



**ENSP**

ECOLE NATIONALE DE  
LA SANTÉ PUBLIQUE

RENNES

**MODULE INTERPROFESSIONNEL DE SANTÉ PUBLIQUE**

– 2005 –

**CONSEIL GENETIQUE ET MEDECINE PREDICTIVE  
DANS LE CADRE PRENATAL :  
CHOIX PRIVE OU DEBAT PUBLIC ?**

Groupe n° 31

- BROTELANDE Nicolas - IASS
- CHANABAS Fabien - EDH
- COLOMBIE Hélène - DESMS
- DANIELOU Isabelle - DS
- FONTAINE Sonia - DESMS
- GIRAUD Audrey - DESMS
- GODIN Gwenaël - EDH
- GUERIN Manuel - DS
- LACLERGUE Maïté - DESMS
- LEMOINE François - EDH

*Animateur*

**BRZUSTOWSKI Marc**

---

# Sommaire

---

<b>INTRODUCTION.....</b>	<b>1</b>
<b>1 MIS AU SERVICE DE CHOIX PRIVES, LE CONSEIL GENETIQUE ET LA MEDECINE PREDICTIVE S'APPUIENT SUR DES TECHNIQUES MEDICALES ENCADREES JURIDIQUEMENT .....</b>	<b>3</b>
<b>1.1 Les progrès techniques de la médecine prédictive comme le conseil génétique permettent un meilleur éclairage des choix individuels.....</b>	<b>3</b>
1.1.1 Les différentes techniques de diagnostic prénatal .....	3
A) Les techniques non invasives .....	3
B) Les techniques invasives.....	5
1.1.2 Le conseil génétique : un accompagnement professionnel au service d'une décision individuelle .....	6
<b>1.2 Protecteur des droits des personnes, le législateur a consacré le métier de conseiller génétique .....</b>	<b>8</b>
1.2.1 La loi du 6 août 2004 s'attache à la protection des droits des personnes .....	8
A) Le réaménagement du dispositif institutionnel .....	8
B) L'encadrement juridique du DPN .....	9
C) Le consentement et le droit à l'information .....	10
1.2.2 Un cadre juridique international entre droit et influence.....	10
1.2.3 Conseiller génétique : un métier nouveau consacré par la loi du 9 août 2004 .....	11
<b>2 SOULEVANT UN DEBAT ETHIQUE PAR SES POSSIBLES DERIVES, LA MEDECINE PREDICTIVE INFLUENCE DES POLITIQUES PUBLIQUES CONTRAINTES PAR DES EXIGENCES FINANCIERES.....</b>	<b>15</b>
<b>2.1 Les choix privés induits par la pratique du dépistage prénatal peuvent conduire, au niveau collectif, à une dérive eugénique.....</b>	<b>15</b>
2.1.1 Le conseil génétique, un appui à des choix privés difficiles .....	15
A) Le développement de la médecine prénatale oblige à de nouveaux choix parentaux .....	15
B) Le conseil génétique prévient certaines dérives individuelles .....	16
2.1.2 Le risque d'un « nouvel eugénisme » au niveau collectif .....	16
A) L'emploi du terme d'eugénisme suscite le débat .....	16
B) Les dangers d'une atteinte à la dignité humaine .....	18

<b>2.2</b>	<b>Contrainte par des enjeux économiques et financiers, la médecine prédictive ne peut être dissociée des politiques en faveur du handicap et des maladies rares.....</b>	<b>20</b>
2.2.1	Les enjeux financiers et économiques liés à la médecine génétique.....	20
A)	Les enjeux financiers de la systématisation du dépistage génétique.....	20
B)	Les logiques économiques influent sur les choix publics en matière de médecine prédictive .....	21
2.2.2	L'impact du développement de la médecine prédictive sur les politiques publiques du handicap et des maladies rares.....	22
A)	La politique en faveur des personnes handicapées .....	22
B)	La politique en faveur des maladies rares.....	23
	<b>CONCLUSION .....</b>	<b>25</b>
	<b>BIBLIOGRAPHIE .....</b>	<b>27</b>
	<b>LISTE DES ANNEXES.....</b>	<b>33</b>

---

# Remerciements

---

Nous tenons à remercier l'animateur du groupe, Monsieur Marc BRZUSTOWSKI ainsi que les personnes qui nous ont accueilli, répondu à nos questions ou qui se sont déplacées pour réaliser les entretiens, et particulièrement :

- ◆ Monsieur le Professeur BARRIERE, chef du pôle mère/enfant au CHU de Nantes
- ◆ Monsieur CHARFI, collaborateur d'Axel Kahn à l'INSERM
- ◆ Madame GIRARD, Ministère de la santé – DHOS, Bureau génétique
- ◆ Monsieur le Professeur LE MAREC, ancien chef de centre de DPN au CHU de Rennes
- ◆ Madame LUSSAN, chef du bureau éthique et droit - DGS - Ministère de la santé
- ◆ Monsieur le Professeur MATHIEU, professeur en droit public à l'Université de Paris I
- ◆ Monsieur le Professeur MORNET, professeur de médecine à St Quentin en Yvelines
- ◆ Monsieur le Docteur PASQUIER, médecin généticien au CHU de Rennes
- ◆ Monsieur le Professeur POULAIN, gynécologue obstétricien, chef de centre pluridisciplinaire de DPN au CHU de Rennes
- ◆ Madame SCHERRER, déléguée régionale Bretagne de l'AFM (Association française contre les myopathies)
- ◆ Monsieur TIREL, Directeur d'hôpital, enseignant-chercheur à l'ENSP.

---

## Liste des sigles utilisés

---

ADN : acide désoxyribonucléique

AFM : Association française contre les myopathies

CCNE : Comité Consultatif National d'Ethique

CEDH : Cour européenne des droits de l'homme / Convention européenne de sauvegarde des droits de l'homme et du citoyen

CHRU : Centre hospitalier régional et universitaire

CJCE : Cour de justice des communautés européennes

CNSA : Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie

CPDPN : centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

CSP : Code de la santé publique

DC : décision de conformité

DPI : diagnostic pré-implantatoire

DPN : diagnostic prénatal

FIV : fécondation in vitro

IMG : interruption médicale de grossesse

IRM : imagerie par résonance magnétique

IVG : interruption volontaire de grossesse

PMA : procréation médicalement assistée

UE : Union Européenne

## INTRODUCTION

Les progrès de la médecine ont permis la compréhension de l'organisme humain dans la perspective de «déceler, évaluer, guérir et contrôler les maladies, traumatismes et infections »<sup>1</sup>. Essentiellement curative à l'origine, la médecine s'est ouverte à la prévention puis à la prévision et à la prédiction. La médecine de prévision ou pré-clinique consiste à faire le diagnostic d'une maladie avant que les signes cliniques traditionnels n'apparaissent, souvent dès la vie intra-utérine. La médecine prédictive consiste quant à elle à mettre à jour, à partir de certains faits ou analyses, un risque pathologique dont la réalisation dépend d'un ou plusieurs facteurs aléatoires. Cependant, la loi du 6 août 2004 relative à la bioéthique ne retient plus l'expression de médecine prédictive mais celle d'« examen des caractéristiques génétiques ».

En effet, médecine de prévision et médecine prédictive sont étroitement liées au développement de la génétique médicale. Celle-ci est reconnue officiellement en France en 1951, tandis que la découverte, en 1956, de l'existence d'une trisomie du chromosome 21 dans les cellules des patients atteints de la maladie connue alors sous le nom de « mongolisme », va contribuer au développement de la discipline. Parallèlement, il devient possible de prélever des cellules fœtales sur des femmes enceintes grâce à la technique de l'amniocentèse. C'est la naissance du diagnostic prénatal<sup>2</sup>, d'abord pour la trisomie 21 puis rapidement pour une dizaine d'autres anomalies chromosomiques.

La population concernée par un dépistage prénatal va s'élargir de manière conséquente, du fait notamment de l'autorisation par la loi du 17 janvier 1975 (dite loi « VEIL »<sup>3</sup>) de l'interruption de grossesse sous contrôle médical (IMG)<sup>4</sup> et du développement de la surveillance de toutes grossesses par plusieurs échographies obligatoires. Par ailleurs, de nouvelles techniques telles la biologie moléculaire et

---

<sup>1</sup> BLOUIN, M. ; BERGERON, C, Dictionnaire de la réadaptation, tome 2: termes d'intervention et d'aides techniques, Québec, les Publications du Québec, 1997, 164 p., p. 48.

<sup>2</sup> Le diagnostic prénatal selon l'entretien du 18 mai est un «examen permettant de vérifier que l'enfant n'a pas ce que l'on a des raisons de craindre »

<sup>3</sup> Loi n° 75-17 du 17 janvier 1975 relative à l'interruption volontaire de la grossesse.

<sup>4</sup> Contrairement à la plupart des législations européennes qui interdisent toute interruption de grossesse après 25 semaines d'aménorrhée, la loi française autorise une IMG sans limitation de date. En pratique, de nombreux avortements ont ainsi été évités, des diagnostics plus précis en milieu et fin de grossesse levant le doute sur d'éventuelles pathologies (« faux positifs »).

l'analyse du prélèvement de sang maternel, permettent aujourd'hui de diagnostiquer un nombre important de maladies ou malformations au stade prénatal.

Or, les diagnostics prénataux présentent des risques non négligeables pour la mère et le fœtus, et une fiabilité partielle<sup>5</sup>. En outre, ces techniques, initialement développées pour des motifs thérapeutiques, peuvent aujourd'hui être utilisées pour satisfaire des désirs d'enfants « normaux ». Ainsi, la problématique ancienne de régulation du nombre d'enfants, réglée avec la généralisation des méthodes de contraception, a laissé place à une exigence non plus quantitative mais qualitative. Dans ce contexte comportant des risques de dérives, des questions éthiques ont été soulevées par les pratiques. En effet, les choix privés rapportés à l'échelle collective sont susceptibles d'entraîner l'apparition d'une nouvelle forme d'eugénisme. Le conseil génétique est apparu pour accompagner les parents dans leur compréhension du diagnostic et dans leur décision. De surcroît, la réflexion éthique a amené le législateur à encadrer juridiquement le diagnostic prénatal. En outre, la médecine prédictive interroge les pouvoirs publics quant aux choix politiques en faveur des personnes handicapées et des maladies rares. Ces choix publics sont contraints notamment par des éléments économiques et financiers.

Mis au service de choix privés, le conseil génétique et la médecine prédictive s'appuient donc sur des techniques médicales encadrées juridiquement (1). Soulevant un débat éthique par ses possibles dérives, la médecine prédictive influence par ailleurs des politiques publiques contraintes par des enjeux financiers et économiques (2).

---

<sup>5</sup> L'avis N°5 du CCNE de 1985 précise que le recours au diagnostic prénatal ne doit avoir lieu « que dans les tous les cas où la probabilité d'erreur de l'examen est suffisamment faible pour entraîner une certitude ou quasi certitude sur l'existence d'une anomalie génétique ».

