Quand le handicap interroge la naissance

Isabelle Ville
Inserm/EHESS
Les Amis de l'Université, Ile de la Réunion
Jeudi 26 avril 2018

Périnatalité et sociologie du handicap

Pourquoi s'intéresser au champ de la périnatalité ?

- Les techniques du DPN, de plus en plus sophistiquées, permettent de repérer des malformations de l'embryon et du fœtus pendant la grossesse
- Elles se sont imposées dans le suivi des grossesses dans la plupart des pays
- Peu de traitements sont disponibles. Se pose alors la question d'interrompre la grossesse (IMG)

  - Nouveau champ d'intervention sur le handicap

- Paradoxe ? Le DPN se développe à partir des années 1970, parallèlement à la mobilisation des personnes handicapées, et au champ des *Disability Studies :*
- Modèle social du handicap vs modèle médical individuel
- Nouvelle conception du handicap, Classification internationale, transformation des politiques

Deux logiques : conception socio-politique *vs* conception naturaliste.

Comment concilier ces deux approches ?

Plan

- Sociohistoire de l'implantation du DPN en France
- Le dépistage prénatal aujourd'hui
- Résultats d'un programme de recherche :
  - Analyse des pratiques professionnelles
  - Expérience de femmes

Implantation du DPN en France (1)

Délégation à une poignée de chercheurs (André et Joëlle Boué)

1/ Avortement thérapeutique (AT) mis en place par les médecins depuis 1852

- 1926 : la malaise de l'avortement (thèse de médecine de J. Hartemann)
- 1939 : Inscription de l'AT dans le Code de la Famille

« pour que le praticien puisse intervenir, il faut que la vie de la mère soit gravement menacée. Il doit alors solliciter l'avis de deux médecins consultants dont l'un est choisi sur la liste des experts près le tribunal civil. […] les deux experts doivent établir, lors d'une consultation, que la vie de la mère ne peut être sauvegardée que par une interruption de la grossesse » (Titre III, article 87).

➢ **Légiférer pour contenir les dérives**

- 1950 : demande d'élargissement de l'AT aux indications de rubéole maternelle.
- Refus mais recours toléré au dispositif de l'AT (pour la rubéole et la toxoplasmose)

- Les pionniers du DPN n'ont pas participé aux débats qui ont précédé la loi Veil de 1975 mais obtiennent l'absence de limites de terme pour l'Interruption thérapeutique de grossesse
- Distinction IVG (terme 12SA) et ITG (absence de terme)

➢ IVG et ITG : deux histoires distinctes

Implantation du DPN en France (2)

- L'interruption de grossesse pour au motif médical (IMG) est autorisée, quel que soit le terme de la grossesse :

  « s'il 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 » (98% des cas)

  « Si la poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la femme » (2% des cas),

  (Loi Veil 1975)

- DPN : « Ensemble des pratiques médicales ayant pour but de détecter *in utero* chez l'embryon ou le fœtus, **une affection d'une particulière gravité** » (Code de la Santé Publique)

➢ DPN, outil d'application de la loi dont les médecins sont les opérateurs

Implantation du DPN en France (3)

Deux constats scientifiques impulsent la mise au point des techniques :

- 1956 : Effets indésirables du suivi des grossesses : favorise la naissance d'enfants malformés (Turpin)
- 1958 découverte de l'origine de mongolisme (Trisomie 21) puis d'autres anomalies chromosomiques (Gautier & Lejeune)
- 1965 : 60% des fœtus avortés spontanément ont une anomalie chromosomique (Joëlle et André Boué)

➢ La fausse-couche comme processus naturel

Légitimation de l'avortement pour « redonner ses droits à la nature »

« Donc, une fois mises en évidence les anomalies chromosomiques, on s'est aperçu qu'il y en avait certaines qui n'étaient pas expulsées, que tout n'avortait pas, donc ça allait de soi de dire : 'celles-là, est-ce qu'il ne faut pas aussi les détecter puisqu'elles sont naturellement non rejetées, est-ce qu'il n'y a pas un moyen de les mettre en évidence pendant la grossesse, de façon à les éviter à terme ?'. (Joëlle Boué, entretien 2001)

