

Le dépistage prénatal non invasif vu par les parents : réflexions à partir des échanges sur un forum grand public des années 2012 à 2015

Non-Invasive Prenatal Screening from the Parents' Perspective: Thoughts Based on Exchanges on a General Public Forum between 2012 and 2015

A. Evrard

Reçu le 4 janvier 2016 ; accepté le 20 janvier 2016
© Lavoisier SAS 2016

Résumé À partir des échanges quotidiens avec des femmes enceintes que nous avons sur le forum « Amniocentèse » du site grand public Doctissimo, nous avons analysé l'accueil réservé par les parents au dépistage prénatal non invasif (DPNI) de la trisomie 21. Si une majorité de femmes témoignent d'un vif intérêt pour cette nouvelle option, des réserves sont émises, essentiellement face au risque de faux-négatifs. Cette persistance du doute peut être vécue très difficilement par certaines femmes. On voit aussi que le coût du DPNI est considéré comme une injustice, tout comme certaines conditions d'accès, encore bien différentes selon les lieux et souvent mal comprises. Il apparaît que l'hétérogénéité des discours et des propositions ainsi que les messages de promotion incomplets diffusés par bon nombre de laboratoires ont brouillé l'information autour de ce test. Si sa diffusion actuelle par des laboratoires français, avec des règles d'accès communes, contribue à éclaircir les indications les plus adaptées du DPNI, on constate que le flou et les confusions demeurent, du côté des parents comme des professionnels de périnatalité.

Mots clés Dépistage prénatal non invasif · Trisomie 21 · Point de vue des usagers · Information des femmes enceintes

Abstract From daily exchanges with pregnant women on the dedicated forum named Doctissimo, we have studied how parents welcome the Down syndrome screening test (Non-Invasive Prenatal Testing, NIPT). If most women show a real interest in this new option they are offered, reservations are being made, mainly for risks of false negative. For some women, the persistence of doubt can be hard to experience. The high price is also felt as unfair, as well as

some accessing conditions, which differ from one birth place to another and can be misunderstood. It seems that the variety of discourse and proposals, as well as the incomplete advertising campaigns by multiple labs, have blurred the information about this new test. If the new circulation by French labs, ruled by common access regulations, has contributed to define clearer prescription conditions of the NIPT test, it can still be said that confusion remains among parents and birth professionals.

Keywords Non-invasive prenatal screening · Trisomy 21 · From a user's perspective · Information for pregnant women

Introduction

L'émergence récente du dépistage prénatal non invasif (DPNI) dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 a eu un retentissement d'emblée très important, tant parmi les professionnels que parmi les futurs parents. Si des études cliniques existent quant aux performances scientifiques de ce test, les professionnels de périnatalité ont peu de données sur la façon dont les femmes enceintes et les couples qui en ont eu connaissance, ou qui y ont eu recours, ont vécu l'arrivée de cette nouvelle technologie. Notre participation quotidienne à un forum de discussion autour des questions de dépistage anténatal nous a mis très vite au contact de femmes informées sur l'existence de ce nouveau mode de dépistage et souhaitant y avoir accès. Les questions autour du DPNI occupent maintenant une part importante des échanges sur ce forum. Cet article représente une synthèse des thèmes qui y sont abordés et l'analyse des diverses positions des parents face à cette nouvelle technique.

Une des particularités du DPNI est que, dans un premier temps, sa promotion et sa diffusion n'ont pas été faites par l'hôpital et les professionnels de santé, mais par des

A. Evrard (✉)
Ciane, 9, rue Boulitte, F-75014 Paris, France
e-mail : aevrard.pbuchou@wanadoo.fr

laboratoires aux objectifs commerciaux évidents. Les lieux d'informations furent en premier lieu les sites Internet de ces laboratoires et rapidement après la presse grand public, qui reprenait la communication des industriels.

S'en est suivi une confusion certaine entre les données réelles et validées sur cette technique et le discours des laboratoires, reprenant les codes des messages scientifiques mais visant essentiellement la conquête du marché potentiel. Cette communication passait quelque peu sous silence certaines réalités, comme l'existence des faux-négatifs, des échecs de la technique ou le public de femmes pour lesquelles ce dépistage était le plus approprié. Ainsi, les premières informations à destination des femmes sont rapidement apparues partielles. Dans la presse pouvait de surcroît s'exprimer, selon les journaux, un positionnement moral, favorable ou, au contraire, très critique, face à cette avancée technologique.

Jusqu'à la diffusion par les laboratoires Cerba puis Biominis du DPNI en France, la connaissance précise de cette technique, de ses indications et implications était peu répandue dans le monde médical, en dehors des équipes de recherche, et bien des femmes avaient du mal à s'informer auprès des professionnels de santé suivant leur grossesse. Souvent prises dans le feu d'informations contradictoires, elles ont ainsi très rapidement recherché des sources d'informations complémentaires et personnalisées.