# **1 MIS AU SERVICE DE CHOIX PRIVES, LE CONSEIL GENETIQUE ET LA MEDECINE PREDICTIVE S'APPUIENT SUR DES TECHNIQUES MEDICALES ENCADREES JURIDIQUEMENT**

L'évolution des techniques de la médecine vers la prédiction a nécessité leur encadrement juridique et l'officialisation de la profession de conseiller génétique.

## **1.1 Les progrès techniques de la médecine prédictive comme le conseil génétique permettent un meilleur éclairage des choix individuels**

### **1.1.1 Les différentes techniques de diagnostic prénatal**

#### **A) Les techniques non invasives**

Tout d'abord, la femme enceinte peut bénéficier de plusieurs méthodes non invasives, c'est-à-dire sans intrusion dans l'organisme et donc sans risque pour la santé de la mère et de l'enfant, au nombre desquelles l'échographie, l'embryoscopie, le prélèvement de sang maternel et l'imagerie par résonance magnétique (IRM).

L'échographie à ultrasons permet une vision détaillée du fœtus et de sa mobilité grâce à une sonde placée sur le ventre de la femme. Elle nécessite un appareillage sophistiqué et coûteux ainsi qu'une compétence spécifique en échographie fœtale, mais présente un avantage considérable, son innocuité. Elle permet d'apprécier le développement du fœtus, de faciliter les prélèvements embryonnaires nécessaires à un diagnostic biologique et de détecter la présence d'anomalies morphologiques. Le diagnostic prénatal des malformations revêt deux intérêts. Il permet tout d'abord de définir une stratégie pour la prise en charge du nouveau né et l'accompagnement psychologique des parents pour les malformations curables, avec parfois même des gestes thérapeutiques in utero. Il offre ensuite les éléments d'une décision d'interruption de grossesse pour les malformations majeures susceptibles d'entraîner un handicap grave et définitif<sup>6</sup>. La France est le seul pays au monde à rembourser trois échographies au cours de la grossesse (12<sup>ème</sup>, 22<sup>ème</sup> et 32<sup>ème</sup> semaines d'aménorrhée). La première échographie

---

<sup>6</sup> 60% des interruptions de grossesse pour motif médical sont décidées à la suite d'examen échographiques.



permet grâce aux progrès techniques<sup>7</sup> de déceler certaines malformations fœtales précoces et de dépister certaines anomalies chromosomiques telle la trisomie 21. La deuxième échographie, appelée «échographie morphologique », permet d'effectuer un examen complet de la morphologie fœtale. La troisième échographie permet enfin de déceler certaines anomalies tardives et de préparer dans les meilleures conditions l'accouchement.

L'embryoscopie consiste à introduire un système optique par le col de l'utérus dans le but d'observer l'embryon dans sa poche des eaux. Elle est pratiquée chez les femmes enceintes qui ont déjà eu un enfant atteint de malformations des membres ou d'une fente labiopalatine (bec de lièvre) pour détecter ces types d'anomalies. Elle devrait également permettre de développer, dans l'avenir, certaines interventions chirurgicales in utero.

Les marqueurs sériques, aussi appelés « triple test », consistent à analyser entre la 15<sup>ème</sup> et la 18<sup>ème</sup> semaine<sup>8</sup> trois substances particulières du sang maternel, lesquelles s'écartent de la moyenne lorsque le fœtus est atteint de trisomie ou d'un spina bifida. Si cette analyse met en évidence un risque de trisomie 21 supérieur à 1/250, la femme enceinte pourra bénéficier d'un caryotype fœtal pris en charge par la Sécurité sociale. Cette technique présente à l'heure actuelle des limites. En effet, tous les fœtus trisomiques ne sont pas détectés par le dosage des marqueurs<sup>9</sup>. De plus, ce test engendre souvent pour la femme enceinte un stress, qui n'est pas adouci par le caractère visuel que procure l'échographie. Il convient donc d'informer la patiente que cette technique ne permet pas d'établir un diagnostic mais seulement d'évaluer un risque qui reste limité. Enfin, cette technique pose le problème de la généralisation du diagnostic prénatal, cet examen étant proposé à l'ensemble des femmes enceintes.

Le recours à la radiographie a lieu lorsque des anomalies importantes (notamment cérébrales) sont repérées par l'une des trois échographies.

---

<sup>7</sup> Pendant de nombreuses années, celle-ci avait pour seule utilité de contrôler la vitalité, le nombre et l'âge exact du ou des enfants.

<sup>8</sup> Des recherches sont en cours afin de ramener au 1<sup>er</sup> trimestre de grossesse le moment du prélèvement sanguin (entretien avec le responsable d'un centre pluridisciplinaire de DPN).

<sup>9</sup> Les recherches actuelles tendent à poser un diagnostic précis grâce à l'analyse des cellules fœtales, présentes en faible nombre dans le sang maternel lors de la grossesse. Cette technique présenterait l'avantage d'être simple, filable et sans danger (même entretien que ci-dessus).

## B) Les techniques invasives

D'autres techniques, telles la choriocentèse, l'amniocentèse et la cordocentèse présentent de réels risques pour la mère et l'enfant. Ces méthodes invasives ne sont normalement pratiquées que s'il existe des signes d'atteinte du fœtus. Le principe de bienfaisance<sup>10</sup> s'applique ici, le médecin devant dans chaque cas peser les avantages et inconvénients de l'acte médical.

Intervenant entre la 10<sup>ème</sup> et la 11<sup>ème</sup> semaine de la grossesse, la choriocentèse consiste à prélever un échantillon des villosités choriales (futur placenta) grâce à un cathéter introduit par voie vaginale, à travers le col de l'utérus. Elle permet de se procurer une quantité suffisante d'ADN pour réaliser le caryotype du fœtus et ainsi de déterminer assez tôt au cours de la grossesse si les cellules prélevées présentent des anomalies chromosomiques. Dans 1% des cas, une fausse couche peut se produire dans la semaine suivant l'examen.

L'amniocentèse consiste elle à prélever sous anesthésie locale du liquide amniotique à l'aide d'une fine aiguille introduite à travers les parois abdominales en s'aidant de l'échographie. Réalisée entre la 15<sup>ème</sup> et la 19<sup>ème</sup> semaine de la grossesse, cette méthode de diagnostic prénatal est la plus utilisée. En pratique, 5% des femmes enceintes sont soumises à une amniocentèse. Elle est proposée systématiquement aux femmes enceintes de plus de 38 ans<sup>11</sup> et aux futures mères dont la grossesse est considérée à risque soit à cause d'antécédents familiaux, soit parce que les résultats des marqueurs sériques ou de l'échographie ont fait apparaître des anomalies. Cette technique présente cependant plusieurs inconvénients. Effectuée tardivement, elle n'est pas sans conséquence sur le contexte psychologique qui va conditionner la décision des parents en cas d'anomalie. Par ailleurs, le risque d'interruption accidentelle de la grossesse, de 1 à 2% minimum, est non négligeable.

Enfin, la cordocentèse nécessite un prélèvement de sang fœtal effectué par ponction de la veine ombilicale du cordon sous guidage échographique. Ce diagnostic ne peut être réalisé avant la 21<sup>ème</sup> semaine, et présente donc des risques importants de perte fœtale, de l'ordre de 2% à 5%. Cette technique a cependant permis une véritable avancée en matière de médecine fœtale et thérapeutique, permettant de diagnostiquer certaines maladies telles la rubéole ou la toxoplasmose.

---

<sup>10</sup> L'article 40 du code civil dispose que «le médecin doit s'interdire, dans les investigations et interventions qu'il pratique (...) de faire courir au patient un risque injustifié ».

<sup>11</sup> Dans la plupart des pays d'Europe, cette technique est proposée dès l'âge de 35 ans. En France, l'âge de 38 ans a été retenu car c'est à celui-ci que le risque de découverte d'une trisomie atteint celui de fausse couche provoquée par l'amniocentèse.

Cas particulier du diagnostic prénatal (DPN), le diagnostic préimplantatoire (DPI) intervient dans le cadre d'une fécondation in vitro. Il consiste à effectuer un diagnostic génétique à partir d'une cellule prélevée sur un embryon âgé de quelques jours et permet de choisir celui qui ne développera pas la maladie génétique recherchée. Autorisé depuis les lois de bioéthique de 1994 lorsqu'un parent porte le trait caractéristique d'une maladie génétique d'une particulière gravité et incurable au moment du diagnostic, il est pratiqué depuis 1999 et a conduit à la naissance des premiers enfants en 2000. A l'occasion de la révision des lois de 1994 s'est posée la question de l'extension du DPI dans un cas précis, lorsque l'examen consiste à réaliser le diagnostic génétique mais aussi à vérifier que l'embryon sain qu'on souhaite réimplanter est immunologiquement compatible avec un frère ou une sœur malade. Cette technique, aisée et sans préjudice immédiat pour l'enfant, permet au frère ou à la sœur de recevoir du sang de cordon de l'enfant né. Un avis du Comité Consultatif National d'Ethique rendu public en juin 2002 plaide en sa faveur, considérant que le désir des parents d'avoir un enfant était antérieur au fait de choisir l'embryon en fonction d'une caractéristique immunologique. Cette indication ne fait pas l'unanimité.

Plus généralement, le DPI, technique hautement sophistiquée, nécessite de passer par les méthodes de procréation médicalement assistée, et reste pour l'heure du domaine des indications exceptionnelles<sup>12</sup>.

### **1.1.2 Le conseil génétique : un accompagnement professionnel au service d'une décision individuelle**

Le conseil génétique peut être sollicité quand un risque de maladie ou de malformation est redouté pour une éventuelle descendance. Il n'est en aucun cas obligatoire. Lors des entretiens<sup>13</sup>, un généticien responsable de service pédiatrique a mis l'accent sur plusieurs de ses apports. Le conseil génétique permet tout d'abord d'identifier une affection, mettant fin parfois à des années d'incertitudes lorsque la maladie atteint déjà un frère ou un membre du couple. De plus, il déculpabilise souvent les parents, particulièrement la mère, en démontrant le caractère génétique de la maladie. Il permet enfin de prévoir les risques de récurrence, et donne ainsi une chance au couple de concevoir

---

<sup>12</sup> Le cas de la France est singulier, la technique du DPI étant beaucoup plus utilisée dans d'autres pays (entretien avec le responsable du service de biologie reproductive)

<sup>13</sup> Entretien du 12 mai 2005.

un nouveau projet parental. Dans l'idéal, le conseil génétique devrait avoir lieu avant la conception. Or, nombreux sont les couples adressés au généticien alors que la grossesse a commencé sans avoir été informés de la réalité d'un risque génétique.

Pour favoriser l'accès à l'ensemble des techniques de DPN<sup>14</sup> et permettre une mutualisation des compétences professionnelles, des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal ont été créés. Peuvent s'y adresser les médecins traitants mais aussi, plus directement, les femmes enceintes. Constitués autour d'un coordonnateur, ils doivent associer un obstétricien, un échographiste, un généticien, un néonatalogiste, et peuvent également réunir des psychiatres, des fœtopathologistes, des chirurgiens pédiatres et des biologistes lorsqu'un dossier nécessite leurs compétences. En pratique, les moyens en personnel sont souvent limités, car la discipline est récente et peu rentable pour un établissement. En effet, leur mission est de donner des avis et conseils en matière de diagnostic, de thérapeutique et de pronostic, ce qui demande des consultations longues et répétées mais peu d'exams. Cependant, ces centres sont aujourd'hui bien implantés et reconnus par les différents acteurs. Il est à noter que les décisions peuvent varier considérablement d'un centre à l'autre, même pour des cas semblables.

