

# Le diagnostic prénatal

## Point de vue historique et sociologique



**ISABELLE VILLE**

**CERMES 3 (INSERM-CNRS-UPD-EHESS)**

**CPDPN Grenoble, 12 juin 2012**

# Analyse du DPN dans le cadre d'une sociologie du handicap



- Nouveau champ d'intervention sur le handicap :
  - ↳ À l'interface des sciences et des techniques, des politiques de santé et de la pratique clinique.
- Se développe à partir des années 1970, parallèlement à la mise en place des politiques du handicap.

Etanchéité entre les deux mondes ?

# Les enjeux du diagnostic prénatal dans la prévention des handicaps

Usage des techniques entre progrès scientifiques et action publique



*Programme ANR « Sciences et savoirs en société » Cermes3 – Iris*

- **Quand, comment, pourquoi l'avortement thérapeutique pour anomalie fœtale a-t-il été pensé comme une ressource pour la « prévention » des handicaps de la naissance ? Quels en sont les acteurs ?**

*Analyse sociohistorique des convergences entre acteurs scientifiques, cliniciens, politiques, associatifs... à partir des années 60*

- **Comment en pratique un risque d'anomalie se traduit-il (ou non) en anticipation d'un handicap futur dans différents contextes de régulation des pratiques du DPN?**

*Analyse comparative des pratiques : France, Pays-Bas, Royaume-Uni, Brésil*

# Plan de la présentation



## Histoire du DPN

- *L'émergence de la prévention des handicaps à la naissance comme préoccupation de santé publique.*
- *L'histoire de l'« avortement thérapeutique »*
- *Du côté de la médecine et de la génétique*
- *La mise au point des techniques du DPN*

## Pratiques contemporaines

- *Deux conceptions du DPN : outil de régulation et nouvelle spécialité*
- *Deux lectures de l'échographie fœtale : standardisation et aperception*

# Le DPN : un objet qui résiste à l'analyse



- Sujet sensible, touche à la vie et la mort, à la sélection des naissances;
- Peu de traces historiques (non-dits?), pas toujours fiables; restent des zones d'ombre;
- Sujet de controverses : les acteurs reconstruisent des histoires différentes;

↳ Prudence et modestie

Je soumets ces premières analyses à votre critique bienveillante

# Une approche de sociologie pragmatique



Centrée sur des configurations d'acteurs qui interagissent dans un environnement de normes et de règles, avec des ressources et des contraintes

Postulat : les acteurs font du mieux qu'ils peuvent

Mettre en évidence la complexité, des logiques distinctes et éventuelles tensions

Comprendre l'émergence et l'organisation des pratiques dans leur contexte suppose d'en appeler à l'histoire

# La prévention des handicaps de la naissance



## **Préoccupation de santé publique à la fin des années 1960**

- Depuis 1945, la PMI a fait chuter la mortalité infantile (R. Debré, CIE)
- Années 60, virage de la PMI : intérêt qualitatif pour la santé globale
- Résistance de la mortalité et morbidité à la naissance : situation dénoncée par d'éminents spécialistes dont A. Minkowski
- Mobilisation d'associations de parents pour la prise en charge des « handicaps congénitaux »



**Prise de conscience par les pouvoirs publics**  
**Lutte contre le « péril congénital »**

# Rapport remis à Robert Boulin Pour une politique de santé publique (1969)



Groupe de travail confié à Maurice Lamy, pédiatre-généticien  
Priorité au problème de la naissance, plus particulièrement à celui de la qualité de l'accouchement et de ses suites immédiates

*Parmi les 800 000 enfants handicapés qui vivent actuellement en France, les infirmes moteurs cérébraux, qui souffrent du maximum de handicaps réunis, sont au nombre d'environ 125 000 et leurs coûts financier et humain pour la société est incalculable. Or, on peut estimer que la **quasi-totalité** de ces infirmités est provoquée, sans aucune prédisposition antérieure à la naissance, par les incidents ou accidents de la période périnatale, c'est-à-dire par des 'négligence souvent impardonnable et l'ignorance parfois criminelle vis-à-vis des problèmes de l'obstétrique et du nouveau-né'. »*



# Premier plan Périnatalité 1972



Les efforts portent sur :

- Amélioration de la qualité des accouchements  
*(équipements, nombre et qualifications des personnels)*
- Organisation de la prévention  
*(qualité et quantités des examens prénatals; détection des grossesses à « **haut risque** » et suivi dans les maternités les mieux équipées)*
- Formation des professionnels
- Recherche notamment épidémiologique  
*(mise sur pied d'une enquête nationale pour évaluer les effets du plan)*

