



Dépistage et diagnostic prénatal:  
un enjeu éthique  
pour les réseaux de santé en périnatalité ?

Marc Dommergues  
Service de Gynécologie Obstétrique  
Réseau de Santé Périnatal Parisien  
Groupe Hospitalier Pitié Salpêtrière  
Université Pierre et Marie Curie Paris 6





# Ethique du dépistage prénatal

- **Intégrité professionnelle**
  - Information des personnes sur le dépistage
  - Qualité des techniques de dépistage
  - Partenariat CPDPN (diagnostic et orientation)
- **Bienfaisance**
  - Organisation de la naissance si maladie curable
  - Interprétation morale de l'interruption de grossesse
- **Non malfaisance**
  - Anxiété / faux positifs liés au dépistage
  - Minimiser la fréquence des gestes invasifs
- **Equité**
  - Financière
  - Culturelle
- **Autonomie des femmes enceintes et des familles**
  - Choix informé (compréhension technique / clarification éthique/ cohérence de la décision)



## Intégrité professionnelle

- **Information des personnes**
  - Documents institutionnels écho / T21
  - Respect du droit de ne pas recourir au dépistage
- **Qualité des techniques de dépistage**
  - Identifiant premier trimestre
  - EPP échographie
  - Formation à l'annonce...
- **Partenariat CPDPN**
  - Assurance qualité dépistage
  - Circuits courts d'orientation



## Bienfaisance

- Réassurance des dépistages « négatifs »
  - Echographie
  - Chromosomes
- Prise en charge active
  - Urgences de médecine fœtale
  - PAG
  - Chirurgie post natale
- Interruption médicale de grossesse ?
  - Questionnements éthiques majeurs