Le conseil génétique permet d'estimer et de quantifier un éventuel risque de maladie. La décision finale appartient au couple. Cependant, seul le centre pluridisciplinaire est compétent pour justifier une IMG demandée par les parents<sup>15</sup>. Différents facteurs sont alors pris en compte, tels que la gravité de la maladie et sa perception par l'entourage, les éventuelles perspectives thérapeutiques, le nombre d'enfants sains ou malades du couple, et l'expérience personnelle de la maladie. Toute décision est donc le résultat d'un compromis entre deux principes parfois contradictoires : le respect de la vie et le respect des consciences. En effet, le conseil génétique conditionne non seulement un pronostic de vie et de mort mais aussi le devenir d'une famille. C'est pourquoi il est important d'accorder au couple un temps suffisant pour prendre une décision en fonction de ses convictions personnelles, religieuses ou morales.

Actuellement, de nouvelles perspectives apparaissent en matière de conseil génétique. Grâce à l'exploration embryonnaire et fœtale par les nouvelles techniques

---

<sup>14</sup> Voir Schéma d'organisation du DPN Annexe 6

<sup>15</sup> L'indication d'IMG doit être signée par deux médecins dont l'un doit faire partie d'un centre de diagnostic prénatal pluridisciplinaire. Lorsqu'au terme de la discussion, l'IMG est refusée par l'équipe professionnelle et réclamée par le couple, ce dernier est orienté vers une autre équipe, qui pourra accéder à sa demande mais en assurera l'entière responsabilité.

obstétricales, les examens échographiques et les diverses analyses biologiques, il devient possible de mettre au monde des enfants « indemnes », notamment après DPI. Cependant, le diagnostic prend ici en charge une affection précise et ne garantit pas la naissance d'un enfant en tout point normal. De plus, le conseil génétique permet de mettre en garde la femme contre des comportements à risque, d'exercer une surveillance appropriée et de prendre toute mesure médicale qui s'impose. En effet, la médecine foetale et embryonnaire a progressé de manière considérable ces dernières années<sup>16</sup>. Le DPN a d'ailleurs pour but d'après la loi du 6 août 2004 de « prévenir ou de traiter une affection d'une particulière gravité, dans l'intérêt de l'enfant à naître ». La finalité strictement médicale du DPN est ici réaffirmée ce qui exclut de développer un conseil génétique de convenance personnelle ou informatif, tel celui relatif à la connaissance du sexe. Cependant, l'apport thérapeutique du conseil génétique apparaît encore limité, les progrès du DPN étant plus rapides que ceux de la thérapie<sup>17</sup>. Reconnaître une maladie génétique revient souvent à faire le constat de l'absence de thérapeutique permettant la guérison complète, seuls des traitements palliatifs étant possibles.

Les progrès de la médecine prédictive ont suscité l'intervention du législateur. La loi du 6 août 2004 met ainsi en place un cadre législatif protecteur des droits des personnes et celle du 9 août 2004 consacre le métier de conseiller génétique.

## **1.2 Protecteur des droits des personnes, le législateur a consacré le métier de conseiller génétique**

### **1.2.1 La loi du 6 août 2004 s'attache à la protection des droits des personnes**

#### **A) Le réaménagement du dispositif institutionnel**

Afin de mettre la législation française en conformité avec la convention d'Oviedo<sup>18</sup>, la loi du 6 août 2004 renforce l'influence et l'indépendance du Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE), crée l'Agence de la Biomédecine et les espaces régionaux d'éthique.

---

<sup>16</sup> Certaines malformations peuvent être traitées chirurgicalement à la naissance, tandis que d'autres interventions peuvent intervenir in utero (exemple de la transfusion sanguine en cas d'anémie du fœtus).

<sup>17</sup> Entretien du 17 mai 2005 avec le responsable d'un service de biologie reproductive.

<sup>18</sup> Convention pour la protection des droits de l'homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine, Conseil de l'Europe, 1997.

Le champ des avis consultatifs du CCNE est élargi à l'éthique et à toutes les questions soulevées par les progrès scientifiques. Il devient une « autorité indépendante » dont la composition est fixée par la loi (L1412-1 du Code de la Santé publique). La valeur juridique de ses avis n'est toutefois pas précisée. Des espaces de réflexion éthique sont de plus créés au niveau régional. Ils constituent des lieux de formation, de documentation, de rencontre et d'échanges interdisciplinaires sur les questions d'éthique dans le domaine de la santé. La loi ne prévoit pas de reconnaissance officielle des comités locaux d'éthique cliniques qui sont des espaces pluridisciplinaires de réflexions sur les pratiques médicales. Enfin, la loi crée l'Agence de la Biomédecine<sup>19</sup> qui réunit l'Etablissement français des greffes, la Commission Nationale de Biomédecine et de Biologie de la Reproduction. Elle délivre les agréments des praticiens et des biologistes qui effectuent les consultations médicales et les autorisations relatives aux centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN)<sup>20</sup>.

## B) L'encadrement juridique du DPN

Les textes relatifs au DPN et au DPI, ainsi que leurs conséquences prévisibles sont complétés par la loi du 6 août 2004. Ainsi, l'avortement thérapeutique sur lequel peut déboucher le DPN est soumis à l'avis des CPDPN. L'IMG est donc juridiquement autorisée à tout moment de la grossesse lorsque existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic.

Le DPI n'est quant à lui autorisé qu'à titre exceptionnel, si le couple a une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité, ou dans le cas où l'un des parents aurait des ascendants immédiats victimes d'une maladie gravement invalidante. Cette dernière hypothèse a été ajoutée par la loi du 6 août 2004. Le texte autorise également la conception d'un enfant par PMA assortie d'un DPI pour s'assurer que l'enfant à naître est histocompatible avec l'enfant né malade. On rejoint ici la problématique de l'« enfant médicament ».

---

<sup>19</sup> L'Agence de la biomédecine est un établissement public administratif de l'Etat, placé sous la tutelle du ministre chargé de la santé. Elle est compétente dans les domaines de la greffe, de la reproduction, de l'embryologie et de la génétique humaine.

<sup>20</sup> Ces dispositions sont entrées en vigueur à la date de publication du décret nommant le directeur général de l'Agence de la biomédecine le 9 mai 2005. La circulaire DHOS/O4/DGS/SD 2 B n° 2005-33 du 13 janvier 2005 règle les dispositions transitoires d'autorisation. Les extensions de DPI à titre expérimental nécessitent une autorisation spécifique.

## C) Le consentement et le droit à l'information

La loi précitée renforce ensuite les dispositions relatives aux droits des patients, en particulier pour ce qui concerne l'obligation de consentement et le droit à l'information.

Le consentement express de la femme enceinte doit être recueilli par écrit, préalablement à l'examen, après qu'elle ait été dûment informée de la nature et de la finalité du DPN. Le consentement est révocable à tout moment. Le détournement et le vice de consentement sont pénalement réprimés. L'information est communiquée au patient au cours de la consultation médicale individuelle. Un document signé et remis par le médecin atteste de l'information. Il servira de preuve en cas de litige. Seul le médecin prescripteur de l'examen des caractéristiques génétiques est habilité à communiquer les résultats à la personne concernée.

En cas de diagnostic d'une anomalie génétique grave, le médecin informe la personne des risques que son silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés, dès lors que des mesures de prévention ou de soins peuvent être proposées à ceux-ci. En aucun cas le médecin ne peut prendre l'initiative d'une telle information<sup>21</sup>. La personne peut cependant choisir de renseigner sa famille par la procédure de l'information médicale à caractère familial. Elle indique alors au médecin le nom et l'adresse des membres de sa famille. Ces informations sont transmises par le médecin à l'Agence de la biomédecine qui informe, par l'intermédiaire d'un médecin, lesdits membres de l'existence d'une information médicale à caractère familial les concernant et des modalités leur permettant d'y accéder (L1131-1 CSP). Le refus par un patient de transmettre l'information relative à son anomalie génétique ne peut servir de fondement à une action en responsabilité à son encontre. A tout moment, la personne peut refuser de prendre connaissance des résultats. Le devoir d'informer la famille risque d'entrer en conflit avec le refus de savoir.

### 1.2.2 Un cadre juridique international entre droit et influence

Il n'existe pas de droit communautaire en matière de médecine génétique, laquelle continue de relever des compétences nationales en vertu du principe de subsidiarité. Le droit communautaire dérivé relatif à la bioéthique a été élaboré sur la base des politiques sectorielles (recherche, concurrence, commerce...) mais ne constitue pas un droit européen de la bioéthique. La Charte des Droits Fondamentaux de l'Union Européenne

---

<sup>21</sup> Article 226-25 à 226-27 du Code Pénal.

protège les individus contre les atteintes à leur dignité (Chapitre I: respect du droit à la vie et à l'intégrité de la personne humaine), les protège de toute discrimination (Chapitre III), et leur garantit le respect de leur vie familiale et professionnelle. D'autres textes internationaux, sans portée juridique interne, exercent aussi une influence certaine en matière de recherche et de pratique médicale. En effet, la réglementation et les prescriptions doivent respecter les droits fondamentaux définis par ces différents textes. Dès lors, c'est surtout en terme de protection des droits fondamentaux que les textes internationaux évoquent l'encadrement des pratiques génétiques. L'entrée en vigueur de la Charte des Droits Fondamentaux, liée à celle du projet de traité constitutionnel, pourrait permettre une protection renforcée de la part de la Cour de Justice des Communautés Européennes qui, dès 2000, a consacré la suprématie de ces droits.

Tant en droit français<sup>22</sup> qu'en droit international<sup>23</sup> est posé le principe d'interdiction des tests génétiques en matière d'emploi<sup>24</sup> et des atteintes à la vie privée en résultant<sup>25</sup>. Toutefois, l'article 14 de la Déclaration du Comité international de bioéthique de l'Unesco de 2003, sans valeur juridique contraignante, prévoit que les données génétiques associées à un individu identifiable ne seront pas accessibles aux employeurs sauf dans les cas prévus par la législation nationale. Des dérogations pourraient ainsi voir le jour au nom de la sauvegarde de la santé du travailleur ou de la nécessité de protéger les tiers. Cette conciliation entre liberté individuelle et protection de la sécurité collective des tiers pourrait rendre les dépistages obligatoires. Des atteintes au respect du droit à la vie privée pourraient également être portées au nom de l'intérêt général<sup>26</sup>.

### **1.2.3 Conseiller génétique : un métier nouveau consacré par la loi du 9 août 2004**

D'origine récente, le conseiller en génétique est consacré par la loi relative à la santé publique de 2004<sup>27</sup>. L'émergence de cette nouvelle profession se justifie par le développement rapide de la génétique depuis le milieu des années 1990. L'objectif est de

---

<sup>22</sup> article L 122-45 du code du travail.