## Les anomalies congénitales : une note de bas de page



« Dans le même domaine, le groupe de travail souligne l'importance des maladies congénitales et héréditaires – qui affectent 3 % des nouveau-nés, et pour lesquelles il convient à la fois d'accentuer l'effort de recherche, de développer les consultations spécialisées et d'assurer une meilleure information des médecins et du public »

3% d'anomalies d'origine prénatale vs 1,5% à 2% de séquelles supposées d'origine néonatale

# Le rapport Bloch-Lainé sur la question de l'inadaptation, 1968



## Etudier l'ensemble des mesures permettant d'apporter une solution au problème général de l'inadaptation

- Un chapitre dédié à la prévention et au dépistage des handicaps
  - « *La prévention se situe à deux niveaux : il s'agit d'abord d'empêcher que n'apparaissent les troubles, risques d'inadaptation ; ensuite, mais ensuite seulement, d'éviter qu'ils ne s'aggravent, en organisant notamment un dépistage aussi précoce et exhaustif que possible* ».

### En annexe :

« *des mesures **d'eugénisme** qui ne pourront bientôt plus être éludées compte tenu des progrès de la génétique. Il ne s'agit encore en l'état des connaissances que de présomptions, non de certitudes. La puissance publique dispose donc d'un répit qu'elle devrait d'ailleurs mettre à profit pour poser, sinon encore résoudre, le problème de la lignée [...] Si, dans notre pays, le contrôle des naissances ne peut, dans une application systématique aux débilités héréditaires, prendre un caractère d'eugénisme autoritaire, il [le planning familial] peut semble-t-il permettre l'information du couple sur les problèmes héréditaires* »

# Le DPN comme nouvel outil de la prévention



Première zone d'ombre :

Les techniques du DPN semblent être attendues, la cytogénétique s'est développée  
(discours officiels vagues, l'avortement illégal en France)

La politique de périnatalité : des résultats mitigés

- L'hypothèse d'une liaison positive entre mortalité et morbidité s'est révélée fausse
- Plus de vie sauvées mais aussi plus de handicaps (progrès de la réanimation), stagnation de la prématurité

**Le moyen de cette prévention suppose l'accès à l'avortement**

# L'avortement thérapeutique



Article 317 du code pénal de 1810 : L'avortement est un crime

“Quiconque provoque l'avortement d'une femme enceinte avec ou sans son consentement au moyens d'aliments, de drogues, de médicaments, par violence ou d'autres remèdes, est puni de prison.”

## L'avortement thérapeutique pour sauver la vie de la mère

- 1609 Louise Bourgeois, sage-femme, écrit un traité d'obstétrique : relate sa pratique d'un avortement suite à une hémorragie;
- AT reconnu comme acte médical : 2<sup>ème</sup> moitié du 18<sup>ème</sup> en Angleterre, fin 18<sup>ème</sup> en Allemagne, 1820 aux Pays-Bas et en Italie;
- En France, dans les années 1840, articles dans la presse médicales qui préconisent l'AT pour rétrécissement pelvien;
- **En 1852**, l'Académie de Médecine reconnaît l'AT : nécessite le consentement de la mère et la signature de 3 médecins



- **1920** : élargit le champ des condamnations de l'article 317 de code pénal sont punis la provocation à l'avortement et la propagande anticonceptionnelle
- **1923** : loi de correctionnalisation de l'avortement qui passe de crime à délit pour une répression plus efficace
- **1939** : Code de la famille : Les dispositions relatives à l'avortement sont encore plus répressives que les lois de 1920 et 1923 ; les peines sont aggravées.

Avortement thérapeutique: légiférer pour fixer les limites et éviter les dérives

*« 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 »*

# L'extension des indications de l'AT



- La légalisation de l'AT vise à restreindre le champ des pratiques, en particulier eugéniques

Thèse de médecine 1926 : « la malaise de l'avortement thérapeutique »  
« ...certaines écoles continuant à limiter leurs indications à **l'ancienne conception** de l'avortement provoqué dans le seul but de sauver la vie de la femme menacée par l'état de gestation, d'autres, et surtout étrangères, élargissant démesurément leurs indications et invoquant suivant les latitudes, des arguments de santé, d'eugénétique, de misère sociale, de déshonneur voire de commodités »

- **Indications eugénétiques**
  - classe des psychoses (démence précoce, idiotie et épilepsie très grave)
  - les conséquences de l'alcoolisme
  - les maladies nerveuses (ataxie héréditaire, chorée de Huntington, myotonie congénitale)
  - maladie des yeux (rétinite pigmentaire, névrite optique, gliome)

# L'avortement thérapeutique face à la rubéole



- Débat à l'Académie de Médecine en 1950 : une enquête est demandée
- ↳ On observe des malformations congénitales dans 95% des cas d'infection durant les 7 premières semaines de gestation (Lamy & Séror, 1956)
- ↳ Les académiciens demandent l'élargissement de la loi sur l'avortement à cette indication. Consensus dans la profession au motif de l'exception.

