être réalisé dans deux situations fort distinctes. La première découle du conseil génétique qui, de préférence, doit être préconceptionnel. Il permet d'évaluer la probabilité de voir survenir chez l'enfant une maladie qui s'est déjà manifestée dans sa famille. La seconde relève de données épidémiologiques ou de connaissances qui ont été acquises. Même en l'absence d'antécédents dans la famille, il est possible d'identifier certaines grossesses comme étant à risque et de déceler ainsi certaines pathologies. C'est habituellement le cas pour des

anomalies chromosomiques, notamment la trisomie 21.

Annnonce d'une anomalie de découverte fortuite

Notre intention n'est pas d'aborder l'annonce d'une anomalie échographique. Il nous semble cependant important de souligner deux points. L'annonce d'une anomalie visible à l'échographie concerne potentiellement l'ensemble des grossesses. Elle est toutefois inattendue pour les futurs parents, l'examen ultrasonographique étant, dans leur esprit, réalisé par mesure de précaution. L'échographe qui constate l'anomalie ne peut dire à la future mère que tout se passe bien pour son enfant. Il va donc lui révéler extemporanément les constatations qu'il a faites, sans pour autant pouvoir en préciser réellement les conséquences à en attendre donc le handicap à venir.

Afin d'aller plus loin dans l'interprétation, il sera fait appel à un expert échographe, après quoi le couple devra « attendre le verdict final ». Annoncer, d'emblée, ce qui n'est qu'une incertitude ne peut être que délétère pour un enfant : les parents peuvent ne plus s'investir, « baisser les bras », et avoir le sentiment d'être obligés de faire un choix dans l'urgence.

Apprendre qu'une anomalie a été découverte fortuitement, alors que la grossesse n'était pas à risque particulier, est l'amorce pour le couple d'une période chargée de moments émotionnels très importants. Les futurs parents n'envisageaient pas que l'échographie dévoilerait chez leur enfant une anomalie, voire plusieurs. Après un moment de doute et de dénégation, ils demandent alors aux médecins de préciser l'avenir de cet enfant. Une échographie plus poussée, un caryotype, voire un examen moléculaire, pourront préciser le diagnostic. Mais dans bien des cas le pronostic repose uniquement sur les données échographiques. Or, celles-ci ne permettent pas réellement de savoir si l'enfant est exposé à développer un handicap intellectuel, sensoriel ou moteur.

Annnonce du résultat d'un caryotype fœtal « anormal »

Le caryotype fœtal permet de reconnaître une anomalie chromosomique chez un enfant à naître. L'avenir de l'enfant et de l'adulte va dépendre de l'anomalie retrouvée. Une trisomie 21 n'a pas les mêmes conséquences qu'une trisomie 13 ou 18, ou qu'une anomalie portant sur le nombre des gonosomes. La prise en charge qui peut être mise en place en modifie plus ou moins l'évolution.

Même si l'anomalie chromosomique est identique, chaque cas est particulier. Dans l'esprit de beaucoup de nos contemporains, la situation apparaît cependant comme binaire : un caryotype anormal signifie handicap, tandis qu'un caryotype normal est le gage d'un enfant normal. En outre, la confusion est souvent grande à propos des conséquences à envisager selon les diverses anomalies chromosomiques de nombre. Les différences qui existent entre les diverses anomalies autosomiques (trisomie 21, trisomie 13, trisomie 18) et gonosomiques (45X, 47XXY, 47XXX) ne sont pas toujours bien assimilées, même par les professionnels. Les manifestations variables d'une trisomie 21, d'un enfant à l'autre, ne sont jamais abordées, mais chacun a admis que l'interruption de grossesse est justifiée pour cette anomalie.

