

## Quand l'avenir est inscrit dans les gènes Tests prénataux non invasifs et leurs conséquences

Synthèse de l'étude «Wissen können, dürfen, wollen?  
Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft»



Ce résumé se base sur l'étude «Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft» réalisée avec le soutien de la Commission pour la technologie et l'innovation (CTI), la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine (CNE) et l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM).

**Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft**

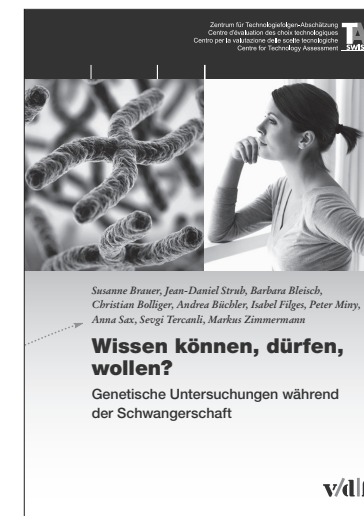
Susanne Brauer, Jean-Daniel Strub et al.

TA-SWISS, Centre d'évaluation des choix technologiques (éd.) vdf Hochschulverlag an der ETH Zürich, 2016.

ISBN 978-3-7281-3748-7

L'étude est également disponible en open access:  
[www.vdf.ethz.ch](http://www.vdf.ethz.ch)

Le résumé peut être téléchargé gratuitement:  
[www.ta-swiss.ch](http://www.ta-swiss.ch)



## Table des matières

<b>Les tests prénataux non invasifs en bref</b> .....	4
Les avantages, .....	4
... les risques, .....	5
... et quelques recommandations importantes .....	5
<b>Vouloir savoir ce qui viendra</b> .....	6
Un premier test pour déceler d'éventuelles maladies .....	6
Prévision plus sûre au prix de certains risques .....	7
Un nouveau test, non invasif .....	7
Pas de garantie absolue, en dépit d'une haute fiabilité .....	7
De nouveaux développements attendus .....	8
<b>La grossesse dans l'optique de la société et de l'économie</b> .....	9
Beaucoup ne savent pas vraiment de quoi il s'agit .....	9
La trisomie 21 au cœur de l'attention .....	9
La situation familiale et les valeurs sociales influencent la décision .....	9
Le marché de la grossesse .....	11
Participation financière à des tests prénataux .....	11
Les TPNI et leurs conséquences pour la santé .....	12
Que coûte le handicap ? .....	12
<b>Un exercice d'équilibre entre valeurs</b> .....	13
La joie de vivre n'est pas liée à la perfection .....	13
Davantage d'autonomie grâce à plus de savoir ? .....	14
Evolution du droit.....	15
Contradictions et flous .....	15
<b>Pouvoir savoir ne signifie pas devoir savoir</b> .....	16
Mieux conseiller et fixer des standards .....	16
L'échographie reste indispensable .....	16
Ne pas renoncer aux examens invasifs .....	16
Prise en charge des coûts de tests génétiques également après la naissance .....	17
Garantir l'évaluation scientifique .....	17
Le manque de clarté de la législation invite à la prudence .....	17

## Les tests prénataux non invasifs en bref

Les enfants sont notre avenir, et sur eux repose l'espoir des parents d'ajouter quelques pages à l'histoire de leur famille. Aussi les bébés doivent-ils bénéficier des meilleures conditions de départ : on souhaite avoir une progéniture saine et robuste.

Depuis les années 1980, des tests sont proposés systématiquement en Suisse aux femmes enceintes pour qu'elles sachent si leur enfant est correctement positionné et s'il se développe bien et pour qu'elles puissent prendre éventuellement des mesures thérapeutiques ou d'autres dispositions déjà avant la naissance. Les examens courants aux ultrasons (échographies) fournissent des résultats relativement fiables, néanmoins leur valeur informative n'est pas absolue. Lorsqu'ils font soupçonner une affection de l'embryon, on recommande à la future mère un examen plus approfondi. Jusqu'à maintenant, il fallait pour cela extraire des cellules du placenta ou du liquide amniotique. Or ces interventions invasives accroissent le risque de fausse couche.