Le Ciane est un collectif constitué d'associations françaises de parents concernées par les questions relatives à la grossesse, à la naissance et aux premiers mois de la vie. Il est agréé pour la représentation des usagers dans le système de santé (www.ciane.net). À ce titre, ses membres actifs sont en contact rapproché avec des femmes enceintes, des futurs parents et échangent avec eux sur les questions de suivi de grossesse, d'accouchement et d'accueil de leur bébé. Le dépistage anténatal est donc un domaine que le Ciane investit fortement. La lecture des articles scientifiques et le contact rapproché avec des spécialistes de la question ont permis au Ciane d'établir une analyse critique des messages diffusés par les laboratoires et leurs correspondants, ainsi qu'une première liste des lieux où ce DPNI pouvait être réalisé, en France et dans les pays limitrophes. Cette liste fut ensuite enrichie par les informations transmises par les femmes enceintes avec qui nous échangeons sur le sujet. Intervenant depuis plusieurs années sur le forum Amniocentèse du site Doctissimo, ce lieu nous a semblé le plus opportun pour y diffuser des informations sûres et validées afin que les femmes choisissent en réelle connaissance de cause.

Le premier message sur le thème du DPNI apparaît sur le forum Amniocentèse du site Doctissimo dès août 2012, à l'initiative d'une femme enceinte qui souhaitait connaître les lieux en Allemagne ou en Suisse où réaliser ce dépistage. Le fil de ce sujet est encore suivi jusqu'à aujourd'hui et a été complété depuis par d'autres sur le même thème. C'est à

partir des questions abordées dans ces échanges et des avis des femmes qui viennent y « poster » qu'est construit cet article. Il vise à présenter une synthèse des positions et des réactions des femmes face au DPNI, la façon dont elles peuvent l'intégrer dans les scénarios qu'elles élaborent autour de leur grossesse et les raisons qui les font se tourner vers cette option ou, au contraire, la refuser.

Un forum grand public, lieu privilégié d'échanges autour du dépistage anténatal

Nous intervenons sur le forum Amniocentèse de Doctissimo depuis plus de huit ans. Ce forum est à inscription libre et ne nécessite pour y participer qu'une adresse électronique et un pseudonyme. Les règles d'usage sont simples : pas de propagande pour quelques mouvements ou organisations que ce soit, respect des règles de courtoisie et interdiction de citer des noms de professionnels de santé dans la partie « publique », où toutes les discussions sont libres d'accès. Des discussions entre deux « doctinautes » sont par ailleurs possibles en messages privés. Les membres du Ciane sont inscrits comme tout autre utilisateur et n'ont aucun lien avec l'administration du site, aucun rôle formel sur le forum. Notre présence est une des facettes de notre engagement militant et vise à fournir aux parents fréquentant ce lieu une information fiable et adaptée, de l'écoute et du soutien. Le but du Ciane est d'aider les parents, dans les périodes de doute et d'angoisse autour du dépistage et du diagnostic anténatal, à reprendre la main sur ce qui leur arrive. Ce positionnement est clairement signifié dans nos profils, accessibles à tous, et l'on peut considérer que nous intervenons comme « experts profanes » [1].

Ce forum est un lieu non seulement d'échanges, mais aussi d'interactions. Si les femmes y ont un positionnement a priori sur le sujet, les partages d'expérience et les informations qu'elles reçoivent des autres participants, anonymes ou membres du Ciane, influent sur leur positionnement et le font évoluer. Ce texte rend donc compte à la fois de ce que pensent les femmes autour du DPNI, mais aussi de la façon dont l'information influence leur avis et leur choix. L'intérêt de notre approche réside dans le fait de donner accès à un panel d'avis, de ressentis et de vécus concernant le DPNI.

Il permet de comprendre comment un lieu grand public dématérialisé concourt à l'information des femmes, par l'échange de données et d'expérience entre elles, et ce, en dehors des lieux de suivi de leur grossesse. Alors que les professionnels de santé redoutent souvent l'impact d'Internet sur leurs patientes, on verra ici au contraire combien la mutualisation des informations et des expériences individuelles permet une meilleure appréhension des situations et une plus grande autonomie de décision, en parallèle au soutien et à la solidarité entre femmes, très importante pour

celles qui traversent des périodes de doute et d'angoisse intenses.

Place du forum dans l'accès au DPNI

Le tout premier rôle du forum Amniocentèse quant au DPNI fut de permettre à des femmes enceintes, alors que ce dépistage n'était que très peu disponible en France, de savoir comment accéder à cette nouvelle technologie.

Dès le premier trimestre 2013, on a pu obtenir un bon descriptif des lieux où le DPNI était pratiqué, des comparaisons de tarifs et la liste des différents documents à fournir non seulement pour la France, mais aussi à l'étranger. Beaucoup d'informations précises ont circulé sur l'accès en Suisse, en Allemagne, en Angleterre puis en Belgique et en Italie. Rapidement d'ailleurs, les hôpitaux de Bruxelles ont drainé un nombre important de femmes résidant dans le Nord-Pas-de-Calais, la Picardie, le nord de la Normandie, une partie des Ardennes et jusqu'à l'Île-de-France, car les tarifs étaient bien plus intéressants que ce que l'on trouvait alors, en France, dans les quelques lieux (maternités privées, laboratoires d'analyses ou généticiens libéraux) qui proposaient ce dépistage. Notons qu'aujourd'hui encore, bien des frontalières du Nord préfèrent traverser la frontière pour réaliser leur DPNI, car les tarifs peuvent être plus bas en Belgique.