Dans les faits, on n'annonce pas un handicap d'origine chromosomique, mais une anomalie chromosomique qui peut, selon les cas, avoir telle ou telle conséquence. Ne disposer que d'un résultat biologique est alors bien mince pour appréhender le type réel du handicap qui touchera ultérieurement cet enfant qui n'est pas encore né. L'échographie peut orienter quand il y est trouvé des malformations, selon qu'elles sont réputées opérables ou non. Pour l'avenir d'un enfant, les conséquences ne sont pas les mêmes si la malformation survient ou non dans le cadre d'une anomalie chromosomique. En réalité, il est demandé aux spécialistes d'apprécier le pronostic chez un enfant, alors même que l'on ne dispose d'aucun moyen pour évaluer un handicap mental, sensoriel ou moteur. Certes, on peut se baser sur l'histoire naturelle de la maladie, mais celle-ci découle de l'expérience acquise en postnatal, à partir d'enfants ayant des malformations ou un trouble du développement mental, ce qui a conduit à réaliser le caryotype. L'appréciation est donc faussée en anténatal, notamment pour les anomalies gonosomiques.

Il en va de même pour les remaniements chromosomiques apparemment équilibrés. Le caryotype fetal réalisé pour mettre en évidence une anomalie chromosomique réputée grave peut, en effet, conduire à découvrir une anomalie chromosomique dont les conséquences ne sont pas évidentes : anomalie du nombre des chromosomes sexuels ou remaniement survenu de novo, et apparemment équilibré, sans que l'on puisse l'affirmer avec certitude. Le couple, non informé au préalable d'une telle possibilité, est alors confronté à une situation à laquelle il ne s'attendait pas.

Ce point devrait être abordé lors du conseil génétique donné préalablement au diagnostic prénatal, ce qui est rarement le cas. D'après les dispositions législatives (articles L. 162-16 et L. 162-17 du Code de la santé publique), une information doit être donnée avant le prélèvement pour examen(s) fait(s) chez l'enfant à naître, lors d'une consultation médicale de conseil génétique. Cette information n'est pas toujours apportée dans les meilleures conditions, bien qu'il soit obligatoire de recueillir le consentement de la mère par écrit, sur un formulaire spécifique, dont la copie doit être transmise au laboratoire.

L'annonce d'un résultat « anormal » de caryotype concerne un nombre élevé de couples en raison du nombre d'examen(s) réalisés chaque année (73 028 en 1997, d'après les dernières statistiques données par le ministère chargé de la Santé. Lors de cette même année, 2 411 couples ont été confrontés à cette annonce). Or, en raison des circonstances dans lesquelles est réalisé ce caryotype ? le plus souvent pour des grossesses à faible risque (âge maternel avancé, risque de trisomie 21 évalué après étude des marqueurs sériques maternels) ?, son résultat avait toutes les raisons de s'avérer normal. L'annonce d'un résultat « défavorable » est de ce fait encore plus inattendue.

Annnonce du résultat d'une étude moléculaire ou enzymatique

Les problèmes soulevés par le diagnostic prénatal moléculaire sont d'une autre nature. Un test génétique peut être pratiqué chez une personne, aussi bien avant sa naissance qu'après. Son génotype peut être connu, sans que puisse être nécessairement précisé son phénotype et sans pouvoir dire souvent comment évoluera la maladie : si elle se développera dans l'enfance, l'adolescence ou à l'âge adulte.

En raison de l'expression variable des maladies génétiques, même au sein d'une famille, le diagnostic prénatal soulève d'importants problèmes d'ordre éthique s'il s'avère que

L'enfant attendu a hérité de l'altération génique. Tout couple qui souhaite bénéficier d'un diagnostic prénatal caresse l'espoir que, malgré le risque élevé encouru, son enfant sera indemne. Apprendre un résultat contraire à l'attente est source d'une détresse importante, chaque fois qu'il est impossible d'affirmer que l'enfant sera atteint d'une maladie grave.

Le diagnostic prénatal moléculaire, comme le diagnostic prénatal enzymatique, est habituellement organisé dans un cadre bien particulier : celui d'une maladie génétique qui s'est avéré être une histoire de famille. C'est la crainte de voir son propre enfant touché par la maladie qui conduit le couple à souhaiter bénéficier des moyens disponibles pour y faire face.