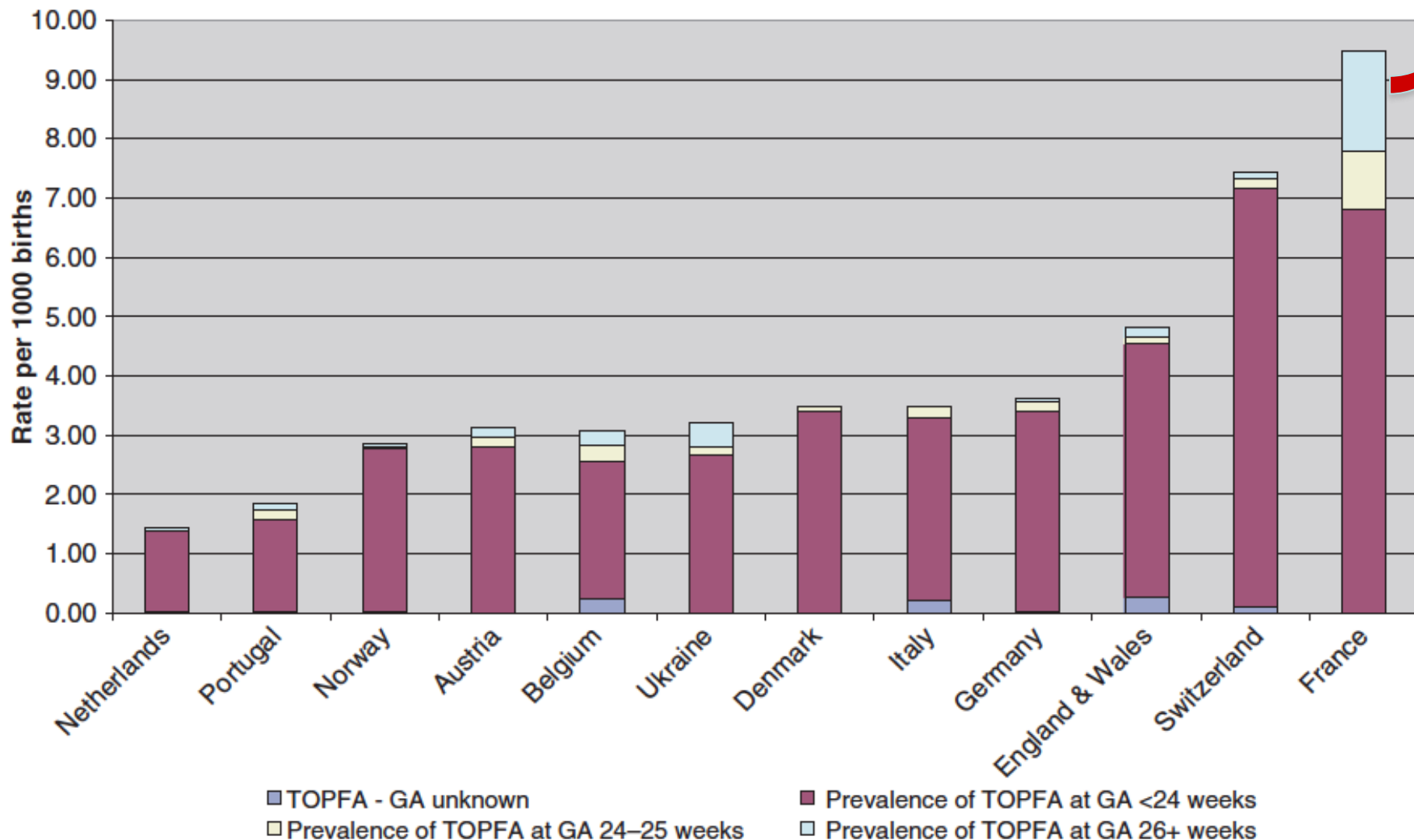


# IMG pour anomalie fœtale en Europe

9 / 1 000

≅ 7 000/800 000

## Prévalence des IMG d'indication fœtale



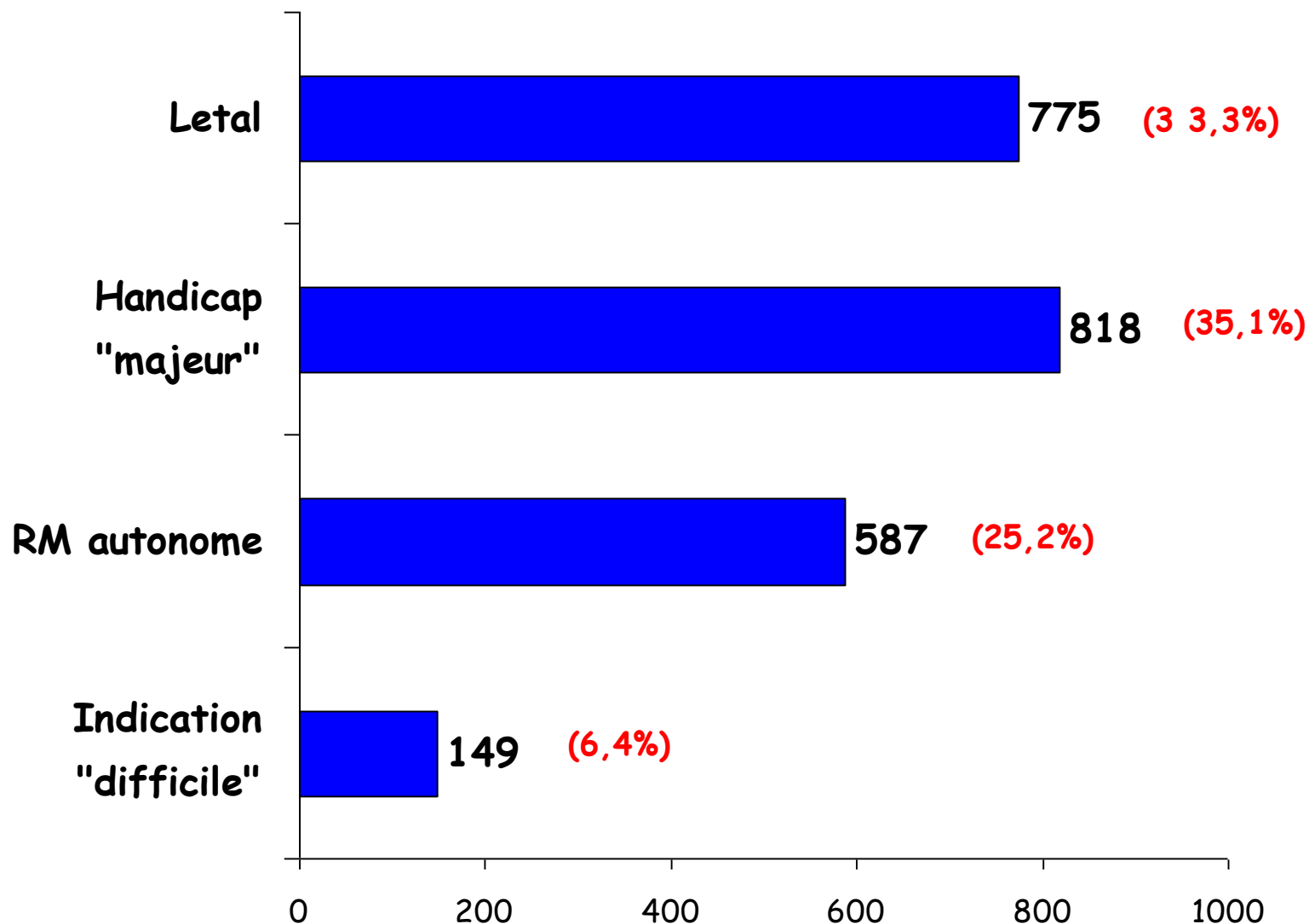


## Gravité des indications

- **Létal**: probabilité de décès en période périnatale estimée > 90 %