En parallèle, les femmes ont très majoritairement exprimé un sentiment de vive injustice quant au lancement de cette nouvelle option. Injustice, comme on pouvait s'y attendre, à cause de son coût, prohibitif pour la grande majorité d'entre elles, mais aussi face aux différences de prix annoncé selon les endroits. Il faut se souvenir qu'il fallait déboursier jusqu'à 1 200 euros en France courant 2013 pour un DPNI sur les paires 13, 18 et 21, sachant que certains lieux avaient déjà baissé leurs tarifs aux alentours de 700 euros ; et qu'en Belgique, on était au-dessous de 600 euros, avec possibilité d'analyse sur les chromosomes sexuels pour 100 euros de plus. Injustice enfin face aux conditions pour accéder au DPNI, qui n'étaient pas les mêmes selon les lieux (et qui le demeurent d'ailleurs encore souvent aujourd'hui) : certains lieux le permettaient en première intention, sans réalisation d'un dépistage combiné préalable, ou sans score de risque augmenté, d'autres le réservaient aux femmes avec un risque accru, d'autres acceptaient les clartés nucales élevées quand certains les refusaient d'emblée. Enfin, certains lieux affichaient des règles précises qui pouvaient être modifiées devant la demande des parents, à condition que ceux-ci reçoivent une information claire sur les limites du test dans la situation qui était la leur (essentiellement clarté nucale [CN] élevée ou DPNI sans risque augmenté au dépistage de la trisomie 21).

Les femmes avec qui nous échangeons ont donc rapidement compris que si la technique était fort prometteuse pour

les parents, elle l'était aussi très largement par les bénéficiaires qu'elle permettait de dégager, les tarifs très fluctuants ne semblant guère liés à la nature de l'analyse réalisée. Le fait que cette technique soit présentée de façon si différente par des professionnels de santé a priori équivalents pour les parents (essentiellement des gynécologues-obstétriciens) a entretenu une confusion très forte, qui perdure encore souvent, sur ses objectifs réels et sur les conditions optimales de réalisation. On pouvait constater, jusqu'à la diffusion par les laboratoires Cerba puis Biomnis du DPNI, une certaine dissimulation du recours à cette technique, surtout lorsque les femmes n'avaient pu obtenir des soignants des informations claires. Elles se dirigeaient alors vers des lieux où aucun document issu de ces professionnels n'était demandé et dissociait le DPNI du reste de leur suivi.

Cette situation pour le moins imprécise et scientifiquement peu satisfaisante aurait pu conduire à un rejet de la technique. Pourtant, la demande n'a cessé de croître, malgré tous les paradoxes soulignés et connus des femmes. Le sujet touché (le dépistage d'un handicap) était bien trop sensible, et les parents concernés bien trop angoissés pour que la rigueur soit une condition incontournable au déploiement de cette technique. Ainsi pouvait-on faire à peu près tout et son contraire, car la diffusion du DPNI s'est d'abord appuyée sur ce que nous avons appelé un « marché de la peur » avant que la science tente de reprendre le devant de la scène et d'établir quelques règles de bonnes pratiques. Nous avons ensuite pu constater que la proposition du DPNI sur l'ensemble de notre territoire et avec les mêmes critères, par Cerba et Biomnis, a contribué à éclaircir la situation, tant auprès des parents que des professionnels. Tout comme l'initiative de certains réseaux de santé périnatale (Aurore par exemple) de diffuser une note explicative précise à l'usage des soignants.

DPNI : attentes et confusions

Le DPNI est une technique en rupture avec les analyses habituellement menées dans le cadre du dépistage des aneuploïdies et visant à l'établissement d'un caryotype. Il était logique que des confusions existent sur ses objectifs et les moyens mis en œuvre, ainsi que sur la nature de l'information délivrée au final. Toutefois, elles furent renforcées et entretenues par le flou que nous venons de décrire entourant cette technologie.

Outre les tarifs et les conditions d'accès, le positionnement des professionnels de périnatalité y a aussi contribué. Sur les deux dernières années, il y a eu quelques lieux d'activité libérale où le DPNI a été réalisé dès qu'il a été disponible sur le marché. En parallèle, certains CHU ont ensuite proposé à leurs patientes le DPNI dans le cadre d'études cliniques, alors que d'autres maternités ou professionnels refusaient d'aborder la question pour ne pas cautionner une

médecine à deux vitesses. D'autres, enfin, l'avaient rapidement intégré aux propositions à leurs patientes avec des indications qui pouvaient, ou pas, être en accord avec les règles qui émergeaient en la matière. Dans cette configuration, leurs patientes étaient alors orientées vers des lieux en France ou à l'étranger. On retrouvait donc le même flou que décrit ci-dessus pour les lieux où ce dépistage était effectivement réalisé.

Notons qu'aujourd'hui, et même si les choses se cadrent peu à peu du fait d'une communication plus soutenue et de la sortie d'études françaises, nous sommes encore assez loin d'une réelle harmonisation des pratiques et des discours autour du DPNI, mais nous y reviendrons.

La première confusion réside bien sûr entre la notion de dépistage attachée à cette technique non invasive et le diagnostic auquel s'attendent bien des parents (notons que cette confusion peut venir des professionnels eux-mêmes) :

« Il peut y avoir des faux-positifs, mais pas de faux-négatifs, puisque le test te dit si ton bébé a ou pas la trisomie. »

« L'année prochaine, l'amniocentèse sera de l'histoire ancienne et c'est tant mieux à fiabilité égale. »

« Le test dont je parle est le seul qui a été testé dans une population à bas risque, et il n'y a eu aucun faux-négatif, il détecte toutes les trisomies 21. »