Cette décision de recourir à un diagnostic prénatal est prise dans des circonstances émotionnelles particulières qui tiennent à la fois au risque génétique, à la gravité de la maladie et à la vie à donner. Quand le risque concerne une maladie du métabolisme, l'étude enzymatique va permettre de préciser la hauteur du déficit et de mieux appréhender ainsi l'avenir pour un enfant à naître s'il s'avérait atteint. Si le handicap attendu peut être mieux cerné, il n'est pas pour autant possible de l'évaluer à sa juste mesure. Même si le poids des examens moléculaires et enzymatiques est peu important comparativement à celui du caryotype (respectivement 1184 et 268 en 1997, d'après les données du ministère de la Santé), et le nombre de couples confrontés à cette situation relativement faible (325 en 1997), les circonstances dans lesquelles sont organisés les diagnostics prénatals, et le fait qu'ils peuvent concerner une famille entière rend l'annonce d'un résultat défavorable encore plus douloureuse.

Problèmes de conduite et de comportement

Par nature, le diagnostic prénatal qui cherche à prévenir la naissance d'enfants handicapés ne constitue pas un acte banal et pose, à n'en pas douter, de nombreux problèmes éthiques. Ceux-ci ont trait :

- au désir d'un enfant à tout prix ;
- au fantasme de l'enfant parfait que certains considèrent comme un droit ;
- à une tendance à banaliser l'interruption volontaire de grossesse ;
- à un phénomène de société qui tend à rejeter certains handicaps (comme la trisomie 21) ;
- à la difficulté de faire un pronostic fatal après avoir découvert une anomalie échographique ;
- à des conflits de valeurs liés au fait qu'il est possible ? grâce à la génétique moléculaire ? de savoir précocement, au cours de la grossesse, si l'enfant attendu est porteur d'un gène délétère pour une affection qui se manifesterait plusieurs décennies plus tard ou simplement sous une forme fruste.

Le diagnostic prénatal permet de faire bénéficier certains couples à risque d'une prévention personnalisée. Mais il ouvre aussi, pour certaines pathologies, la voie à une action considérée comme relevant de la Santé publique. Ainsi s'accrédite l'idée selon laquelle on pourrait éradiquer les maladies génétiques au même titre que les maladies infectieuses.

La procréation est une affaire privée. Chaque couple peut, en principe, décider en toute liberté de bénéficier ou non d'un diagnostic prénatal, recourir ou non à une interruption

volontaire de grossesse si l'enfant attendu est reconnu atteint de l'anomalie recherchée. Cette liberté a cependant une limite puisque le diagnostic prénatal est encadré par des textes de loi qui l'organisent en France (comme d'ailleurs sa conséquence potentielle d'interruption de grossesse).

Le conseil génétique pose, pour celui ou celle qui le reçoit, comme pour le généticien qui le communique, des problèmes de conduite et de comportement qui touchent non plus au désir de connaître son propre statut et son avenir, mais à la prise d'une responsabilité vis-à-vis de ses descendants, à la mise en œuvre d'une contraception, la volonté d'avoir recours à un diagnostic prénatal, et la décision d'interrompre éventuellement une grossesse. Les informations délivrées doivent permettre de décider d'une procréation, du maintien ou de l'arrêt d'une grossesse, dans le respect de la liberté individuelle.

Tout au long de cette démarche qui va conduire à l'annonce anténatale d'une maladie génétique, l'accompagnement et le soutien psychologique tiennent une place très importante. Qu'il s'agisse du conseil génétique en préconceptionnel, des tests génétiques qui doivent être réalisés au préalable, du conseil génétique imposé par la loi avant le prélèvement, de la réalisation du diagnostic prénatal ou du rendu de son résultat, qu'il soit normal ou anormal, il faut veiller à apporter l'aide la plus adaptée aux futurs parents. Chacune de ces étapes renvoie à une remise en question tout à la fois de chacun des parents, du couple et des enfants à naître.