La question est soulevée bien avant l'apparition des techniques de diagnostic prénatal



# Du côté de la médecine et de la génétique



- Turpin (1956) observe les effets collatéraux  
« *L'amélioration progressive des conditions de l'hygiène générale et alimentaire, les possibilités toujours accrues de la lutte contre la stérilité, la mortalité in utero, la mortalité néo-natale, en contrepartie de leurs immenses bienfaits contrecarrent la sélection naturelle, et l'on est en droit d'en attendre une meilleure survie d'œufs et d'embryons fragiles qui fournissent un important contingent de nouveau-nés malformés* »
- La prévalence du mongolisme augmente avec l'âge des mères à la procréation
- Lejeune et Gautier (1959) : découvrent la T21, rapidement d'autres anomalies chromosomiques sont découvertes
- Les Boué (1960s): 60% des embryons avortés sont porteurs d'une anomalie chromosomique ; mise au point la culture des cellules du liquide amniotique.
- « *sur 100 conceptions dans l'espèce humaine, 25 iront à terme et donc 75 vont disparaître dont la plupart à cause d'une anomalie chromosomique* »

La fausse-couche est un processus de sélection naturelle  
Pallier l'échec de cette sélection par des interventions adaptées

# La mise en place du DPN



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.

*Entretien Joëlle Boué*

- Applications aux translocations, puis rapidement aux femmes enceintes âgées de 40 ans et plus; puis quelques maladies métabolique et diagnostic de sexe
- Expérimentation dans 5 régions financée par la CNAMTS
- Puis généralisation à toutes les femmes.
- L'organisation du DPN se moule dans le dispositif existant pour le dépistage néonatal de la phénylcétonurie (AFDPHE)
- Les pouvoirs publics ne s'en mêlent pas avant la fin des années 80
- Les experts signent les autorisations d'interruption de grossesse avant 1975

# Deux impulsions aux logiques distinctes



1/ Traquer les anomalies chromosomiques, considérées comme des erreurs de la nature qu'il convient de réparer. L'obstacle à la généralisation du DPN est les coûts financier et en perte d'enfants sains induits par l'amniocentèse.

- *Ciblage des femmes à risque (femmes 38 ans et +, seulement 20% des T21)*
- *HCG & AFP, expérimentation entre 1991-92*

Logique de progrès scientifique et d'eugénisme.

2/ Offrir aux familles touchées par des maladies génétiques une alternative au renoncement à procréer. Accepter y compris de ne garder que les filles (hémophilie, Duchesne) pour soulager la détresse des couples.

Logique de la médecine clinique

L'histoire « officielle » tend à ne décrire que la seconde

# L'avortement thérapeutique



## Premier projet de loi sur l'avortement, 1970

Extension des indications : état de santé de la mère, anomalie fœtale avérée, en cas de viol ou d'inceste.

Les acteurs du DPN ne participent pas au débat, puisque l'AT est un acquis dans ce cas

*Bien des cas de rubéole contractée en début de grossesse, pour prendre un exemple, [...] trouve aujourd'hui un expert pour signer le protocole d'avortement [...] Les avortements médicaux sont décidés avec un libéralisme chaque jour plus grand, qu'il n'est ni nécessaire ni possible d'enfermer dans de nouvelles dispositions législatives »*

Pr. Hervet, Gynécologue-accoucheur aux Entretiens de Bichat en 1970.

# Pour conclure (1)



1. La légitimité de l'avortement pour malformation foetale est acquise pour l'élite médicale bien avant la loi Veil (années 50)
  - ↳ *Quand les techniques de caryotypage foetal sont disponibles (1972), il semble exister un consensus pour l'avortement thérapeutique*
2. Implantation et généralisation du DPN en France repose sur quelques généticiens et biologistes. Il s'appuie sur le dispositif déjà en place pour le dépistage néonatal de la phénylcétonurie avec le soutien financier de la CNAMTS.
3. Les techniques de plus en plus performantes visent deux objectifs :
  - diagnostiquer de plus en plus de pathologies (« ne pas passer à côté de quelque chose »)
  - Réduire les pertes d'enfants sains: identifier des femmes « à risque » (dépistage); ponction du sang foetal pour le diagnostic de la toxoplasmose