➢ Cultures des cellules fœtales contenues dans le liquide amniotique

Implantation du DPN en France (4)

Contexte eugénique marqué :

« Cet effort sans précédent dans l'histoire humaine, a dit le professeur O'Connor, président du congrès de La Haye, implique que nous nous préparions également à protéger le patrimoine héréditaire humain d'une prolifération éventuelle des gènes défectueux. Il est humain de sauver l'existence d'enfants frappés par la maladie. Il n'est ni humain ni moralement défendable de permettre que la cause de leur maladie puisse se perpétuer si nous disposons des connaissances et des moyens qui nous autorisent à l'empêcher. Dans l'incapacité où l'on se trouve actuellement, et où l'on se trouvera longtemps encore, de remédier aux anomalies transmissibles des chromosomes ou des gènes, ce moyen auquel fait allusion le docteur O'Connor ne peut être que l'eugénisme ou l'avortement prophylactique. »
(Le Monde, le 04 décembre1969)

- En France, premiers caryotypes fœtaux en 1972
- Applications aux femmes porteuses de malformations chromosomiques puis aux femmes enceintes âgées de 40 ans et plus (risque augmenté de T21)
- Engagement à avorter en cas de diagnostic positif (risque de fausse-couche de 1%)
- Implantation à bas bruit en se coulant dans le dispositif existant pour le dépistage néonatal de la phénylcétonurie (gérée par une association de professionnels : l'AFDPHE)
- Expérimentation dans 5 régions financée par la CNAMTS, généralisation en 1980
- Les pouvoirs publics ne s'en mêlent pas avant 1988

Le DPN : nataliste **et** sélectif

L'histoire du DPN est traversé de tensions

- Usage « nataliste » : Offrir aux familles touchées par des maladies génétiques une alternative au renoncement à procréer
- Usage « sélectif » : repérage volontariste et généralisé d'anomalies.
  - conduit à l'identification de « femmes à risque »
- 1997: test de dépistage de la T21 proposé à toutes les femmes enceintes et pris en charge.

Changement de rhétorique : d'une politique de santé publique à l'autonomie des femmes et des couples

DPN outil de la clinique

- Une nouvelle spécialité : la « médecine fœtale » (Diplôme Universitaire, société savante, congrès, revue)

« Le diagnostic prénatal est un outil qui doit permettre de prévoir un traitement à la naissance, d'améliorer l'accueil d'un nouveau-né en difficulté et surtout de traiter et de guérir des *patients in utero.* »

(Shojai *et al*., 2005)

- Inventer dans les interstices des termes de la loi : forte probabilité, affection d'une particulière gravité, incurabilité :
  - interprétations qui vont servir la médecine fœtale

- La notion de curabilité : à défaut de traitement, des réparations chirurgicales peuvent être tentées dont les risques sont assumés

  - Amélioration des prises en charge à la naissance

Ex: transposition des gros vaisseaux (de 20% de succès en 1980 à 95% aujourd'hui).