Le sentiment de culpabilité lié au fait d'être porteur d'une anomalie génétique, que l'on a reçue et que l'on peut transmettre à son tour, est souvent très vif. Héritage imprévu, héritage partagé, héritage à transmettre, héritage réellement transmis, héritage potentiel à faire connaître, représentent autant de situations à la source d'une angoisse qu'il faut savoir accompagner et soutenir.

Anticiper une annonce

Toute personne ou tout couple soupçonnant de risquer de transmettre une maladie génétique, peut rencontrer un généticien clinicien afin de bénéficier d'un conseil génétique adapté à son cas. Le conseil génétique préconceptionnel permet au couple d'anticiper. C'est donc dans un contexte fort particulier que va être engagé un diagnostic prénatal moléculaire ou enzymatique.

Le risque génétique est tout à la fois objectif et subjectif. Objectif, car il est calculé à partir de certaines données qui ont trait à la fois au mode de transmission génétique d'une maladie et au lien de parenté de la personne avec le malade. Subjectif, car il est souvent apprécié différemment par les deux conjoints, le consultant et le généticien.

Le risque zéro n'existe pas. Comment intégrer un risque qui n'est que relatif par rapport à un risque standard ? Derrière ce risque, il y a le poids de la pathologie, son vécu par le malade, ses parents et sa famille ; mais aussi les conséquences à attendre de la maladie, du handicap physique, mental, esthétique qu'elle génère, de l'espérance de vie et de sa qualité. Les témoignages peuvent être tellement contradictoires !

Un aspect fondamental doit aussi être pris en compte. Pour qui est évalué ce risque ? Pour l'enfant qui devra vivre avec sa maladie ? Pour les parents qui devront l'assumer ? Pour la fratrie qui en subira les contrecoups ?

Tout se mélange dans la tête des consultants qui devront prendre le temps d'assimiler

l'information reçue. Le désir d'un enfant l'emporte souvent sur le risque qui a été évalué, et le diagnostic prénatal, tout en permettant au couple à risque de concevoir un enfant indemne, ne répond que partiellement aux inquiétudes.

Les parents attendent de la médecine fœtale que soit présentée une prédiction de l'avenir. Cela est possible puisque les médecins disposent de moyens d'investigations de plus en plus nombreux, mais plus ou moins précis. Que ces derniers conseillent un diagnostic prénatal ou acceptent de le réaliser, cherchent à apprécier, en tant que médecin traitant ou médecin expert d'un centre pluridisciplinaire la justification d'une interruption de grossesse, voire proposent ou organisent un diagnostic préimplantatoire, il leur est demandé des informations sur la gravité de la maladie et sur sa curabilité.

Définir la particulière gravité d'une affection est délicat. Gravité pour l'enfant à naître ou déjà né ? l'adolescent ? l'adulte ? Gravité pour les parents ? Gravité pour les médecins ? Gravité pour la société ? Chacun a sa propre perception d'une maladie, d'un handicap, de ce qu'il considère comme supportable pour ses enfants ou pour lui-même. Mettre au monde un enfant qui peut être handicapé bouleverse le projet de vie des parents pour lesquels on ne peut avoir que de la compassion s'ils n'ont pas le courage de s'occuper de cet enfant.

La consultation de conseil génétique a lieu dans le cadre du colloque singulier d'une personne avec une autre personne, tout en prenant en compte la dimension humaine du problème posé. En cela, elle s'éloigne considérablement de la simple prescription d'un examen et du rendu de son résultat. Le diagnostic prénatal et le test génétique, qui apparaissent comme des actes objectifs, viennent s'intégrer dans la subjectivité d'une relation humaine au sein du couple et de la famille.

- [Page precedente](#)
- [Page 1/4](#)
- [Page suivante](#)

Partager sur :

- [Facebook](#)
- [Twitter](#)
- [LinkedIn](#)
- [Imprimer cet article](#)
- [Enregistrer en PDF](#)

Sommaire