- **Handicap grave**: limitation majeure de l'autonomie physique, décès précoce possible, mais probabilité de décès périnatal estimé < 90%
- **Retard mental mais autonomie physique**: ex T21, X fra
- **Indications difficiles à établir**:
  - Handicap « modéré »: compatible avec une vie sociale autonome, y compris maladies affichantes, XO T2 isolé...
  - Risque mal quantifiable: ACC, tératogènes, uropathie sans oligoamnios déclaré, hygroma T1...
  - Expression tardive: Huntington



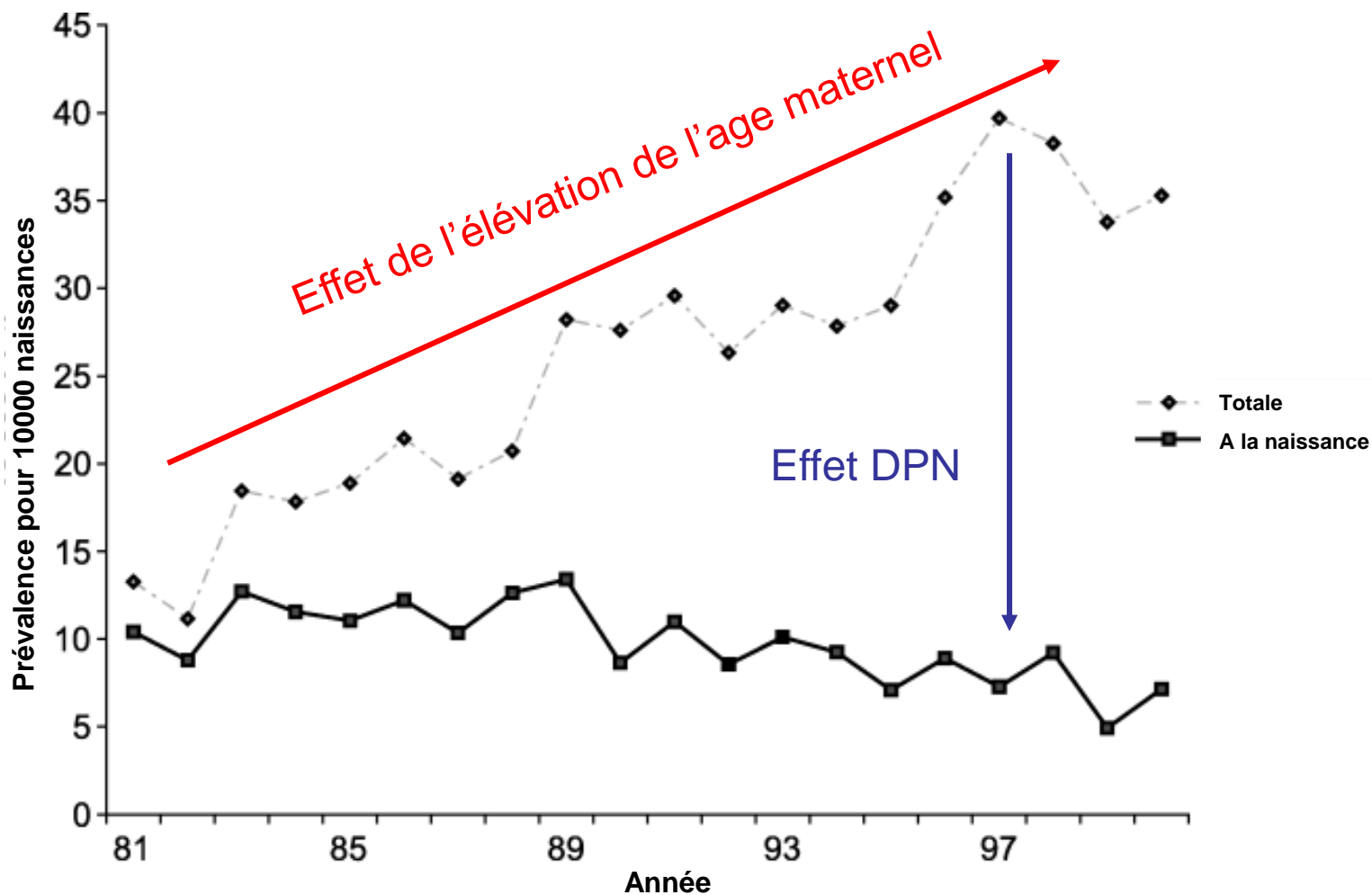
# Gravité des indications (renseigné: 2465, non classable 136)