Le DPN aujourd'hui

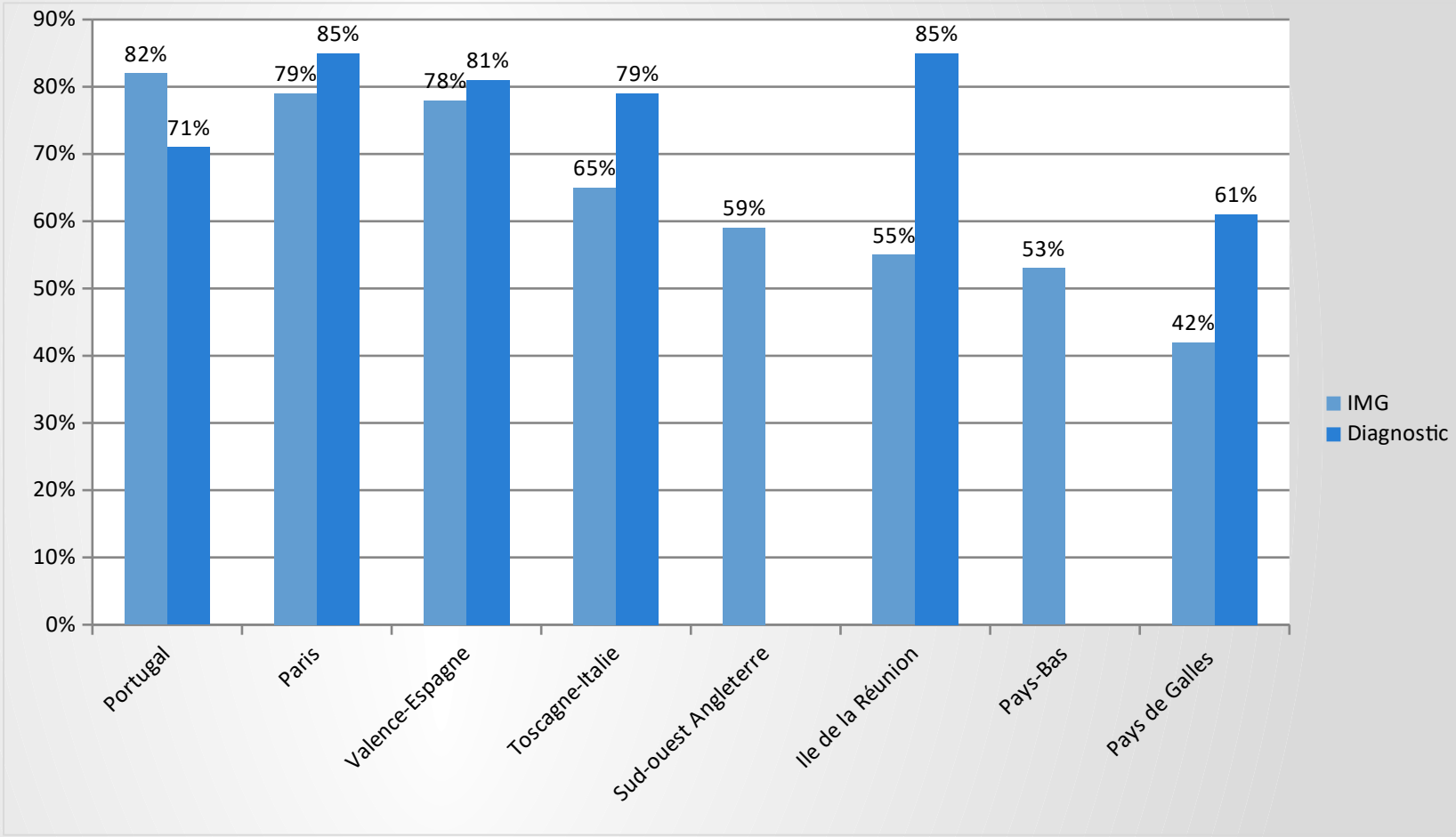
- Le dépistage de la T21 (test probabiliste)
  - A la fin du 1er trimestre (entre 11 et 13 SA);
  - Combine le dosage d'hormones dans le sang maternel et une échographie pour mesurer la nuque ;
  - Cet examen doit être précédé d'un « **consentement éclairé** ». Il doit garantir **l'autonomie de la femme** en matière de choix d'accepter ou de décliner ce test;
  - En pratique, le recueil du consentement des femmes enceintes est parfois incitatif (Marteau et al. 1992, Williams et al. 2002; Pilnick, 2008)
  - Au-delà du seuil 1/250, un prélèvement est proposé pour l'étude des chromosomes (caryotype)

- Au moins 3 échographies sont prescrites :
  - Datation (11 à 13 SA) : dater le début de la grossesse et mesurer la nuque
  - Morphologique (21 à 23 SA) : vérifier la croissance et les différents organes pour détecter une éventuelle anomalie
  - 3ème trimestre (31à 33 SA) : vérifier la croissance, les organes et visualiser la position du foetus.