<sup>23</sup> article 6 de la Déclaration sur le génome humain de l'UNESCO du 16 octobre 2003 et article 11 de la Convention bioéthique du Conseil de l'Europe

<sup>24</sup> interdiction des discriminations de toute nature. art.16-13 du Code civil « Nul ne peut faire l'objet de discriminations en raison de ses caractéristiques génétiques . »

<sup>25</sup> article 8 de la CEDH.

<sup>26</sup> La décision n°99-419 DC du Conseil Constitutionnel admet de telles atteintes pour protéger les tiers, et la n°99-422 DC a permis des dérogations au secret médical pour des motifs d'intérêt général tenant à l'équilibre financier de la sécurité sociale. (idem pour la CEDH, 1997, M. S. c/ Suède).

<sup>27</sup> Loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique.



faciliter l'accès au diagnostic génétique, malgré un nombre insuffisant de médecins généticiens, et de réduire les délais d'attente pour ce type de consultation<sup>28</sup>. Les conseillers en génétiques ne sont toutefois pas une innovation française. Ils existent déjà aux Etats-Unis (*Genetic counselors*), au Royaume-Uni (*Counselors*) et au Canada (au Québec, ce sont les conseillers en génétique). La France poursuit le mimétisme en reprenant la différenciation existante dans ces Etats entre médecins généticiens et conseillers. Ainsi, les sénateurs les qualifient « d'auxiliaires médicaux ».

Aux termes de l'article 111 de la loi, le conseiller en génétique travaille sur prescription médicale et sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique, au sein d'une équipe pluridisciplinaire. Les textes régissant ce nouveau métier, décrets pris en Conseil d'Etat, sont actuellement en cours de préparation. Leur rôle sera d'informer, de fournir un soutien psychologique, d'aider les personnes et leur famille engagées dans une consultation génétique. Le conseiller en génétique sera également chargé de leur faire comprendre quels sont les origines, les modalités de transmission de la maladie génétique, les risques qu'elle représente et les moyens de dépister l'affection. Enfin, si une thérapie ou un traitement existe, il les expliquera au patient.

Après un peu moins d'un an d'existence, la faculté de médecine d'Aix Marseille II est la seule à préparer à ce métier<sup>29</sup>. Le diplôme est intitulé « *Spécialité professionnalisante conseil en génétique et médecine prédictive* ». Sa durée est de deux ans. Le public éligible appartient essentiellement au monde médical (médecin, pharmacien, sage-femme...) et paramédical (infirmier, psychologue, kinésithérapeute...). Cependant, ne sont pas exclus les assistants sociaux, les assistants et techniciens de recherche clinique dès qu'ils justifient du diplôme requis directement ou par équivalence. Pour sa première année d'activité, le master compte dix étudiants recrutés au niveau bac + 4. Ce sont tous des professionnels de santé inscrits dans le cadre d'une formation continue. Le projet est ambitieux et ne dénote aucune intention de reléguer le futur conseiller au rang de simple aide au traitement des dossiers de demandeurs en consultation génétique. La formation de ces conseillers est universitaire et offre un haut degré de technicité tels le DPN, l'oncogénétique, la bioinformatique et la biostatistique.

La responsabilité du conseiller génétique est jointe à celle du professionnel de santé. Le contrat de soins délimite la relation entre le demandeur et l'équipe médicale.

---

<sup>28</sup> Ce délai d'attente est actuellement de six mois à un an.

<sup>29</sup> La formation offerte a lieu dans le cadre d'un master intégré au troisième cycle recherche et professionnel, domaine sciences de la santé, mention pathologie humaine dont le responsable est M. le Professeur Jean-Louis MEGE.

« Le cadre de l'exercice des conseillers en génétique est limité aux actes de conseil génétique et au suivi et à la prise en charge médico-sociale et psychologique des patients et de leur famille ». <sup>30</sup> N'étant pas nécessairement un médecin, celui-ci ne peut prescrire d'actes de nature thérapeutique ou à vocation de diagnostic. Il oriente et informe les patients, ceci ne signifiant pas pour autant que le médecin soit déchargé de son obligation d'information. La profession de conseiller est strictement réglementée au plan pénal. Le non-respect des dispositions de la loi d'août 2004 est sanctionné par six mois d'emprisonnement et 7 500 euros d'amende <sup>31</sup>. Le secret professionnel tel que défini aux articles 226-13 et 226-14 du Code Pénal lui est applicable.

---

<sup>30</sup> Article additionnel après article 55, Projet de loi Politique de santé publique, n° 19, 138, Amendement présenté par le gouvernement, Sénat, service de la séance, n° 176, du 12 janvier 2004.

<sup>31</sup> Article L 1133-8 du CSP.

## **2 SOULEVANT UN DEBAT ETHIQUE PAR SES POSSIBLES DERIVES, LA MEDECINE PREDICTIVE INFLUENCE DES POLITIQUES PUBLIQUES CONTRAINTEES PAR DES EXIGENCES FINANCIERES**

Suscitant le débat en raison de ses dérives potentielles, la médecine prédictive, contrainte par des enjeux économiques et financiers, ne peut être dissociée des politiques publiques en faveur du handicap et des maladies rares.

### **2.1 Les choix privés induits par la pratique du dépistage prénatal peuvent conduire, au niveau collectif, à une dérive eugénique**

#### **2.1.1 Le conseil génétique, un appui à des choix privés difficiles**

A) Le développement de la médecine prénatale oblige à de nouveaux choix parentaux

L'évolution des techniques a mis les parents en position de décider librement de garder ou non un fœtus présentant une maladie chromosomique ou génétique. Les techniques de la FIV et du DPI, et les perspectives de thérapie génique germinale ont amplifié les débats.

Le diagnostic prénatal permet aujourd'hui la mise en évidence des principales malformations fœtales et maladies génétiques : l'annonce en est alors faite en cours de grossesse par l'échographiste ou l'obstétricien, suivie d'une prise en charge adaptée jusqu'à la naissance. Cette annonce peut survenir dans un contexte de particulière vulnérabilité psychologique de la mère, parfois du couple affecté par ce qui s'apparente à une remise en cause globale de leur projet parental et familial. De plus, lorsque les parents ont déjà un ou plusieurs enfants, le diagnostic d'une anomalie importante, et l'éventuelle IMG qui peut en découler, est source de déstabilisation pour la famille. Dans de telles situations, un accompagnement psychologique est nécessaire. Aussi, il convient d'éviter toute systématisation des décisions en cas de diagnostic prénatal similaire, en prenant en considération l'histoire, la culture et les convictions de chacun des parents.

Aujourd'hui le conseil génétique et l'interdisciplinarité au sein du corps médical sont les moyens les plus efficaces pour accompagner les parents dans leur décision.

## B) Le conseil génétique prévient certaines dérives individuelles

Les CPDPN prennent largement en considération le contexte familial pour rendre leur avis<sup>32</sup>. Leur composition pluridisciplinaire oblige les médecins à exposer leurs doutes, à confronter leur point de vue, et à mettre en balance l'état des progrès cliniques et les questionnements d'ordre éthique. Dans cette perspective, le conseil repose sur la neutralité de celui qui le prodigue, comme nous l'ont expliqué les praticiens hospitaliers rencontrés<sup>33</sup>. Ils ont insisté sur leur exigence à délivrer une information éclairée à leurs patients, doublée d'un délai de réflexion suffisant. A cet égard, la pratique décrite par ceux-ci conduit les parents à se réapproprier la décision à prendre quant à la poursuite du projet parental. Par ailleurs, ils nous ont expliqué qu'ils refusaient de pratiquer une IMG pour des seuls motifs de convenance, motifs de plus en plus avancés dans le contexte d'une demande accrue d'enfants parfaits. Le conseiller génétique se doit d'être au service des patients et non de la société, ceci présupposant que la reproduction est une affaire privée dans laquelle ne doivent s'immiscer ni l'Etat ni les institutions. Les individus ont dès lors le droit imprescriptible d'apprécier eux-mêmes les conditions dans lesquelles ils pensent pouvoir assumer la responsabilité que représente la venue d'enfants. On ne saurait alors critiquer le fait pour des parents d'avoir un enfant handicapé, tout comme la volonté de s'en prévenir.

Si le conseil génétique peut prévenir certaines dérives individuelles, l'usage du DPN à l'échelle de la société peut déboucher vers une nouvelle forme d'eugénisme.

### 2.1.2 Le risque d'un « nouvel eugénisme » au niveau collectif

#### A) L'emploi du terme d'eugénisme suscite le débat

Les interrogations sur le caractère eugénique de la médecine prédictive remontent aux premières années de sa pratique. Père de la génétique médicale, le Professeur Maurice LAMY entendait celle-ci comme solidaire d'un eugénisme réformé permettant de lutter contre la perpétuation d'une tare au niveau familial ou à tout le moins de compenser par des soins un défaut individuel. Etant pour des raisons historiques connoté trop

---

<sup>32</sup> Cf. entretien avec le responsable d'un CPDPN

<sup>33</sup> Entretiens des 12, 17 et 18 mai 2005.

négativement, le terme d'eugénisme réapparaît à la fin de la décennie 1980 comme repoussoir pour le conseil génétique.

Dans son livre *Dieu, la médecine et l'embryon*<sup>34</sup>, le professeur René FRYDMAN affirme que « l'eugénisme au sens strict consiste à réduire dans la population le nombre d'individus porteurs d'anomalies génétiques, de tares, en empêchant la transmission de patrimoines héréditaires anormaux ». Il récuse son association avec les pratiques du DPN et du DPI. Sans aller jusqu'à son éviction du dictionnaire, le professeur FRYDMAN suggère de « renoncer à employer le terme à tout propos ». L'interrogation porte également sur l'utilisation abusive ou inappropriée du terme d'eugénisme pour désigner les pratiques actuelles compte tenu de son aspect polysémique.<sup>35</sup>

Pour autant, il est permis de s'interroger sur la portée éthique des pratiques les plus récentes de dépistage et le caractère eugénique qu'elles peuvent revêtir<sup>36</sup>. Dès la fin des années 1980, le biologiste Jacques TESTART soutenait que le DPI ouvre la voie à l'eugénisme<sup>37</sup>. Dans la même perspective, Axel KAHN<sup>38</sup> estime que les techniques de diagnostics prénatals, en permettant le développement des méthodes de prévision génétique du destin biologique des individus, constituent un progrès mais posent des problèmes délicats. Ainsi, le DPN d'une maladie génétique grave conduit à 99% les parents à décider de demander une interruption de grossesse. Il y voit là un échec relatif de la médecine dont le but est de soigner et non de supprimer une vie à venir.

Loin de se limiter au strict débat scientifique, un nouvel eugénisme paraît s'incarner dans certaines pratiques contemporaines en dépit des précautions prises par le

---

<sup>34</sup> FRYDMAN (R.), *Dieu, la médecine et l'embryon*, Editions Odile Jacob, Paris, 2003, 244 pages.

<sup>35</sup> In VERSPIEREN (P.), Conseil permanent de la conférence des évêques de France, *Essor de la génétique et dignité humaine*, Centurion/Cerf, 1998, 83 pages.