« Sinon, surprenant, la sage-femme du CHU m'a ASSURÉE que le test était absolument fiable, que selon elle il n'existait pas de faux-négatifs. Je lui ai dit que pourtant j'avais lu des études qui indiquaient le contraire, elle m'a dit que pour eux, c'était aussi fiable qu'un caryotype si c'était négatif. Qu'il y avait potentiellement des faux-positifs, mais très faiblement, qu'elle n'en avait jamais vu. Du coup, ça m'a rassurée sur le test (je craignais le faux-négatif). »

« Dans le document sur le test non invasif, ils parlent de l'amnio en cas de souçi trouvé, donc en dernier recours ... Je ne comprends pas cette proposition s'il est fiable. »

Il est donc toujours important, même deux ans après sa sortie en France, de bien préciser le statut exact de ce test. Après nos explications, l'attitude des parents est variable, la majorité restant tout de même certaine de l'avancée majeure que représente le DPNI :

« Alors l'amnio permettrait un dépistage plus exhaustif que ne permettrait pas le test sanguin ? Lors d'investigations poussées, l'amnio serait le seul moyen de dépistage envisageable ? »

« En tout cas, moins de 1 % de faux-négatifs, c'est vraiment très bien et donc très fiable ! »

« De toutes les façons, c'est incomparable, parce que par rapport au risque de fausse couche, ça ne se discute pas. »

Toutefois, toutes les femmes ne sont pas convaincues :

« On a bien regardé ce que c'était avec mon mari, mais entre le fait que ça ne donne pas tout le caryotype et le risque

de faux-négatifs, non, vraiment, on ne voulait pas courir ce risque, on fait l'amnio. »

« Le CHU nous a proposé le DPNI ou l'amniocentèse. Nous avons beaucoup hésité, mais avons finalement décidé de faire l'amniocentèse. Je n'étais pas sûre que le seul résultat du DPNI me rassurerait suffisamment pour vivre une grossesse sereine en cas de bons résultats. »

« Oui, je préfère prendre le risque de la fausse couche, qui est vraiment très bas, plutôt qu'on m'annonce à la naissance qu'il est trisomique, alors que je sais que je ne pourrais pas garder un enfant trisomique. »

« Le fameux nouveau test sanguin substitutif m'était refusé en France (n'étant pas « à risque »), il fallait aller en Belgique. Au téléphone, les responsables en Belgique n'ont pas pu me donner d'informations claires sur la fiabilité... les deux gynécos que j'ai vus n'avaient d'ailleurs pas les mêmes infos le concernant... Et puis il coûte autant (voire plus) que l'amnio : cela m'aurait coûté 600 euros de ma poche aussi ! Pas très rassurant ni emballant donc, pour l'instant, comme test substitutif... il semble qu'il soit très prometteur pour l'avenir : dans cinq ans, "il aura supplanté l'amnio" selon les deux gynécos... nous sommes en phase de transition, en quelque sorte... et en attendant, il faut bien se décider donc je fais l'amniocentèse. »

Certaines traduisent la tension que cette situation leur procure et peuvent chercher à se rassurer en misant sur un suivi échographique poussé :

« J'ai vu ma gynéco vendredi qui me conseille de façon certaine de faire le test ADN et non l'amniocentèse. J'avoue que m'étais déjà résignée à faire cette amnio pour lever le doute.

Aujourd'hui, je me sens toujours perdue et pas rassurée. Ce qui est dur, c'est que tout mon entourage me dit de faire l'amniocentèse. Tous avec des exemples de personnes l'ayant déjà faite et où évidemment tout s'est bien passé. Pas de fausse couche et un bébé sain. Devons-nous nous en remettre et faire confiance à l'avancée des recherches scientifiques ? Ce que je n'arrive pas à comprendre c'est que je suis sûre de ne pas vouloir d'enfant "malade" et que cette certitude ne me permette pas de me décider. »

« Je pensais qu'en faisant le DPNI, j'aurais toujours un doute sur la validité des résultats (et le coût n'est pas un obstacle pour moi si cela me permet d'avancer...). Mais je change sans cesse d'avis. J'arrive parfois à me raisonner en me disant qu'avec le DPNI et des échos poussées, le risque d'erreur est très bas puis peu après je me dis que l'on pourrait passer à côté d'une anomalie... tout en me disant que faire un enfant, c'est accepter que le risque 0 n'existe pas et que amnio ou pas, DPNI ou pas, il y a toujours un risque qu'il faut accepter. C'est vraiment très complexe. »

« Au début, je pensais que cette prise de sang proposait quelque chose de similaire à l'amniocentèse et, maintenant, je suis bien consciente qu'il s'agit d'un dépistage très fiable.

Mais du coup faire une échographie spécialisée me rassurerait bien entendu. »

Il est aussi important de souligner que les conditions d'accès au DPNI chez Cerba et Biomnis sont encore souvent mal vécues et mal comprises non seulement par les parents, mais manifestement aussi par certains professionnels. D'autant plus que l'existence de lieux où le DPNI est accessible sans condition spécifique trouble la justification des règles fixées et peut laisser penser qu'elles sont abusives :

« Je ne comprends pas, mon gynéco m'oriente vers ce DPNI, mon labo me fait la prise de sang, c'était la première fois chez eux, je suis dans une petite ville. J'ai payé une grosse somme et, deux semaines, après on me dit que je ne remplis pas les critères parce que les OPN pas vus, ça ne suffit pas, pourtant, c'est bien un signe de trisomie ! »

« Mon gynéco est furieux, il ne comprend pas, on lui dit que mon âge, ça ne suffit pas comme critère. Il dit que ça va pousser certains à faire des faux, à le demander sur un signe échographique qui n'existe pas pour que les patientes puissent l'avoir. Je paye, pourquoi est-ce que je ne pourrais pas l'avoir ? »