Encadrement réglementaire

- Les activités du dépistage et de diagnostic prénatal sont encadrés par la loi de bioéthique (1994, 2009, 2011);
- L'Agence de la Biomédecine veille à son application pour en garantir la qualité et la sécurité;
- Les activités de DPN sont assurées par les 49 centres pluridisciplinaires de diagnostics prénatals (CPDPN), dont 2 à la Réunion, agréés par l'ABM; Rapport annuel d'activité adressé à l'ABM qui publie un bilan;
- Les demandes d'IMG sont examinées par l'équipe pluridisciplinaire d'un CPDPN qui rend un avis consultatif;
- L'IMG nécessite l'accord de deux médecins spécialisés du CPDPN qui signent une attestation de gravité de l'anomalie fœtale découverte. La décision revient aux femmes/couples

Proportion de grossesses T21 interrompues et diagnostiquées



En région parisienne, 85% des T21 sont diagnostiquées, parmi lesquelles 79% sont interrompues. A la réunion, 85% sont diagnostiquées et seulement 55% interrompues

Le DPN source d'inquiétude

Enquête en ligne auprès de 1500 femmes volontaires :

- 90% ont fait le dépistage de la T21, parmi lesquelles 60% pensaient que c'était un examen de routine
- Quand que résultat est bon : 11% restent inquiètes
- Certaines refusent de faire le dépistage; elles ne veulent pas faire d'IMG, ne sont pas inquiètes, veulent profiter de la grossesse. Expérience fréquente de culpabilisation :

« Je n'ai fait ni échographie ni la prise de sang. Il m'a fait énormément culpabiliser disant qu'il s'agissait d'une perte de chance pour l'enfant, pouvant aller même jusqu'à sa mort faute de soins adéquats prévus dès les premiers jours après naissance! Il est allé jusqu'à téléphoner au chef de service parce qu'il ne voulait pas déclarer une grossesse à une femme qui n'a pas fait d'échographie dans les bonnes dates!. Il n'avait jamais eu le cas! »

- Parmi les femmes qui font une amniocentèse dont le résultat est négatif :
- 30% restent « un peu inquiète » et 27% « toujours inquiète jusqu'à la fin de la grossesse ». Seules 23% sont « rassurées ». 7% « en colère d'avoir été inquiétées pour rien ».
- Seules 30% des femmes qui ont été inquiétées à tort ont une fin de la grossesse sereine contre 70% des autres femmes. L'inquiétude perdure durant les premières semaines de vie (11% restent inquiètes contre 5% des autres femmes)

Une information sur les risques peu accessible

Quand un risque est avéré, le praticien est tenu de donner une information objective et neutre pour permettre à la femme/au couple de décider au non de faire un prélèvement.

« Pour toutes les patientes quel que soit l'âge, il y a toujours un risque pour que l'enfant soit porteur d'une T21. Quand on avance en âge, le risque augmente. On propose aux patientes deux examens pour préciser ce risque. Le 1er, c'est l'échographie que vous avez faite. On mesure l'épaisseur du cou. Quand on trouve un gros cou, ça peut être un signe de T21. Là, la nuque est fine, donc on ne pense pas à une T21. Mais l'échographie, c'est pas de la magie, on ne peut pas tout voir. L'échographie permet de voir 7 cas sur 10 et pas 10 cas sur 10.