<sup>36</sup> DE BOUVET (A.) et JACQUEMIN (D.), « un « bilan » du diagnostic anténatal : critique épistémologique, enjeux éthiques et ouvertures théologiques au regard d'une proximité des pratiques », *Revue d'éthique et de théologie morale*, n°233, mars 2005.

<sup>37</sup> « Alors que, par contrainte physiologique, le DPN ne peut caractériser qu'un seul enfant par couple et par an, le DPI est susceptible de s'appliquer aux dizaines d'embryons produits dans quelques cycles artificiels de fécondation. Or, le but de chaque couple reste d'avoir seulement un ou quelques enfants au cours d'une vie entière. On conçoit alors que là où le DPN permettait d'éviter le pire, par élimination, le DPI va élire le meilleur, par sélection, et on doit prévoir que cette différence aura des conséquences sur le degré de tolérance vis-à-vis de chaque handicap. ». cité in *Bioéthique, nouveaux enjeux ...*

<sup>38</sup> In *Et l'homme dans tout ça ? Plaidoyer pour un humanisme moderne*, Paris, éditions Nil, 2000, pp. 264-277, 2000.

corps médical. Dans le contexte d'une société soucieuse de la suppression totale du risque, les questions naissent de l'apparition d'une demande accrue d'une progéniture souhaitée sans anomalie aucune par certains parents. L'image de l'enfant sain et parfait comme canon pour la société est de plus en plus prégnante. Elle aboutit alors fréquemment à une interruption de grossesse après le constat d'une anomalie fœtale grave et à la pratique collective de la sélection des enfants à naître, renforcée par toute nouvelle forme de DPN. Outre la volonté de certains parents, les racines de ce nouvel eugénisme résident dans certains choix de société. Alors que l'eugénisme est interdit explicitement par le législateur, il est implicitement accepté par la société. En fonction du système de Sécurité sociale existant, de son absence, ou des pressions qu'il est éventuellement en mesure d'exercer sur les choix des individus, la notion de libre choix des individus en matière de reproduction connaît donc de sérieuses limites<sup>39</sup>.

La réflexion sur ce nouvel eugénisme se double d'une interrogation sur l'atteinte qu'il porte à la dignité humaine.

## B) Les dangers d'une atteinte à la dignité humaine

Le fait que les techniques de la médecine prédictive débouchent régulièrement sur l'interruption de grossesse autorise une interrogation sur le sens de la vie des personnes handicapées. Si un enfant ne naît pas en raison de l'existence voire d'une présomption de handicap, l'enfant né avec la même déficience pourra-t-il être considéré comme un enfant à part entière ? Ou ne risque-t-il pas d'être considéré comme une erreur médicale, en ce sens qu'il aura échappé à un dépistage possible sinon systématique ? Le débat soulevé par l'arrêt PERRUCHE<sup>40</sup>, qui indemnisait le fait d'être né handicapé et par la même considérait la vie comme un préjudice, illustre cette problématique. Est ainsi souvent donné en exemple le cas de la Chorée de Huntington. Faut-il interrompre une grossesse pour une maladie se déclarant 40 ans après la naissance ? Répondre par l'affirmative

---

<sup>39</sup> Un praticien hospitalier généticien a souligné que le DPN constitue une démarche individuelle, à l'exception notable du dépistage de la trisomie 21 généralisé et remboursé par la sécurité sociale. En l'espèce, l'IMG tend à devenir un acte routinier. L'avis du CCNE en date du 29 mai 2001 évoque le risque d'une pression normative sur les professionnels et les parents (Le Monde, 11 janvier 2002).

<sup>40</sup> Cour de Cassation, 17 novembre 2000.

aurait privé le monde de JESUS-CHRIST, MOZART ou bien encore SCHUBERT selon Axel KAHN<sup>41</sup>.

Dans son « Etude sur l'humain et l'inhumain »<sup>42</sup>, le philosophe Jacques RICOT affirme que l'irréductible humain, c'est la dignité. Préparée par le stoïcisme et le christianisme, la conception moderne de la dignité doit à Emmanuel KANT une formulation doctrinale dans laquelle se retrouvent les différentes tendances contemporaines<sup>43</sup> : « Agis de telle sorte que tu traites l'humanité aussi bien dans la personne de tout autre toujours et en même temps comme une fin, et jamais simplement comme un moyen. » KANT nomme la dignité comme cette fin en soi. Poursuivant sa réflexion, Jacques RICOT étudie la place de l'éthique médicale dans le champ du crime contre l'humanité : « l'aléatoire de la naissance garantissait jusqu'à présent l'altérité : l'intervention croissante de la technique dans la fécondation laisse entrevoir une possible maîtrise de l'homme actuel sur les hommes à venir. S'arroger le droit de décider aujourd'hui ce que doit être et ce que ne doit pas être l'humain de demain, c'est réitérer dans le registre biologique le vœu avoué de tous les totalitarismes. Nous avons désormais le pouvoir de décider qui aura le droit de naître si le droit ne parvient pas à encadrer la fécondation artificielle : le DPI et le clonage pourraient ouvrir des voies tragiques. » Jean-Claude GUILLEBAUD<sup>44</sup> s'interroge également : « Comment pourrions-nous promouvoir les droits de l'homme si la définition de l'homme est scientifiquement en question ? Comment conjurerons-nous les crimes contre l'humanité si la définition de l'humanité elle-même devient problématique ? »

La médecine génétique ne pose pas seulement des questions d'ordre éthique, mais vient également impacter les choix publics, notamment en ce qui concerne les politiques en faveur du handicap et des maladies rares. En outre, les enjeux économiques et financiers influencent et contraignent les arbitrages entre ces différents domaines.

---

<sup>41</sup> *op. cit.*

<sup>42</sup> Pleins feux, 1998, 133 pages.

<sup>43</sup> KANT est ainsi le seul philosophe cité par le CCNE pour fédérer les différentes sensibilités.

<sup>44</sup> GUILLEBAUD (J.-C), Le principe d'humanité, Paris, Seuil, 2001.

## **2.2 Contrainte par des enjeux économiques et financiers, la médecine prédictive ne peut être dissociée des politiques en faveur du handicap et des maladies rares**

Loin de se limiter aux seules questions éthiques, la médecine prédictive suscite des enjeux financiers et des interrogations tenant à la prise en charge du handicap et des maladies rares.

### **2.2.1 Les enjeux financiers et économiques liés à la médecine génétique**

#### A) Les enjeux financiers de la systématisation du dépistage génétique

La généralisation du dépistage génétique (prélèvement, acheminement, stockage, information des patients...) représente des masses financières conséquentes à l'échelle d'une nation. Selon une estimation récente aux Etats-Unis, une politique de dépistage généralisée des hétérozygotes de mucoviscidose saturerait complètement les services de génétique en terme d'information des parents. Le coût global rapporté au dépistage d'un fœtus atteint reviendrait à 300 000 dollars. En France, la Cour des Comptes dans un rapport de 2003 a estimé que, pour l'année 1999, le coût du dépistage systématique de la trisomie 21, s'élevait à 100 millions d'euros pour 85 434 caryotypes fœtaux réalisés et 1 405 enfants dépistés. Seulement 357 enfants trisomiques sont nés vivants cette année-là.

Il s'agit de savoir si le coût de l'action pour la collectivité est supérieur ou inférieur au coût de l'inaction. S'agissant de la trisomie 21, il est permis de s'interroger sur le niveau d'économies réalisées par la société lorsqu'elle fait le choix du dépistage systématique. Elle s'évite la prise en charge coûteuse de ces enfants et adultes dont la vie est de plus en plus longue. Si l'on analyse cette politique sous l'angle économique, on peut dire qu'elle répond à la question de savoir quels moyens la société est prête à libérer pour accompagner une personne différente. De surcroît, comme le rappelle Bernard DEBRE, «pour l'Etat, pour la Sécurité sociale, le handicap coûte cher, les cancers coûtent cher. Cette prévention par l'évitement (exemple des avortements thérapeutiques) serait bien tentante pour nos économistes... »<sup>45</sup>.

---

<sup>45</sup> Propos cités repris par le site Genethique.org.



Si l'aspect financier ne doit pas être le seul déterminant du choix politique<sup>46</sup>, il doit toutefois s'intégrer dans une évaluation du rapport bénéfice – coût tant au niveau collectif qu'individuel.

B) Les logiques économiques influent sur les choix publics en matière de médecine prédictive

Pour le CCNE<sup>47</sup>, « le rôle croissant de l'argent est de nature à porter atteinte à la loyauté et à l'indépendance de l'information ». Deux acteurs économiques jouent un rôle important dans l'orientation du choix public. Tout d'abord, les laboratoires qui ont mis au point des méthodes de diagnostic ou font de la recherche en génétique moléculaire, entendent rentabiliser leurs investissements. Ils font dès lors pression pour que leurs tests soient généralisés. On parle déjà de « shopping génétique » au Royaume Uni pour désigner des comportements consuméristes de tests génétiques, en dehors de toute politique de santé publique. Par ailleurs, l'utilisation de l'information génétique dans le champ de l'assurance<sup>48</sup> peut menacer le principe d'égalité et risque de porter atteinte au système. En effet, en poussant à bout la logique, « soit votre maladie est annoncée et vous ne pouvez prétendre à l'assurance, soit votre longévité semble garantie et l'assurance ne vous intéresse plus »<sup>49</sup>. Dans un contexte d'expansion de la médecine prédictive, les décisions qui seront prises dans le champ de l'assurance seront extrêmement lourdes de conséquences.

En outre, l'investissement public ou privé se fait à enveloppe fermée. Il faut considérer que l'investissement dans un domaine d'activité se fait au détriment d'autres

---

<sup>46</sup> A l'extrême, on en arriverait à une société qui imposerait des IMG sous prétexte qu'un enfant coûterait trop cher à prendre en charge.

<sup>47</sup> Avis n° 45 du 31 mai 1995.

<sup>48</sup> Les règles applicables au secteur privé sont particulièrement éclairantes, dans le sens où la loi du 12 juillet 1990 qui sanctionne pénalement la discrimination fondée sur l'état de santé, ne s'applique pas aux opérations d'assurance. Ainsi, conformément au droit des contrats, l'assuré engagera sa responsabilité sur les informations qu'il portera à la connaissance de l'assureur en remplissant le questionnaire relatif à son état de santé. Omission, erreur ou fausse déclaration entraînent la déchéance de la garantie. Fondée sur la théorie économique de l'antisélection, cette interprétation restrictive du principe de mutualisation des risques se fonde sur un principe d'équité. Ce principe entraîne la constitution de groupes homogènes selon le niveau de risque, avec un système de majoration de primes, diminution de garantie, voire refus de couverture.