# Prévalence totale et prévalence observée à la naissance

Effet combiné du vieillissement progressif de la population des femmes enceintes et de la diffusion du dépistage prénatal de la trisomie 21







## IMG et réseaux de périnatalité Relayer les CPDPN

- **Processus diagnostic:** ne pas perdre de temps
- **Processus de décision:** prendre son temps
- **Réalisation:** sécurité et accompagnement



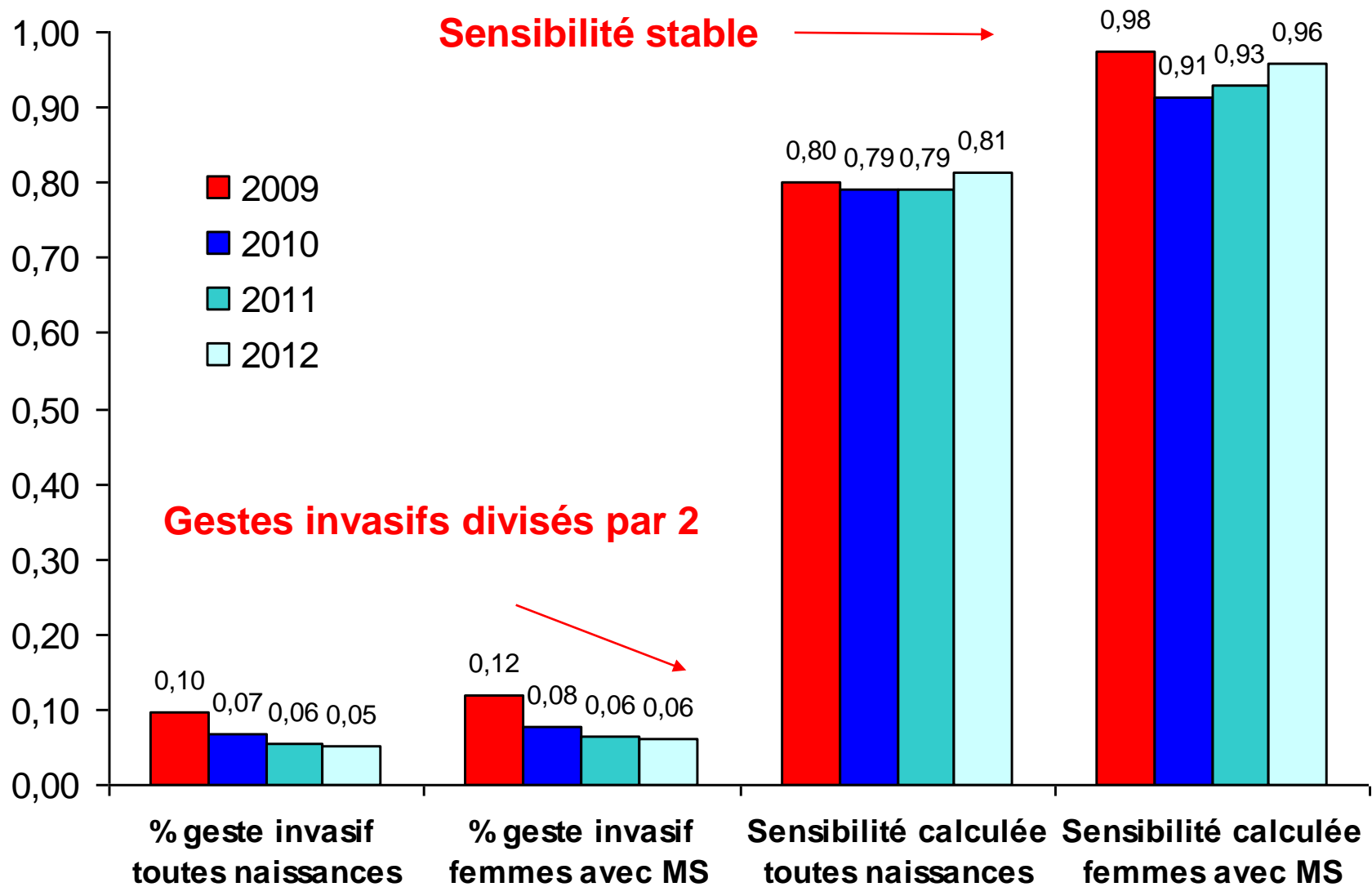
## Non malfaisance

- **Limiter les gestes invasifs**
  - Procédures de dépistage
  - Qualité de l'échographie
- **Prendre en compte l'impact psychologique des situations « banales »**
  - Formations à l'annonce
  - Information en amont (papier + dialogue)
  - Attention portée à la relation parent enfant
  - Standardisation des pratiques avec les CPDPN



# Données agrégées rassurantes

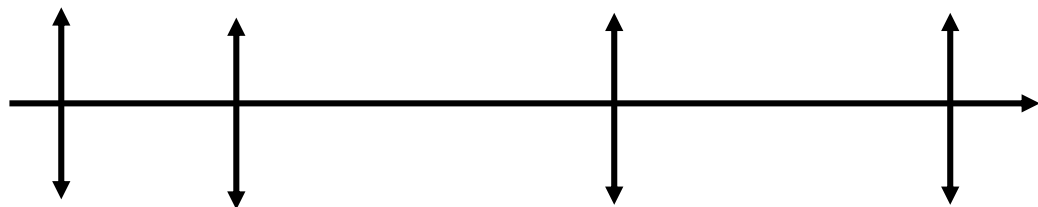
(source: Agence de la Biomédecine)





# « Faux positifs » du dépistage prénatal: signes mineurs échographiques puis diagnostic « rassurant »

12 SA      18 SA                      22-24 SA                      32 SA



## 3eme trimestre

- Représentations maternelles : entretien IRMAG
- Etat émotionnel (Covy, Raskin)

CN n=3      Grèle et focus coeur n=1      VM cérébrale n=3  
Pyélectasie n=3  
Grèle n=6  
OPN n=1      Pyélectasie n=2