Le 2ème examen, c'est la prise de sang. On dose les hormones du placenta. Le placenta appartient au fœtus ; il a la même origine cellulaire. Si l'enfant est T21, le placenta est fait de cellules T21. Il ne fonctionne pas normalement et secrète certaines hormones. Le résultat du test intègre le risque de l'âge. Donc, à votre âge, 39 ans, vous avez un risque de 1/145 d'avoir un enfant T21. On prend cette information, on dose les hormones et on fait un calcul de risque. Votre risque est de 1/148. Le seuil c'est 1/250. Vous êtes un peu plus à risque. Il faudrait qu'il y ait 148 fœtus dans votre utérus pour en avoir un avec la T21 » (sage-femme)

Le praticien doit ensuite exposer le risque de fausse-couche

« Le problème c'est que dans de rares cas, il y a un risque de fausse-couche (0,3 à 0,5%). Le petit trou ne se rebouche pas et ça entraîne la grossesse. C'est vous qui devez me dire si vous voulez savoir » (sage-femme)

Une attitude parfois très directive

- Inciter à faire le prélèvement : forte présomption d'anomalie chez une femme de 45 ans :

« *Comme vous avez des résultats de la prise de sang altérés, avec un taux d'hormones très élevé, ça évoque un risque d'anomalie chromosomique. Il vaut mieux faire une amniocentèse rapidement pour être rassurée* » (Obstétricienne).

Le prélèvement est réalisé le jour même, une IMG précoce étant jugée moins traumatisante

Recours abusif à une technique rapide (résultats en 48h)

T21 diagnostiquée, IMG réalisée

- Ou inciter à ne pas le faire : souhait de garder l'enfant

« la seule chose qu'on peut faire, c'est l'amniocentèse. Mais il y a un risque de fausse-couche. C'est pour ça que, si vous voulez garder cet enfant, il vaut mieux ne pas la faire » (SF-France).

Comparaison des pratiques entre CPDPN

- Homogénéité affichée : d'après le peu de refus d'IMG et des indications similaires
- Homogénéité pour les anomalies chromosomiques mais disparités entre centres pour les « malformations »
- Différence dans la manière d'aborder l'IMG

« Nous quand on voit les parents et que c'est grave, […] on leur propose, on leur dit que c'est sérieux et qu'ils peuvent faire une IMG. Normalement, c'est eux qui doivent le demander, mais ici on le propose. C'est dans la ligne de mon prédécesseur, que j'ai bien connu, avec qui je m'entendais bien *[le ton est déférent].* On leur dit 'cest vous qui décidez', on n'est pas directif. S'ils veulent garder l'enfant on leur dit qu'on va le prendre en charge et on les oriente. Mais on propose. J'ai des collègues qui me disent que c'est pas bien, que c'est les parents qui doivent demander. On est les seuls à faire ça. C'est spécifique » (coordinateur d'un CPDPN Parisien)

- Différence dans la façon de présenter la pathologie

Illustration : euphémisation

Consultation de génétique, pour syndrome de Klinefelter, femme migrante, 20SA.

Généticienne : Au début, on a fait une prise de sang. Le résultat n'était pas très bon et on vous a proposé de faire une amniocentèse, on a pris du liquide du bébé, parce que on avait peur que votre bébé ait une trisomie 21, vous savez ce que c'est, le mongolisme ? […] Il a pas ça du tout mais on a découvert une petite anomalie beaucoup moins grave que ça. On ne la cherchait pas mais on l'a découvert. Donc je vais vous donner des informations sur ce que c'est. Vous connaissez le sexe de votre bébé […]. A l'échographie, il n'y a pas de malformation. Tout va bien. Mais on a découvert quelque chose d'un peu spécial. Beaucoup d'enfants ont ça. C'est un problème de chromosome. Les chromosomes, c'est notre héritage biologique qui nous vient de nos parents. Votre bébé, il a un chromosome en plus. Ca provoque des problèmes mais pas très grave. […] Ca s'appelle le syndrome de Klinefelter. On connait beaucoup d'hommes qui ont ce syndrome-là . C'est un garçon tout à fait normal avec des organes génitaux normaux, il grandit, il est toujours tout à fait normal. Un problème qui peut arriver c'est que vers 10-12 ans… [explication sur la puberté]