<sup>49</sup> ENGLERT, Justice, healthcare and the trend towards predictive medicine, 22 et 23 nov. 2004, Brussels.

activités. On a vu notamment que les deniers publics investis dans le dépistage de la trisomie 21 permettront à long terme de diminuer les coûts de prise en charge des handicapés. Mais la recherche thérapeutique pourrait pâtir du dépistage prénatal. A titre d'exemple, seule une fondation privée finance un programme de recherche thérapeutique concernant la trisomie 21. L'absence d'investissement public pénalise potentiellement les 50 000 trisomiques de France et leurs familles. Or, la recherche thérapeutique permettrait peut-être de faire des découvertes utiles au traitement d'autres pathologies. A contrario, le responsable du CPDPN rencontré remarque que c'est sûrement plus le désintérêt des chercheurs qui explique ce phénomène qu'un choix public véritable.

## **2.2.2 L'impact du développement de la médecine prédictive sur les politiques publiques du handicap et des maladies rares**

### **A) La politique en faveur des personnes handicapées**

L'effort social en faveur des personnes handicapées représente près de 1,7% du PIB soit 6,1 % des prestations de protection sociale pour un montant annuel de 14 milliards d'euros. Cela a permis de mettre en place un système de garantie de ressources, de financement du besoin de tierce personne et d'aides au logement, ainsi que le développement des établissements d'hébergement et de services spécialisés et de soins à domicile.

La loi du 11 février 2005<sup>50</sup> rénove le dispositif existant sous l'impact décisif du droit communautaire, du lobbying des associations de familles de personnes handicapées et de la nécessité de redéfinir l'approche du handicap. Cette loi introduit une nouvelle définition du handicap : «le fait pour une personne de se trouver durablement limitée dans ses activités ou restreinte dans sa participation à la vie en société, en raison de l'altération d'une ou plusieurs fonctions physique, sensorielle, mentale ou psychique ». Cette définition légale consacre une approche sociale du handicap, en amoindrissant son aspect médical.

La politique en faveur du handicap conserve son caractère essentiellement interministériel. Elle consacre le principe général de non-discrimination, d'intégration dans

---

<sup>50</sup> Loi n° 2005-102 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées.

la vie sociale par la compensation des conséquences du handicap et instaure un système de financement par la CNSA.

Ce dispositif, riche de potentialités, ne permet cependant pas d'offrir aux futurs parents d'alternatives satisfaisantes à l'IMG en matière de prise en charge de l'enfant handicapé.

## B) La politique en faveur des maladies rares

Les maladies rares touchent un nombre restreint de personnes en France : moins de 30 000 personnes pour une maladie donnée, soit une prévalence de 4 à 6 % de la population. D'une grande hétérogénéité, elles induisent des pathologies et handicaps souvent graves, chroniques et évolutifs pouvant mettre en jeu le pronostic vital. 80% de ces maladies étant d'origine génétique et les trois-quarts présentes dès la naissance, le dépistage prénatal autant que la recherche apparaissent dès lors comme des enjeux essentiels de politique publique.

La prise en charge des maladies rares constitue une priorité inscrite dans la loi du 9 août 2004 relative à la santé publique qui prévoit la mise en place d'un Plan national maladies rares 2005-2008 décliné autour de neuf axes. L'un des axes invite à améliorer le diagnostic précoce ; en effet, les retards de diagnostic conduisent les familles à des « errances » qui altèrent la qualité de la prise en charge et accroît leur sentiment d'isolement. Un autre volet concerne l'organisation de programmes de dépistage et leur encadrement sur le plan éthique, juridique et réglementaire. Il vise notamment à améliorer l'accessibilité des actes d'AMP dans le cadre du DPI en les exonérant du ticket modérateur. Pour améliorer l'accès aux tests diagnostiques et au conseil génétique, il est fait appel aux laboratoires de biologie moléculaire, en lien avec le Comité national de génétique clinique. Trente quatre laboratoires bénéficient déjà d'un soutien financier annuel de 4.5 millions d'euros. Le Plan prévoit de dégager 20 millions d'euros sur quatre ans.

La recherche dans le domaine des maladies rares concerne plusieurs champs. La recherche fondamentale s'attache à comprendre les mécanismes à l'origine des maladies, le génome et les éventuelles altérations. La recherche clinique<sup>51</sup> vise à

---

<sup>51</sup> Par exemple, la jeune femme interrogée atteinte du syndrome de CURRATINO fait partie d'un programme de recherche de l'hôpital NECKER (cf. annexe n°3)

améliorer la prise en charge des pathologies. Les essais thérapeutiques permettent l'évaluation des médicaments orphelins mis au point dans le cadre de la loi HURIET<sup>52</sup>.

Ces choix publics s'intègrent plus globalement dans la politique nationale de santé publique.

---

<sup>52</sup> Loi n°88-1138 du 20 décembre 1988 qui autorise les recherches biomédicales que l'homme et précise les conditions dans lesquelles elles peuvent être conduites

## CONCLUSION

La situation actuelle du conseil génétique et de la médecine prédictive se caractérise par deux tendances. Tout d'abord, il règne une certaine confusion au regard des risques éthiques. En effet, la focalisation sur l'efficacité des techniques de diagnostic et de suppression éventuelle d'un embryon ou d'un fœtus occulte la réflexion sur leur bénéfice ambivalent. L'élimination des maladies héréditaires ne conduit pas automatiquement à la réduction des dépenses de santé. Ainsi, il semble que l'Etat manque d'une vision globale sur l'équilibre entre les risques et la satisfaction des besoins de santé publique. D'autre part, la médecine prédictive risque de concentrer exagérément l'attention sur les facteurs génétiques au détriment des facteurs environnementaux, ce qui peut conduire à la stigmatisation et à la discrimination des personnes sur la base de leurs gènes.

Un des rôles de la puissance publique est de réduire les dangers de la médecine prédictive tout en maintenant ses bénéfices. En l'espèce, le rôle de l'Etat est de protéger le respect des droits des citoyens. Concernant les tests de DPN, la pratique de l'avortement nécessite une meilleure prise en compte des positions morales différentes. Il s'agit de veiller à ce que personne ne soit forcé d'agir contre sa conscience faute d'alternative effective.

---

## BIBLIOGRAPHIE

---

Académie de Médecine, Les lois de bioéthique : cinq ans après, Paris : La Documentation Française, 1999.

BERNARD, Jean-Pierre, TAURELLE, R., *Dépistage échographique anténatal*, In : DURAND, Hervé, BICLET, Philippe, HERVE, Christian, *Ethique et pratique médicale*, Paris : Douin- APHP, 1995.

BINET, Jean-René, *La recherche sur l'embryon humain in vitro : variations sur le thème de l'interdit*, Revue générale de droit médical, 2004, n°14, pp. 225-245

BLOUIN, Maurice, BERGERON, Caroline, *Dictionnaire de la réadaptation*. Tome 2 : termes d'intervention et d'aides techniques. Québec : Les publications du Québec, 1997, p. 48.

BOUTIN, Christine, *L'embryon citoyen*, Paris : Le Sarmant, 2001, 311 pages.

BRIARD, Marie-Louise, *Dépistage de maladie génétique*, In : DURAND, Hervé, BICLET, Philippe, HERVE, Christian, *Ethique et pratique médicale*, Paris : Douin- APHP, 1995.

BRIARD, Marie-Louise, *Diffusion de l'information dans la famille et tests génétiques*, In : DURAND, Hervé, BICLET, Philippe, HERVE, Christian, *Ethique et pratique médicale*, Paris : Douin- APHP, 1995.

BRIARD, Marie-Louise, *Encadrement juridique de la génétique en France*, ACTUALITE ET DOSSIER EN SANTE PUBLIQUE, 2001, n°34, pp. 38-44

CANTO-SPERBER, Monique, *Diagnostic pré-implantatoire*, In : *Dictionnaire d'éthique et de philosophie morale*. 4<sup>e</sup> éd., Paris : PUF, 2004, pp 521-523.

CANTO-SPERBER, Monique, dir., *Dictionnaire d'éthique et de philosophie morale*. 4<sup>e</sup> éd. Paris : PUF, 2004, 1036 pages.

CHNEIWEISS, Hervé, NAU, Jean-Yves, *Bioéthique : avis de tempête : les nouveaux enjeux de la maîtrise du vivant*, Paris : Alvik Ed, 2003, 207 pages.

CLAEYS, Alain, HURIET, Claude, Rapport sur l'application de la loi No 94-654 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal, Paris : Assemblée nationale ; Sénat, 1999.

COLLIN, Thibaud, *Arrêt Perruche : être ou ne pas être, là est la question*, Liberté politique, 2002, n°18, pp 131-143.

COLLY, Isabelle, SOUTOUL, Edouard, *Vivre à l'hôpital. Médecine et études génétiques* Gestions hospitalières, 2000, n° 398, pp. 554-557.

DAUSSET, Jean, Médecine prédictive. Mythe et réalité. Les bases de la médecine prédictive, Actualité et dossier en santé publique, 2001, n°34, pp. 66-67

DE BOUVET, Armelle, JACQUEMIN, Dominique, *Un « bilan » du diagnostic anténatal : critique épistémologique, enjeux éthiques et ouvertures théologiques au regard d'une proximité des pratiques*, Revue d'éthique et de théologie morale, «Le Supplément », 2005, n°233, pp. 53-84.

DOMMERGUES, Marc, AYME Ségolène, *et al.*, *Diagnostic prénatal*, Paris : I.N.S.E.R.M., 2003. 574 p.

DIEDERICH, Nicole, MOYSE, Danielle, *L'échographie prénatale après l'arrêt Perruche – une modification des pratiques ?*, Etudes, avril 2005, n° 4024, pp. 483-493

DUPRAT, Jean-Pierre, Les aspects de droit public de la loi bioéthique, A.J.D.A. - ACTUALITE JURIDIQUE, DROIT ADMINISTRATIF, 2004, n°42, pp. 2328-2333

DURR, Alexandra, GARGUILO, Marcela, CAPECCHI, Tecia, LAGROUA, Isabelle, LALHOU, Khadija, FEINGOLD, Josué, *Médecine prédictive. Mythe et réalité. Les premières applications*, Actualité et dossier en santé publique, 2001, n°34, pp. 46-61.

ELGER, Bernice, *Médecine prédictive et décisions procréatives et prénatales*, Chêne-Bourg (Suisse) : Ed. Médecine et Hygiène, 1998, 112 pages,

ENGLERT, Y., Justice, healthcare and the trend towards predictive medicine, 22 et 23 nov. 2004, symposium.

GUILLEBAUD, Jean-Claude, *Le Principe d'humanité*, Paris : Seuil, 2001.

IACUB, Marcella, *Lire la loi Veil*, In : *Penser les droits de la naissance*, Paris : PUF, 2002. 194 p.

IACUB, Marcella, *La personnalité physique et l'être humain*, In : *Penser les droits de la naissance*, Paris : PUF, 2002. 194 p.

JOUANNET, Pierre, *Quelles gènes pour quelle procréation ?*, In : PHARO, P., *L'homme et le vivant*, Paris : PUF, 2004.

KAHN, Axel, *Et l'homme dans tout ça ? Plaidoyer pour un humanisme moderne*, Paris : Nil Editions, 2000, 376 p.

LECOURT, Dominique. Dir., *Dictionnaire de la pensée médicale*, Paris : PUF, 2003, 1270 p.