« Ce signe d'appel ajouté à un simple tri-test sans mesure de la CN m'a donné envie de faire un DPNI pour être plus tranquille. Ma première tentative a échoué (avec 1/393, je n'étais pas accessible au test, je ne comprends pas bien). J'ai donc refait une tentative auprès d'un laboratoire, dans le 16^e arrondissement de Paris, c'était bon et j'attends donc avec appréhension le résultat ! Pensez-vous que faire ce test est une bonne idée dans mon cas et que le résultat sera fiable ? »

« Je ne comprends pas : vous êtes plusieurs à dire que l'on ne peut pas faire le DPNI avec une CN augmentée, mais moi, sur mon CHU, on me l'a proposé justement à cause de ça. »

« Mon obstétricien m'a dit que la DPNI, ce n'était pas pour moi, j'attends une fille, et ce n'est pas fiable pour les filles, il y a beaucoup plus de faux-négatifs. »

Il est certain que seule la répétition de messages explicatifs clairs non seulement vers les parents, mais aussi vers les professionnels de périnatalité pour favoriser des pratiques uniformes, peut permettre une meilleure compréhension du fonctionnement même du DPNI et de ce que l'on peut en attendre. Le discours commercial a sans doute trop laissé entendre que le DPNI permettait de s'affranchir de toutes les contraintes liées jusque-là au dépistage de la trisomie 21, sans être très clair sur le fait que cette technique apportait avec elle ses propres contraintes.

Limites et scénarios spécifiques

Une pierre d'achoppement bien entendu très forte est le coût actuel de ce dépistage. Un nombre très important de femmes ne peut absolument pas assumer une telle dépense, et elles le

vivent comme une grande injustice. Il est pourtant impressionnant de voir les efforts que sont prêts à consentir des couples aux revenus limités. Pour beaucoup, éviter une fausse couche et accéder à ce qui paraît la technique la meilleure pousse à des sacrifices importants :

« Nous avons regardé notre budget, presque 600 euros, c'est impossible. Mais ce risque de fausse couche, ça me terrorise, tant pis, on va se priver sur tout, mes parents vont nous donner quelque chose, on mangera des pâtes, mais on va le faire. »

« Nous n'avons pas l'argent, mais on s'est tourné vers la famille, on leur a demandé le DPNI plutôt que la liste de naissance. »

« On n'achètera pas la poussette, mais je ne pouvais pas savoir que ça existait et prendre le risque de l'amnio. »

« Je déteste cette société capitaliste, je suis obligée de passer par l'amnio et de faire prendre un risque à mon bébé parce que cette somme-là, je n'ai aucun moyen de la réunir. »

Ce même sentiment d'injustice peut aussi exister pour celles participant aux études cliniques, les poussant parfois à finalement sortir du protocole :

« La sage-femme a tiré au sort avec l'ordinateur dans quel groupe j'allais être soit celui de l'amnio, soit celui du DPNI. Je dois faire l'amnio, du coup, je ne veux plus faire l'étude et je vais le payer. »

« Mon mari m'avait dit qu'à ce prix, c'était impossible, mais ce tirage au sort, c'est vraiment comme si on jouait à la loterie mon risque de fausse couche, j'ai réfléchi, j'en ai parlé avec mon mari et je vais finalement dire à l'hôpital que je ne veux plus être dans leur étude, et on va voir comment on va le payer. »

Plus largement, nous notons que certains parents, très informés sur le DPNI et ces limites, choisissent volontairement de le faire, alors qu'ils ne sont pas dans une des indications actuellement reconnues comme les plus appropriées. Leurs décisions sont alors construites sur des bases tout à fait réfléchies et le fruit d'un parcours rationnel :

« Je viens témoigner de notre cheminement : nous attendons des jumeaux et l'un d'entre eux avait une CN élevée. Nous savons très bien que le DPNI n'est pas vraiment performant dans cette situation et nous avons très bien compris pourquoi. Mais nous avons fait tout de même le choix de le faire et nous sommes allés en Allemagne pour cela. Il était hors de question de faire prendre un risque à nos bébés avec une amniocentèse : nous avons obtenu cette grossesse après plusieurs FIV avec donneur en Belgique et l'idée de la fausse couche est insoutenable. Le DPNI a confirmé le très haut risque de trisomie, et nous accueillerons avec joie notre bébé dans sa différence. »

« J'ai un long parcours de PMA avant cette grossesse et voilà qu'un de nos bébés a une CN élevée. C'est le médecin qui me suit au CHU qui m'avait dit qu'à Genève, je pouvais faire le DPNI. Je les ai appelés et la généticienne m'a bien

expliqué que normalement, ce n'était pas destiné au cas de CN élevée. Mais nous avons dit que nous étions informés, conscients des limites, mais que nous maintenions notre demande. Cela nous a permis d'éliminer le risque de trisomie. Et comme sur le CHU je suis suivie en échographie par la « Rolls » des échographistes, avec en plus des échos plus fréquentes que pour un suivi normal, j'ai confiance en lui pour repérer s'il y a quelque chose. »

« Mon bébé n'a aucun signe d'appel, mon score de risque est bon, mais j'ai passé toute ma première grossesse à angoisser pour la trisomie 21, et trois mois après mon accouchement, une amie a accouché d'un bébé trisomique avec une CN normale et un tri-test à 1/8000. Le DPNI, ça reste un dépistage et non un diagnostic. Il est clair également que derrière il y a des intérêts financiers, qui peuvent être énormes vu la population concernée (800 000 naissances par an rien qu'en France)...