[…]

« ils sont plutôt grands. Seulement, il peut rester infantile […] on va le suivre et il va devenir un homme. Ce sera un homme avec une activité sexuelle normale, il aura du sperme, mais il ne pourra pas avoir d'enfant naturellement. Les spermatozoïdes, ils sont pas très nombreux et pas très bien. Aujourd'hui, il y a des hommes qui n'arrivent pas à avoir d'enfants naturellement et parmi eux, il y en a à qui on trouve cette maladie. Aujourd'hui, on arrive à leur faire faire des enfants grâce aux techniques de laboratoire. Dans 20 ans, on aura encore plus de facilité. Donc votre fils, il a des problèmes ; on ne va pas dire que tout va bien. Il faudra qu'il soit suivi et il aura des problèmes pour avoir des enfants. On en connait beaucoup qui sont dans ce cas. C'est pas si grave. Vous avez bien compris ? Et vous madame ?

Le syndrome de Klinefelter n'est plus considéré comme une indication d'IMG

Le Dépistage Prénatal Non Invasif

- Dosage de l'ADN fœtal circulant dans le sang maternel dès la 11ème semaine pour dépister T21, T18, T13
- Accessible aux femmes dont le risque est identifié (1/1000)
- Pas un test diagnostic, mais un dépistage de très haute sensibilité. **Un résultat positif** est sûr à plus de 99% pour la trisomie 21), mais ce résultat devra néanmoins être confirmé par une amniocentèse
- Le DPNI permet donc de diminuer les examens invasifs (et donc le risque de FC)
- Mais 5% des prélèvements ne sont pas interprétables et 0,2% sont des faux positifs
- Le DPNI est encore dans une phase expérimentale et n'est remboursé que lorsqu'il est prescrit dans ce cadre-là (600 à 800 €).

Bibliographie indicative

- Diederich, N. & Moyse, D. (2001) *Les personnes handicapées face au diagnostic prénatal. De l'élimination à l'accompagnement ?* Toulouse, Eres, 2001
- Diederich N. & Moyse D. (2004) *Vers un droit à l'enfant normal ? L'arrêt Perruche et l'impact de la judiciarisation sur le dépistage prénatal,* Paris : Eres, 200.
- Isambert, F.A. (1980). Éthique et génétique: De l'utopie eugénique au contrôle des malformations congénitales. *Revue Française de Sociologie*, 21(3), 331-354.
- Löwy I. "Imperfect Pregnancies. A History of Birth Defects and Prenatal Diagnosis". Johns Hopkins University Press, 2017
- Mammeri Q., Fillion M. et Champenois-Rousseau B. « Le juge et le diagnostic prénatal depuis la loi du 4 mars 2002 », *Alter, European Journal of Disability Research,* IX (2015), 331–353
- Membrano M. "La décision médicale entre expertise et contrôle de la demande: le cas des interruptions de grossesse pour motif thérapeutique ». *Sciences Sociales et Santé*, XIX (2001), 31-61.
- Memmi, D. (2003). *Faire vivre et laisser mourir. Le gouvernement contemporain de la naissance et de la mort.* Paris : La Découverte.
- Mirlesse V. (2002) (ed.) *Interruption de grossesse pour pathologie fœtale*. Paris, Flammarion Médecine-Sciences.
- Rapp, R. (2000). *Testing the women, testing the fetus. The social impact of amniocentesis in America.* New York, London: Routledge.
- Ville I. et Lotte L. "Les politiques de prévention des handicaps à la naissance en France : regards historiques ". *Recherches Familiales*, XII (2015), 27-42
- Ville I. Disability policies and perinatal medicine: the difficult conciliation of two fields of intervention on disability. *Alter, European Journal of Disability Research*, 2011, 5(1), 16-25.
  Version française : http://halshs.archives-ouvertes.fr/docs/00/56/34/70/PDF/VILLE_2011.pdf