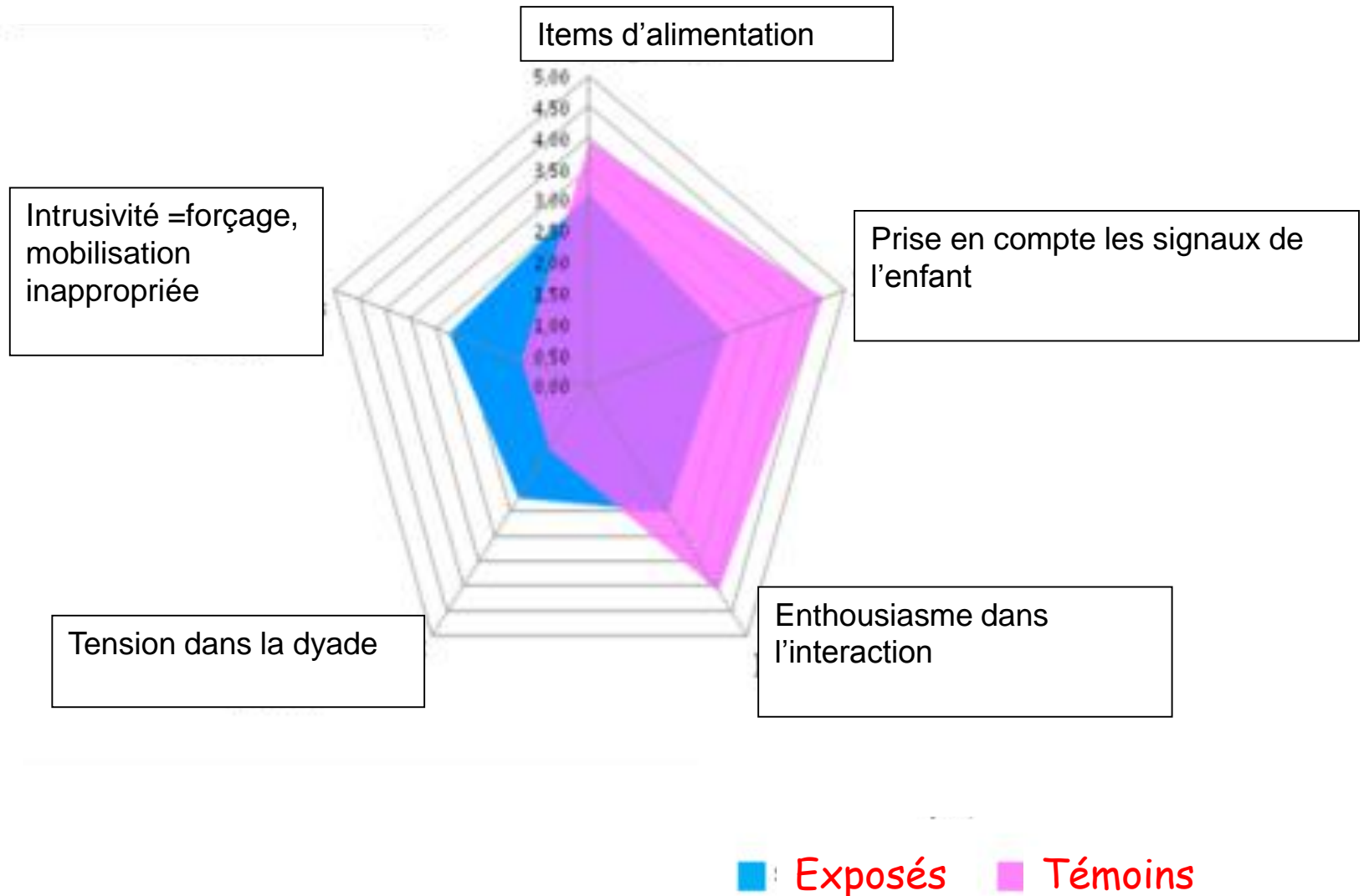
## 1ère semaine de vie

- Représentations : entretien Stern
- Etat émotionnel : échelles Covy, Raskin
- Vidéo alimentation : analyse CIB

## 2 mois post natal

- Représentations : entretien Stern
- Etat émotionnel : échelles covy, Raskin
- Vidéo alimentation : analyse CIB

# Impact post natal des « faux positifs » du dépistage prénatal: interaction mère enfant





## Equité

- **Financière**
  - Tarifs CPAM des échographies
  - ADN foetal dans le sang maternel
- **Littéracie en santé**
  - Précarité
  - Langue



## Autonomie de décision = choix informé

- Compréhension technique
- Clarification éthique
- Cohérence de la décision



## Débats au sein des réseaux de santé en périnatalité avec professionnels de premier recours, usagers, CPDPN ?

- Information
- Qualité de l'échographie de dépistage
- Formation à l'annonce et suivi parent enfant
- Homogénéisation des parcours
  - PAG
  - Signes mineurs
  - Risque génétique