Également, il n'y a pas que la trisomie 21. L'enfant peut être porteur d'autres choses indétectables pendant la grossesse comme l'autisme par exemple ou autre. Mais ce qui se joue, en tout cas chez moi, c'est que face à ma peur (qui m'est personnelle), avec le DPNI, j'aurai fait ce qui était en mon pouvoir par rapport à un handicap qui peut me faire peur. J'aurai été actrice de « la décision ». Si après je tombe dans le 1 % de faux-négatif, ce sera la faute à pas de chance. Et peut-être que je me sentirai plus forte pour aborder cette malchance. Je ne sais pas. Mais c'est mon raisonnement. À côté de cela, je vais continuer à faire un suivi chez un échographiste que j'estime pointu et après c'est dans les mains de la vie. »

Répondant à une démarche spécifique et assumée, le DPNI est pour ces femmes un recours précieux qui, même s'il sort des recommandations validées actuellement, correspond à une solution élaborée par le couple en fonction de ce qu'ils estiment être essentiels pour eux. Il est difficile de réduire leur choix à une erreur d'appréciation, mais cela souligne qu'une démarche médicale rigoureuse n'est pour autant pas toujours ajustée à ce que les couples élaborent.

Une autre limite face au DPNI apparaît après les résultats. Lorsque le risque de trisomie n'est pas confirmé, les femmes annoncent toutes un soulagement total et combien elles sont enthousiasmées par cette technique. La plupart pourront ainsi reprendre sereinement le cours de leur grossesse. Mais pour certaines, certes minoritaires, des doutes sur la santé de leur bébé réapparaissent progressivement. Notons que peu sont celles qui en parlent d'elles-mêmes. Mais comme nous connaissons ce phénomène, nous n'hésitons pas à rappeler au cours de nos échanges que cela peut arriver, qu'il ne faut pas en avoir honte, que nous pouvons en discuter ensemble et que l'on peut se faire aider pour se débarrasser de ces angoisses délétères. Dès que l'une se livre sur ce sujet, il y a toujours d'autres femmes pour avouer elles aussi vivre une situation similaire, souvent dans une grande solitude :

« J'ai été soulagée juste après l'écho des 22 SA... Le résultat du DPNI a complètement rassuré mon mari qui lui est très confiant. Et pourtant, au fond de moi, subsiste une part de doute... de crainte, d'angoisses... parfois cela surgit, la nuit surtout ! Je n'ose plus du tout en parler après m'être pas mal épanchée au moment du tri-test et après cette "aventure" de la prise de sang (car je me suis expatriée pour la faire du coup). Pour tous ceux qui m'entourent, les angoisses sont passées.

Pas complètement pour moi... »

« Je suis exactement comme toi par rapport à l'écho des 22 SA, c'est jeudi et je commence déjà à pleurer en imaginant le pire... et, pourtant, je croyais que les résultats du DPNI m'auraient soulagée... Je crois que ça ne s'arrêtera que quand le bébé sera là et que les premiers examens médicaux auront été réalisés. »

Pour quelques-unes, qui ont été présentes pendant toute leur grossesse sur le forum, nous avons pu suivre une évolution extrêmement préoccupante :

« Si j'ai fait la prise de sang, c'était parce que j'étais convaincue que mon bébé serait en bonne santé. Ensuite, j'ai voulu me préserver, j'ai lu plein d'infos qui m'ont fait très peur et j'ai donc réussi à me persuader qu'il fallait me détacher de mon bébé. J'en viens à me dire que ça serait mieux qu'il meurt, que la grossesse s'arrête, parce que je n'arrive pas à croire qu'il va bien, je pense qu'il y a quelque chose et on va me le dire à la naissance, et je ne peux pas le supporter. J'ai des angoisses terribles, personne ne peut me rassurer. »

« Bonjour, cela fait quelque temps que je ne suis pas venue sur ce forum. C'était encore très (trop) dur pour moi de repenser au cauchemar que j'avais vécu pendant ma grossesse.

En résumé, j'avais fait le choix du DPNI, mais je n'arrivais pas à vivre sans être rassurée à 100 %. L'angoisse est montée peu à peu jusqu'à devenir insoutenable.

Je reviens afin de donner des nouvelles sur ce post pour aider peut-être certaines personnes.

J'ai accouché d'un petit garçon il y a un mois et demi. Mon fils va bien, je suis heureuse.

Je ne peux ni conseiller ni déconseiller ce test. Il faut juste savoir quelle part de doute nous sommes capables de supporter. Surtout que pendant une grossesse, une femme est plus vulnérable et prend moins de recul, enfin peut-être pas toutes, mais c'était mon cas. J'ai quasiment sombré dans une espèce de folie-dépression !!! Le fait que les médecins ne s'engagent pas jusqu'à la fin quant à la santé de mon bébé, tout en ayant un discours contre l'arnio dans mon cas puisque j'avais fait le DPNI, cela m'a perturbée. »

Notons, même si nous sortons quelque peu du sujet du DPNI lui-même, que ces femmes nécessitent un accompagnement très particulier et nous veillons toujours à ce qu'elles acceptent de parler de leur état à un professionnel en qui

elles ont confiance. Elles sont souvent orientées vers des psychologues de maternité, mais elles réclament aussi une réassurance médicale sur la santé de leur bébé. Nous avons pu noter combien le recours, parfois en plus du parcours échographique habituel, à un échographiste patient, explicatif et pédagogue, osant affirmer que leur bébé va bien (puisque pour celles que nous avons accompagnées, c'était toujours le cas) a un effet bénéfique et étayant pour ces femmes et le lien à leur bébé.