LE MENE, Jean-Marie, *L'éclipse de l'homme*, *Liberté politique*, 1999, n°10, pp. 53-61.

LIFCHITZ-KRAMS, Anne, *De l'histoire collective à la construction individuelle, les tests génétiques*, In : PHARO, P., *L'homme et le vivant*, Paris : PUF, 2004.

LOI n° 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique, *Journal officiel* n° 182 du 7 août 2004, page 14040, [en ligne], [réf. du 15 mai 2005], Disponible sur : <http://www.legifrance.gouv.fr>

Loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique, *Journal officiel* du 11 août 2004, [en ligne], [réf. du 15 mai 2005], Disponible sur : <http://www.legifrance.gouv.fr>

MATHIEU, Bernard, *Médecine génétique et interrogations éthiques*, *Cahiers français*, 2005, n°324, pp. 85-89

MATTEI, Jean-François, *Le diagnostic prénatal*, Paris : Flammarion, 2000. 128p., (Dominos ; 209)



MATTEI, Jean-François, *Les avancées de la génétique*, In : Folscheid, Dominique, Feuillet-Le Mintier, Brigitte, Mattei, Jean-François, *Philosophie, éthique et droit de la médecine*, Paris : Presses universitaires de France, 1997.605 p.

MATTEI, Jean-François, *Médecine prédictive. Mythe et réalité. La médecine prédictive, entre éthique et politique*, ACTUALITE ET DOSSIER EN SANTE PUBLIQUE, 2001, n°34, pp. 62-63

MAZEN, Noël-Jean, *Ethique*, Revue générale de droit médical, 2004, n°14, pp. 459-468

MILLIEZ, Jacques, *L'euthanasie du fœtus, médecine ou eugénisme ?* Paris : Odile Jacob, 1999.

MORANGE, Michel, *La part des gènes : évolutions récentes*, In : PHARO, P., *L'homme et le vivant*, Paris : PUF, 2004.

MOYSE, Danielle, DIEDERICH, Nicole, *L'échographie prénatale après l'arrêt Perruche. Une modification des pratiques ?*, Etudes, Avril 2005, n° 4024, pp. 483-493.

PELLET, Rémi, *Le risque médical et la justice*, Cahiers français, 2005, n°324, 85-89

PINELL, Patrice, *Diagnostic prénatal*, In : LECOURT, Dominique. Dir. , *Dictionnaire de la pensée médicale*, Paris : PUF, 2003, pp 333-337.

RICOT, Jacques, *Etude sur l'humain et l'inhumain*, Saint-Sébastien-sur-Loire : Ed. Pleins Feux, 1998, 133p.

TESTART, Jacques, *Médecine prédictive. Mythe et réalité. Médecine prédictive l'exemple du diagnostic génétique pré-implantaire*, ACTUALITE ET DOSSIER EN SANTE PUBLIQUE, 2001, n°34, pp. 64-65

VERSPIEREN, Patrick, *Conseil permanent de la conférence des évêques de France Essor de la génétique et dignité humaine*, Paris : Ed. Centurion/Cerf, 1998, 83 p.

---

## LISTE DES ANNEXES

---

- Annexe 1 Méthodologie
- Annexe 2 Liste des entretiens
- Annexe 3 Témoignage d'une jeune femme atteinte du Syndrome de Currarino
- Annexe 4 Témoignage d'une mère d'enfant atteint de la myopathie de Duchêne de Boulogne
- Annexe 5 : Entretien avec la représentante de la région Bretagne de l'AFM
- Annexe 6 : Schéma d'organisation du DPN
- Annexe 7 : Avis du CCNE relatifs au DPN
- Annexe 8 : Sites internet consultés

## Annexe 1 : Méthodologie

---

Une première rencontre a permis au groupe de se présenter et de commencer à réfléchir à notre problématique. L'animateur a tout d'abord précisé les limites de la question posée. Le sujet « conseil génétique et médecine prédictive, choix privé ou débat public ? » doit être entendu dans le cadre spécifique du diagnostic prénatal.

Un « brainstorming » a donné l'occasion à chacun d'exposer ses connaissances et idées sur le sujet. L'expérience professionnelle et le parcours de formation de chaque membre du groupe ont été sources de richesse. Les notes prises ont d'ailleurs constitué la base du premier plan de travail élaboré.

Un échange entre les différents élèves, l'animateur M. BRZUSTOWSKI et M. TIREL nous a permis de définir une liste de professionnels à contacter pour bénéficier de leurs savoirs et savoir-faire sur les conditions, les conséquences et enjeux du dépistage prénatal. Il nous paraissait important de nous entretenir avec des professionnels (juristes, responsable de Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal, généticien, biologiste de la reproduction...), mais également des associations et des personnes concernées à titre individuel par le dépistage prénatal ou les maladies génétiques.

Au cours des réunions suivantes, les résultats des recherches bibliographiques ont été mis en commun. Le plan du devoir a été progressivement modifié et complété du fait des lectures et des entretiens réalisés ensemble ou en sous-groupes. Une répartition du travail de rédaction a permis d'approfondir chaque question. Le groupe a ensuite revu et corrigé globalement et de manière collective l'ensemble du devoir.

## Annexe 2 : Liste des entretiens

<b>DATE ET MODALITE D'ENTRETIEN</b>	<b>PERSONNES INTERROGÉES</b>
06/05/05 Courriel	M. MATHIEU, professeur en droit public à l'Université de Paris I
11/05/05 Rencontre à Rennes	M. TIREL, enseignant à l'ENSP, DH
11/05/05 Rencontre à Rennes	Mme SCHERRER, déléguée régionale à l'AFM (association française contre la myopathie)
11/05/05 Courriel	M.CHARFI, collaborateur d' Axel Kahn à l'INSERM
12/05/05 Rencontre à Rennes	Docteur PASQUIER, médecin généticien au CHU de Rennes
12/05/05 Courriel	Mme LUSSAN, chef du bureau éthique et droit DGS - Ministère de la santé
13/05/05 Entretien téléphonique	Mme GIRARD, DHOS Bureau génétique
16/05/05 Courriel	M.MORNET, professeur de médecine à St Quentin en Yvelines
17/05/05 Rencontre à Nantes	Docteur BARRIERE, chef de pôle mère/enfant au CHU de Rennes
18/05/05 Rencontre à Rennes	Professeur POULAIN, gynécologue obstétricien, chef de centre pluridisciplinaire de DPN
18/05/05 Rencontre à Rennes	Professeur LE MAREC, ancien chef de centre de DPN au CHU de Rennes
19/05/05 Rencontre à Rennes	Melle Y, malade du syndrome de Currarino
11/05/05 Rencontre à Rennes	Mme X, mère porteuse du gène de Duchesne de Boulogne

## Annexe 3 : Témoignage d'une jeune femme atteinte du Syndrome de Currarino

---

La jeune femme interrogée a 25 ans. Elle a été opérée une dizaine de fois du fait de la maladie génétique dont elle souffre.

### **Pouvez-vous m'expliquer ce qu'est le syndrome de Currarino<sup>53</sup> ?**

Il s'agit d'une poly-malformation axée au niveau du sacrum. La maladie peut prendre quatre formes avec des degrés de gravité divers. Le plus grave est le Spina-bifida dont l'un de mes cousins est atteint. Ensuite, j'avoue que c'est pour moi-même assez difficile à comprendre et expliquer. Il peut s'agir d'une méningocèle, une malformation opérable au niveau du sacrum, dont souffre une de mes cousines. La troisième forme, si l'on peut schématiser ainsi, me concerne : une agénésie sacrée (pas de sacrum, une vessie qui ne répond pas) et une malformation anorectale, opérable dans mon cas. Il peut aussi y avoir des atrophies d'autres organes du bas-ventre.

### **Vous êtes née au début des années 80, les médecins ont-ils diagnostiqué quelques choses à l'échographie ?**

Ils n'ont rien vu. Tout a été découvert à la naissance. Je n'ai jamais trop posé de questions sur cette période mais ma sœur aînée se souvient des pleurs à la maternité.

### **Vos frères et sœurs sont-ils atteints ?**

Il s'agit d'une maladie génétique qui touche toute la famille du côté de mon père, puisque tous ses frères et sœurs ont chacun un enfant atteint d'une des formes du syndrome. Ils sont donc tous porteurs du gène à l'exception de deux ou trois membres de la famille dont l'un de mes frères et sœurs. Nous avons fait un caryotype familial.

Aujourd'hui, elle fait partie d'un programme de recherche sur ce syndrome mené par l'hôpital Necker.

---

<sup>53</sup> Le syndrome (ou triade) de Currarino est défini comme l'association d'une agénésie partielle du sacrum, une masse présacrée et une malformation ano-rectale.

## **Vous avez donc le risque de transmettre votre maladie, comment appréhendez-vous cette question ?**

Le généticien m'a annoncé que j'avais une chance sur deux d'avoir un enfant atteint. Sans savoir dans le cas d'un fœtus touché par le syndrome, de quelle forme il s'agira, à l'exception du Spina-bifida dépisté aujourd'hui. En effet, les gènes de l'autre parent entrent en jeu : c'est pour cela que mes frères et sœurs sont porteurs mais n'ont pas développé la maladie.

En ce qui me concerne, je pense avoir recours au DPN. En revanche, mon généticien s'oppose a priori à un DPI réservé à ce jour à une centaine de couples par an pour des maladies fatales ou des couples ayant déjà un enfant très malade. Le DPN suppose que je suis susceptible d'interrompre la grossesse à 4 ou 5 mois d'aménorrhée. Je pense que pour un Spina-bifida, j'avorterai car je connais les problèmes que ça engendre, je sais ce que c'est. Pour ce qui est des autres formes, il me semble que je garderais l'enfant dans le doute. Au pire, il sera comme moi. En outre, j'ai d'importants problèmes cardiaques qui supposent des difficultés supplémentaires en terme de traitement pendant la grossesse. Tant d'efforts pendant 4 mois pour finir par interrompre la grossesse...

Cependant, le frère de mon cousin atteint du Spina-bifida et sa femme ont eu une réaction sûrement différente de celle que j'aurai. Ils n'ont pas fait de DPN : « je ne veux pas jouer aux apprentis sorciers » m'a-t-il dit.

## **Comment réagit votre propre compagnon ?**

Il est au courant de toutes les difficultés. On en discute, on sait que ce ne sera pas facile de faire un enfant étant donné tous mes problèmes. Il me semble que la question du couple est essentielle pour votre sujet. En effet, il faut bien avoir conscience que ce n'est pas évident pour une personne « saine » d'assumer les problèmes et les risques amenés par son conjoint. Prenons aussi l'exemple de l'avenir de l'enfant. Mon cousin qui a une trentaine d'année, du fait de son état, n'a jamais eu de compagne, ce qui le rend très dépressif. Il faut se demander quel avenir on donne à l'enfant.

Ma mère disait que si elle avait eu à choisir, elle m'aurait gardé. Néanmoins, les choses se terminent plutôt bien pour moi. Quant aurait-il été s'il n'avait pas été possible d'opérer ?