## Du dépistage au diagnostic prénatal

### Dépistage

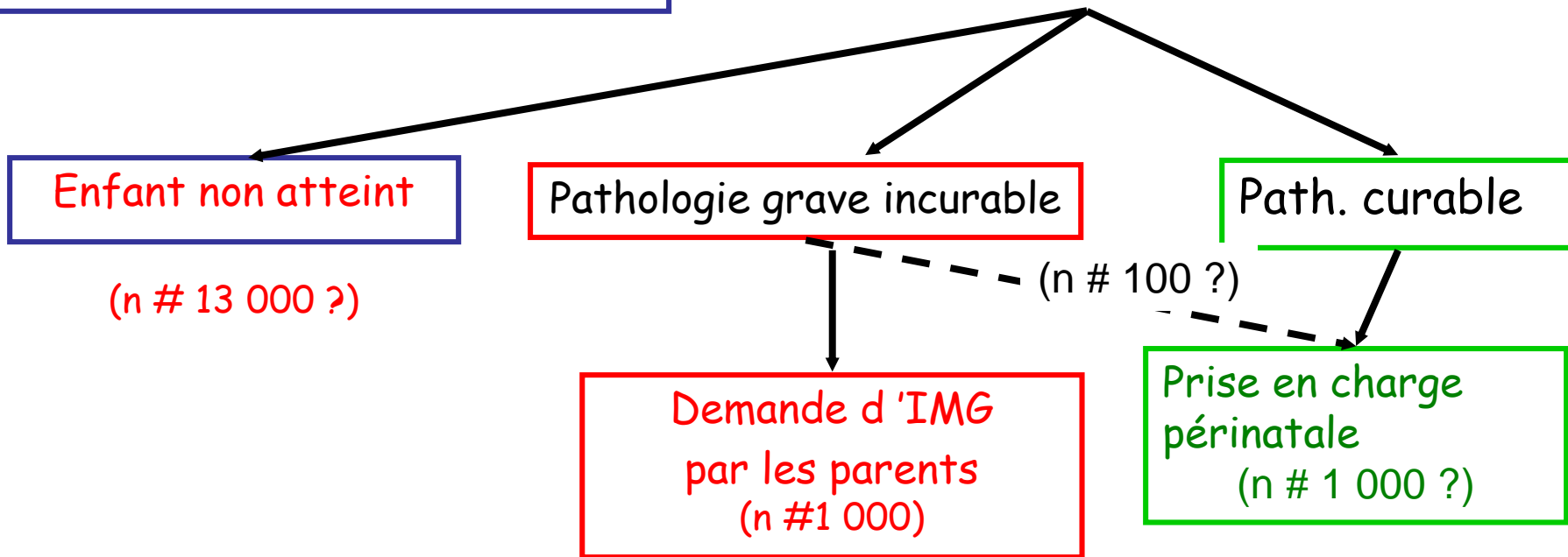
(n#100 000)

- Échographies 12-22-32sa
- Marqueurs sériques
- Sérologies infectieuses
- Antécédent familial  
(= conseil génétique)



### Diagnostic (n#14 000 ?)

- Échographie spécialisée (5000?)
- Prélèvements à visée génétique ou infectiologique (5 000)
- Information par sub-spécialiste du DPN





## Définition du dépistage

- **Identification**, à l' aide de tests cliniques ou biologiques **de personnes à risque** d' être atteintes ou de développer une maladie passée inaperçue
- Afin de proposer un test de « **diagnostic** » qui confirmera ou infirmera la maladie
- et aboutira à une **action sur la santé**

*J.M.G. Wilson et G. Jungner, Principles and practice of screening for disease, Geneva, World Health Organization, coll. « Public health papers » (no 34) (1re éd. 1968)*

[http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/37650/1/WHO\\_PHP\\_34.pdf](http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/37650/1/WHO_PHP_34.pdf)



## Conditions du dépistage d' une maladie

- La maladie dépistée induit un problème de santé collectif (incidence et gravité)
- Maladie pré- symptomatique lors du dépistage
- Test de dépistage sensible et spécifique
- Acceptable: effets secondaires du test de dépistage minimes
- Possibilité de confirmation du diagnostic (2ème test)
- Histoire naturelle connue
- Intervention ayant un impact sur la santé
- Coût du dépistage supportable pour la collectivité
- Respect des principes éthiques généralement acceptés