Il nous semble que, pour certaines femmes, avoir un doute sur l'enfant qu'elles portent est en quelque sorte « contre nature » et au-delà de ce qu'elles peuvent affronter au cours de leur grossesse. La difficulté vient de ce que cela ne se révèle que rarement d'emblée, mais plutôt bien après des résultats rassurants, qui ont, pour le corps médical, normalisé la situation. L'état psychique de ces femmes se dégrade donc de façon souterraine et souvent invisible pour les soignants. Le forum est le lieu où elles peuvent oser l'exprimer dans l'anonymat, car elles en éprouvent toujours une vive culpabilité. Nos échanges permettent de leur faire entrevoir qu'une issue est possible et que vivre dans une telle angoisse n'est pas une fatalité. Notons que quelques-unes exprimeront encore de pareilles inquiétudes après la naissance de l'enfant, alors que tout va manifestement pour le mieux pour lui.

DPNI, option médicale ou produit de consommation ?

Le titre ci-dessus est volontiers provocateur. Toutefois, il n'est peut-être pas si loin de la réalité et permet de comprendre que cette technologie ne peut se définir uniquement comme une proposition médicale de plus. D'ailleurs, le journaliste Jean-Yves Nau, longtemps spécialiste des questions de santé au *Monde*, titrait sur son blog, avec une ironie certaine le 18 novembre dernier au sujet d'une nouvelle « gamme » de DPNI : « Trisomie 21 : de nouveaux tests sanguins arrivent. On peut déjà les acheter à l'Hôpital américain » [2].

Nous sommes dans un contexte où les attentes des parents, particulièrement fortes, se heurtent souvent aux réalités de ce qu'est le DPNI. Il est fort probable que sa diffusion entachée de paradoxes a déjà façonné la relation du grand public à cette technologie. Même des règles plus précises et son éventuelle intégration au parcours de soins officiel ne suffiront pas forcément à reprendre complètement le dessus sur les pratiques actuelles. Largement dominé pendant plus de trois ans par la loi de l'offre et de la demande, le DPNI reste en quelque sorte un produit hybride, issu de l'avancée scientifique dans le domaine médical mais transmis au public intéressé par la voie commerciale. Les femmes enceintes se sont donc retrouvées d'emblée non seulement bénéficiaires de cette nouvelle option, mais tout autant clientes amenées à payer fort cher pour ce service lorsqu'elles le

pouvaient. C'est donc un produit que l'on peut obtenir si la science et les professionnels médicaux l'estiment approprié, mais aussi si les parents le considèrent comme le mieux ajusté à leur situation, pour peu qu'ils soient en mesure d'en supporter le coût financier. Et l'on a vu plus haut les efforts que certains ont consentis pour l'obtenir.

Informées correctement de ses possibilités réelles et de ses limites, on peut envisager que les femmes enceintes pourront l'intégrer dans leur parcours de grossesse selon des scénarios différents de ce que prévoient aujourd'hui bon nombre de spécialistes de la question. Si le DPNI rejoignait les actes remboursés pour le suivi de la grossesse, il est très probable que subsiste une demande qui ne rentre pas dans le cadre alors instauré par la nomenclature, non pas par ignorance ou confusion, mais par choix construit autour d'une attente spécifique, tel que nous avons pu l'aborder dans cet article. Le parallèle en somme avec les amniocentèses de « convenance » réalisées sans remboursement par la Sécurité sociale. Ces demandes spécifiques étaient toutefois limitées non seulement par leur coût, mais aussi par le risque de fausse couche, même si elles ont en leur faveur le « 100 % sûr » du diagnostic. Pour un coût équivalent, mais qui pourrait encore baisser (en Espagne, on peut actuellement accéder à un DPNI pour 400 euros), et, certes, avec le très petit pourcentage de faux-négatifs, on peut obtenir une réassurance raisonnablement fiable sur ce qui concentre aujourd'hui une forte part des angoisses parentales, à savoir la trisomie 21. En quelque sorte un produit d'appel bien attractif...

Toutefois, on ne peut se contenter de ce constat, si on a quelques considérations pour que l'accès à une grossesse la plus sereine possible et l'attachement à son bébé en toute confiance ne se réduisent pas à une question d'argent. Car le fait que certaines femmes, en dehors des règles médicales établies, puissent accéder à une technique spécifique grâce à une certaine capacité financière, pourrait laisser penser aux autres femmes enceintes que les examens habituellement proposés dans le cadre du suivi de grossesse ne constituent pas l'option la plus performante. Elles peuvent éprouver le sentiment dévalorisant qu'elles ne sont pas en mesure de faire ce qu'il y a de mieux pour leur grossesse. D'autant plus que la communication des laboratoires et des établissements ayant fortement misé sur cette activité ne risque pas d'aller en s'amenuisant...