## Annexe 4 : Témoignage d'une mère d'enfant atteint de la myopathie de Duchêne de Boulogne

---

La personne rencontrée est une mère porteuse du gène de la maladie de Duchesne de Boulogne, maladie génétique liée au chromosome X. Elle a eu trois enfants, deux garçons séparés de 5 ans et une fille beaucoup plus tardive. L'aîné des garçons a été dépisté à l'âge de 7 ans et demi. Cette maladie évolutive a entraîné son décès à l'âge de 26 ans. Le cadet est sain mais la fille est porteuse, elle vient d'avoir un test génétique. La famille ignore d'où vient la mutation génétique en l'absence d'antécédents connus. La grand-mère va être dépistée.

Pendant la grossesse de son troisième enfant, la mère indique avoir attendu l'échographie pour faire le choix de garder l'enfant et qu'elle aurait choisi une IVG si on lui avait annoncé l'attente d'un garçon. Elle insiste sur le fait que le choix est un libre choix personnel et « qu'élever un enfant handicapé avec un handicap lourd est trop lourd et trop dur ». Elle le pense d'autant plus aujourd'hui après avoir accompagné son fils et vu vivre sa sœur avec un handicap mental. « Il est aberrant de mettre au monde un enfant avec une maladie neuromusculaire ». Pour elle, les personnes lourdement handicapées rendent la vie difficile aux parents et aux frères et sœurs. « Il est inadmissible de condamner quelqu'un à avoir une vie dure plus tard ». Même s'il y a eu une amélioration des conditions de vie et un allongement de l'espérance de vie, on n'a pas pensé au cadre de vie de l'adulte handicapé, il n'y a pas de place pour eux et il faut souvent les garder à la maison.

« Je ne comprends pas qu'un médecin fasse le choix à titre personnel de garder un enfant trisomique, septième d'une fratrie », « un enfant n'est pas un jouet », « personne n'a demandé à venir au monde ». Mais bien qu'athée, je comprends les personnes croyantes qui fassent ces choix selon leurs convictions religieuses.

Qu'en pensent les enfants ? Mon fils n'en a jamais parlé, selon lui il n'était pas malade « être malade, c'est avoir une grippe », il se pensait comme une personne ayant un handicap ou des difficultés.

« Ils ont un regard plus lucide que les parents à la fois sur leur maladie et sur le futur ». Sur la question du choix de savoir dans quels cas poursuivre une grossesse après un diagnostic prénatal d'un problème, notre interlocutrice distingue ce qui est curable des pathologies incurables et invalidantes. Dans le premier cas, il n'y a pas de raison d'avorter « non, il ne faut pas exagérer ». Dans l'autre, on revient au choix personnel mais « il faut bien réfléchir et vite ».

## Annexe 5 : Entretien avec la représentante de la région Bretagne de l'AFM

---

### **- *Qu'attendent les familles par rapport à la médecine prédictive ?***

« Pouvoir mettre des enfants au monde en sachant qu'ils n'ont aucune maladie »

La démarche des familles est différente selon les antécédents familiaux. Si un cas de maladie génétique est connu, les familles doivent voir tout de suite un généticien pour la dépister. Les tests n'étant pas obligatoires, les porteurs qui s'ignorent découvriront la maladie après la naissance de l'enfant.

### **- *Quel rôle joue l'association pour les familles ?***

L'association est présente pour l'accompagnement, mais les familles s'adressent d'abord aux professionnels avant d'en rencontrer éventuellement d'autres pour partager leur vécu. Le rôle de l'association est de les aider à rompre l'isolement, les faire sortir de chez eux, « on ne va pas les chercher, souvent ils ne sont pas prêts à rencontrer d'autres familles ». « Il faut les laisser venir, il ne faut pas les plonger dans l'avenir en montrant des personnes en fauteuil ».

### **- *Le dépistage prénatal doit-il être systématisé ?***

Il y a deux réponses :

« Un dépistage systématique serait beaucoup trop coûteux et il faudrait trop de temps pour le faire » mais « ce serait bien parce qu'il y a toujours une première personne à l'origine de la mutation du gène ».

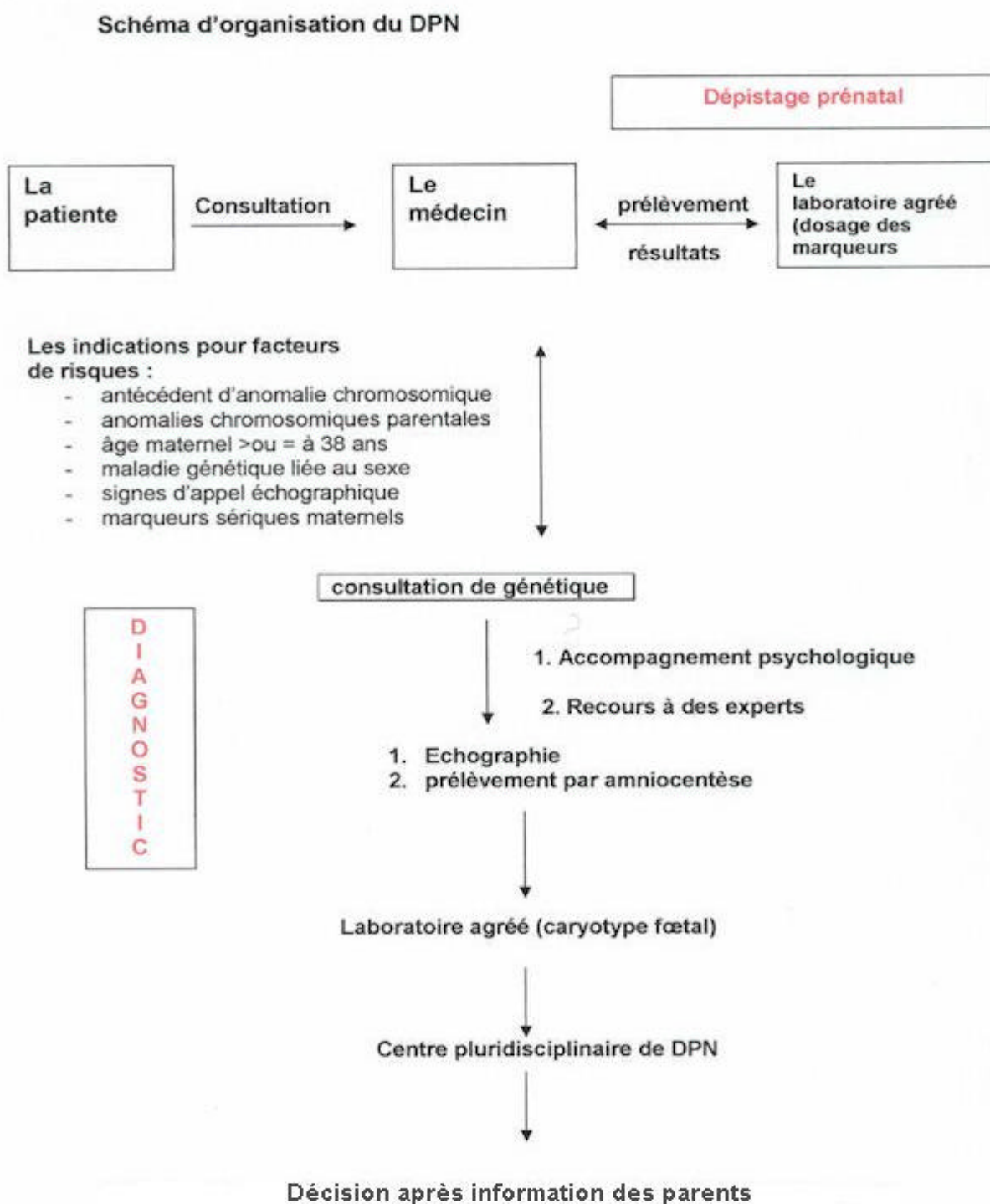
Il faut un dépistage systématique pour les gens qui ont des antécédents. Pour une femme enceinte qui a des doutes, il faut aussi pouvoir faire des examens.

### **- *Quel a été la position de l'association sur l'arrêt Perruche ?***

L'association était opposée à l'indemnisation de l'enfant, d'abord parce que c'est un gouffre financier « ça coûterait beaucoup trop cher d'indemniser tous les enfants qui naissent handicapé », mais je comprends les parents qui ont un souci pour l'avenir. En terme de responsabilité, si le problème n'est pas détecté, le praticien n'est pas responsable, il ne l'est que quand il y a une erreur, « le risque zéro n'existe pas, on ne peut pas demander de garantie à 100% »



## Annexe 6 : Schéma d'organisation du DPN



Extrait du rapport Mattéi du 11 décembre 1996 « le dépistage de la trisomie 21 à l'aide des marqueurs sériques maternels ».

## **Annexe 7 : Avis du CCNE**

---

N°84 Avis sur la formation à l'éthique médicale 2004

N°72 Réflexions sur l'extension du diagnostic pré-implantatoire 2002

N°76 A propos de l'obligation d'information génétique familiale en cas de nécessité médicale 2003

N°68, Handicaps congénitaux et préjudice, 2001

N°67 Avis sur l'avant-projet de révision des lois de bioéthique 2001

N°57 Progrès technique, santé et modèle de société : la dimension éthique des choix collectifs 1998

N°54 Réponse au Président de la République au sujet du clonage reproductif. 1997

N°46, Avis et recommandations sur "Génétique et Médecine : de la prédiction à la prévention", 1995

N°37 Avis sur le dépistage du risque de la trisomie 21 foetale à l'aide de tests sanguins chez les femmes enceintes, 1993

N°5 Avis sur les problèmes posés par le diagnostic prénatal et périnatal, 1985

Groupement Européen d'Ethique

Avis n°6 sur les aspects éthiques du diagnostic prénatal, 20 février 1996

## Annexe 8 : Sites internet

---

Master recherche et professionnel « Spécialité professionnalisante conseil en génétique et médecine prédictive », <http://www.timone.univ-mrs.fr> .

Union Européenne :

[http://www.europa.eu.int/comm/research/science-society/ethics/legislation\\_fr.html](http://www.europa.eu.int/comm/research/science-society/ethics/legislation_fr.html)

Conseil de l'Europe :

<http://www.coe.int/>

<http://conventions.coe.int/>

UNESCO :

<http://www.portal.unesco.org/>

Dossiers à thème

[http://www.genethique.org/fr/frames/GetPage.asp?page=doss\\_theme/doss\\_theme.htm](http://www.genethique.org/fr/frames/GetPage.asp?page=doss_theme/doss_theme.htm)

Les techniques du diagnostic prénatal

Elisabeth Faure, Août 2002

<http://www.caducee.net/DossierSpecialises/gyneco-obstetrique/diagnostic-prenatal.asp>

Le Marec, B.

Le diagnostic prénatal

[http://www.med.univ-rennes1.fr/etud/pediatrie/diagnostic\\_prenatal.htm](http://www.med.univ-rennes1.fr/etud/pediatrie/diagnostic_prenatal.htm)

Ministère de la santé – Plan maladies rares

[http://www.sante.gouv.fr/htm/actu/maladie\\_rare/plan.pdf](http://www.sante.gouv.fr/htm/actu/maladie_rare/plan.pdf)