## Pour conclure (2)



La légalisation de l'avortement permet la mise en œuvre d'une politique de santé publique

Deux périodes dans les motifs énoncés et les modes de régulation :

- *Dans les années 70, l'objectif de prévention des malformation est clairement affiché. Les efforts convergent pour atteindre au mieux la population-cible et pour l'égalité d'accès au DPN*
  - ↳ **premier niveau de régulation repose sur l'EBM et la rationalité**  
(choix d'indicateurs, moment du test, seuil )
- *Depuis 2000, alors que le dépistage de la trisomie 21 se généralise, l'accent est mis sur l'autonomie et le choix éclairé*
  - ↳ **Second niveau de régulations du registre du droit**  
(non directivité, obligation d'informer et de demander le consentement)

# Les pratiques contemporaines



## Les pratiques du DPN ancrées dans le mouvement de biomédicalisation de la médecine

(Innovations scientifiques et techniques, centré sur les risques et leur contrôle, standardisation des pratiques, pluridisciplinarité et intervention d'autres acteurs : droit, justice, économie, usagers...)

- Biologie (culture des cellules fœtales → cytogénétique puis génétique moléculaire)
- Imagerie fœtale : échographie, IRM, scanner
- Informatique et statistiques : calcul du risque de T21, dépistage de masse en 1997
- Assemblage de techniques régulées et standardisées
- Des contraintes légales d'informer les patients, de rendre compte de l'activité, accréditation...

**Dans ce contexte, deux conceptions des pratiques du DPN émergent**

# DPN : outil de régulation de la sélection des naissances



## Point de vue de l'administration de la Santé Publique

- 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)
  - L'interruption volontaire de grossesse au motif thérapeutique est autoriséé :
    - « 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 » (Loi Veil 1975)
- ↳ DPN, outil d'application de la loi dont les médecins sont les opérateurs, encadrement contraignant



# DPN et médecine clinique



- DPN et avortement thérapeutique : ressources pour le conseil génétique
- Une nouvelle spécialité : la « médecine fœtale » (DU, 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)

Le DPN : première étape d'une nouvelle médecine clinique  
dont le patient est le fœtus

## Les termes vagues de la loi : une marge de manœuvre



- L'interprétation laissée aux médecins (forte probabilité, affection d'une particulière gravité, incurable : interprétations qui vont servir la médecine fœtale)
- La notion de curabilité : à défaut de traitement, la réparation chirurgicale dont les risques sont assumés
- Amélioration des prises en charge à la naissance  
Ex: de la transposition des gros vaisseaux (95% de succès aujourd'hui)

Progrès des thérapies à l'interface du cadre légal et  
de l'inventivité (audace?) des acteurs

# Standardisation de l'échographie fœtale



## Rappel des faits :

- D'abord un outil clinique de surveillance des grossesses (datation de la grossesse, nombre d'embryons, position du fœtus, du placenta, croissance);
- 1980 : Outil de diagnostic des malformations fœtales : l'échographie permet de visualiser des anomalies importantes (anencéphalie) puis de plus en plus fines :
- 1990 : Participe au dépistage : les « soft markers » ou signes d'appel mineurs (variants de la normale plus souvent associés à des anomalies chromosomiques)

## ↳ intégration des images dans le calcul de risque

Signes biométriques : os longs <5<sup>e</sup> centile, mesure de la clarté nucale

Présence /absence : artère ombilicale unique, focus de la mitrale, dilatation rénale, retard d'ossification des os propres du nez...

**Controverses quant à leur usages : non encore stabilisé**

# L'aperception : autre forme de travail de l'image



- L'image est discutée comme une configuration globale, une **gestalt** (pas de recours aux abaques, courbes ou tables)
- Une lecture (inter)subjective assumée et reconnue : élément du savoir-faire
- Obsession des praticiens du DPN : « ne pas passer à côté d'un syndrome » (syndromes polymalformatifs pouvant être associés à un retard mental)

↳ hypothèse

L'IMG et le développement des techniques d'imagerie **réactive** une spécialité médicale: **la dysmorphologie**

## Les valeurs de la biomédecine clinique entre ressources et contraintes



- Les pratiques du DPN ne sont pas controversées dans la pratiques quotidienne
- Les dilemmes moraux des cliniciens n'apparaissent pas si fréquents
- L'autonomie du patient : une valeur incontestée
- Fournir une information objective : devoir du clinicien
- La forme compassionnelle des « mots crus »
- La controverse existe néanmoins, exprimé dans les publications, les cours, les colloques, les médias