Il est donc plus important que jamais de s'appuyer sur une information scientifiquement irréprochable, mais aussi réellement adaptée aux besoins des parents et capable de répondre à toutes leurs questions. Les avancées du dépistage anténatal permettent de lever de plus en plus de doutes quant au statut du fœtus par rapport à une pathologie génétique et de révéler ce qui pouvait, il y a encore seulement quelques années, rester sans diagnostic. Pour autant, le risque 0 n'existe pas, soulignant plus nettement encore que la

puissance technologique ne peut réduire totalement la complexité du vivant. Se répand alors l'idée que la maladie « invisible » est partout et que l'on ne peut réellement avoir confiance dans les méthodes standard mises en œuvre dans le suivi de grossesse actuel. Quand le diagnostic de la trisomie 21 semble « réglé » — en tout cas pour ce qui concerne les questions techniques, car on ne peut non plus réduire par la technologie les questions éthiques et humaines —, c'est la peur du « syndrome génétique » qui enflé peu à peu au moindre décalage du bébé par rapport à la norme attendue.

Dans le même temps, le DPNI n'est sans doute qu'une première étape de l'offre possible dans ce domaine. Grâce au forum Amniocentèse, nous avons pu apprendre que certains lieux proposaient déjà, en cas d'hyperclarté nucale, la réalisation d'une recherche par CGH array lancée en même temps que l'établissement du caryotype (recherche bien entendu à la charge des parents). Avec des positionnements qui laissent imaginer aux parents que sans cette option, ils ne pourront jamais être certains du bon potentiel de leur bébé :

« Mon médecin m'a dit le caryotype peut être O.K. à 100 %, mais il peut y avoir d'autres problèmes que l'on ne détectera qu'avec la puce, genre malformation congénitale ou retard intellectuel. Si on me dit il ne sera pas trisomique, mais va présenter des troubles du comportement ; franchement, je me voyais pas dire « non je m'en fiche » ! Quitte à le faire, autant tout faire et, du coup, si le caryotype est 100 % O.K., au moins, je serais rassurée si la puce suit. Parce qu'avec cette histoire de CN, le temps de l'insouciance est fini et, franchement, je ne vois pas comment faire autrement aujourd'hui pour retrouver la confiance. Même si 800 euros, ça fait mal ! »

« Déjà quand on t'explique tous les risques, tu te sens tellement une merde et tu leur fais confiance et tu espères tellement que tu es prête à tout... c'est vrai, à la fin, je sais plus si ça sert beaucoup cette recherche avec la puce, mais bon, on n'est que des patients devant de grands médecins qui ont notre vie dans leurs mains, et on essaye de mettre toutes les chances de son côté. »

Aussi est-il urgent de cadrer l'usage précis et scientifiquement validé de ces techniques et des options qui en découleront. Non seulement, car on ne peut envisager de pratiques rigoureuses sans ces éclaircissements, mais aussi pour élaborer de façon ajustée la communication qui accompagnera ces nouvelles propositions. Car il faut éviter que des parents puissent se sentir insécurisés par des examens auxquels ils ne pourraient avoir accès, mais qui leur sembleraient le *gold standard* en matière de dépistage anténatal. Les arguments médicaux se voient là « concurrencés », par la pression commerciale, sur un marché dont les bénéfices potentiels donneraient le vertige même au plus pessimiste des financiers. C'est une situation sans doute inédite en matière de suivi

de grossesse et qui nécessite qu'on l'aborde avec une exigence de rigueur à la hauteur des enjeux éthiques qui l'accompagnent.

Enfin, face à une avancée technologique, on a tendance à penser qu'elle va enfin régler toutes les questions complexes dans le champ où elle s'applique. Les performances du DPNI, croisées avec les exigences marketing et commerciales des entreprises le diffusant, laissent à nouveau planer ce fantasme. Outre les questions techniques et l'affranchissement du geste invasif dans une majorité de cas, on pourrait presque croire, face au concert de louanges, que sont aussi réglées les questions éthiques, psychiques, affectives qui entourent le dépistage et le diagnostic anténatal. Mais le vécu des parents n'est pas réductible à la performance technologique. Jean-Yves Nau conclut son article cité plus haut par cette phrase : « "Nous changeons d'époque", dit le Dr François Jacquemart dans *Le Monde*. Il ne dit pas dans quelle époque nous entrons. Et c'est bien dommage. » Nous croyons que l'on ne peut aborder ces questions que dans un débat élargi.

Conclusion

En conclusion, fixer les cadres nécessaires pour garantir des pratiques rigoureuses et équitables est indispensable. Il est tout autant nécessaire de laisser le temps à l'expression des tourments intimes et des questions sociétales qui accompagneront toujours cette question du diagnostic anténatal. Les témoignages montrent que, pour certaines femmes, ces pratiques, dont il ne s'agit bien entendu pas de remettre en cause intérêt et légitimité, sont extrêmement déstabilisantes, comme si cela les amenait en quelque sorte à « vivre au-dessus de leurs moyens psychiques », et elles n'en sortent pas indemnes. On ne pourra faire l'économie d'une réflexion approfondie de ce qui accompagne la montée du DPNI et des autres examens qui en découleront si l'on souhaite demeurer dans une approche exigeante et lucide.

Liens d'intérêts : L'auteur déclare ne pas avoir de lien d'intérêt.

Références

1. Akrich M, Rabeharisoa V (2012) L'expertise profane dans les associations de patients, un outil de démocratie sanitaire. Santé publique 24:69–74
2. <http://jeanyvesnau.com/2015/11/18/trisomie-21-de-nouveaux-tests-sanguins-arrivent-on-peut-deja-les-acheter-a-lhopital-americain-de-paris/>