Depuis peu, des tests prénataux non invasifs (TPNI) sont proposés, pour lesquels il suffit de prélever du sang de la femme enceinte. Ils permettent d'obtenir des fragments du matériel génétique embryonnaire qui est ensuite analysé pour détecter d'éventuelles anomalies.

### Les avantages, ...

Ces tests prénataux non invasifs comportent nettement moins de risques que les procédés nécessitant le prélèvement de cellules du placenta ou la ponction de liquide amniotique. En outre, en cas de risque initial accru, les TPNI permettent de prévoir la trisomie 21 (syndrome de Down) avec une certitude de 99%. Les femmes sont alors moins souvent confrontées à des résultats de tests faussement positifs ; en outre, le besoin



en examens invasifs diminue, et donc aussi le nombre de fausses couches provoquées par de tels tests.

Les TPNI favorisent l'autodétermination des femmes enceintes : celles-ci peuvent décider de faire un examen prénatal sans craindre des conséquences préjudiciables à la santé du fœtus. Ils renforcent aussi le droit de savoir du couple parental et lui procurent des bases de décision pour trancher, si la question se pose, entre la poursuite de la grossesse ou son interruption.

#### ... les risques, ...

Les nouveaux tests prénataux ne fournissent pas des résultats corrects à cent pour cent. Ils sont d'autant moins précis que l'examen est effectué à un stade plus précoce de la grossesse. Il arrive aussi, dans des cas rares, que la séquence chromosomique fœtale dans l'échantillon de sang ne corresponde pas au patrimoine génétique réel du fœtus. Dans 1 à 2% des cas, cela conduit à des résultats faussement positifs ou faussement négatifs.

Si des tests présentant peu de risques sont à disposition, la société pourrait augmenter la pression sur les femmes enceintes pour les pousser à faire de tels examens. Avec le temps, elle pourrait en outre moins bien accepter les personnes handicapées.

D'autre part, un risque important réside dans le fait que des TPNI pourraient être proposés à l'avenir de manière systématique. Si ces nouveaux tests étaient alors utilisés sans les conseils et les explications nécessaires, cela irait à l'encontre de l'autodétermination des futures mères.

La rapide évolution dans le domaine de la génétique et des tests correspondants met le personnel qualifié au

défi de se tenir constamment au courant des développements les plus récents. Cela donne la mesure de la difficulté de la tâche des personnes qui doivent informer les futures mères de façon pertinente.

Dans certains cas, les résultats des analyses génétiques ne concernent pas uniquement la personne testée, mais aussi ses parents biologiques. Il arrive aussi que des analyses du matériel génétique conduisent à des découvertes fortuites, telles qu'une maladie de la mère. La protection des données doit alors répondre à des exigences particulièrement sévères.

#### ... et quelques recommandations importantes

Des conseils pertinents, approfondis, qui dépassent le seul aspect médical, qui laissent à la femme enceinte son entier pouvoir de décision sans aucune pression sur elle sont indispensables pour que les potentiels positifs des nouveaux tests prénataux se réalisent pleinement. La formation de conseillères et conseillers en génétique est à envisager, de même que la création de structures d'accueil interdisciplinaires.

De plus, il convient d'éviter des effets de routinisation : les femmes enceintes doivent encore disposer de leur droit à ne pas savoir. C'est à elles de décider de recourir ou non à des examens, et si oui auxquels.

Les nouveaux tests devraient être intégrés de façon pertinente au suivi médical existant des femmes enceintes. Il faut veiller notamment à ce qu'ils ne se substituent pas à l'échographie ; renoncer aux ultrasons entraînerait une nette détérioration de l'assistance médicale des futures mères, car ils permettent de détecter encore d'autres malformations et retards de développement.

Cette synthèse a pour base l'étude sur les tests génétiques prénataux non invasifs élaborée pour TA-SWISS par une équipe de projet sous la direction de Susanne Brauer et Jean-Daniel Strub. Le bureau de recherches Brauer & Strub, à Zurich, est spécialisé dans les domaines de la médecine, de l'éthique et de la politique. La Commission pour la technologie et l'innovation (CTI), la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine (CNE) et l'Académie suisse des sciences médicales (ASSM) ont participé, aux côtés de TA-SWISS, au financement de cette étude.

## Vouloir savoir ce qui viendra

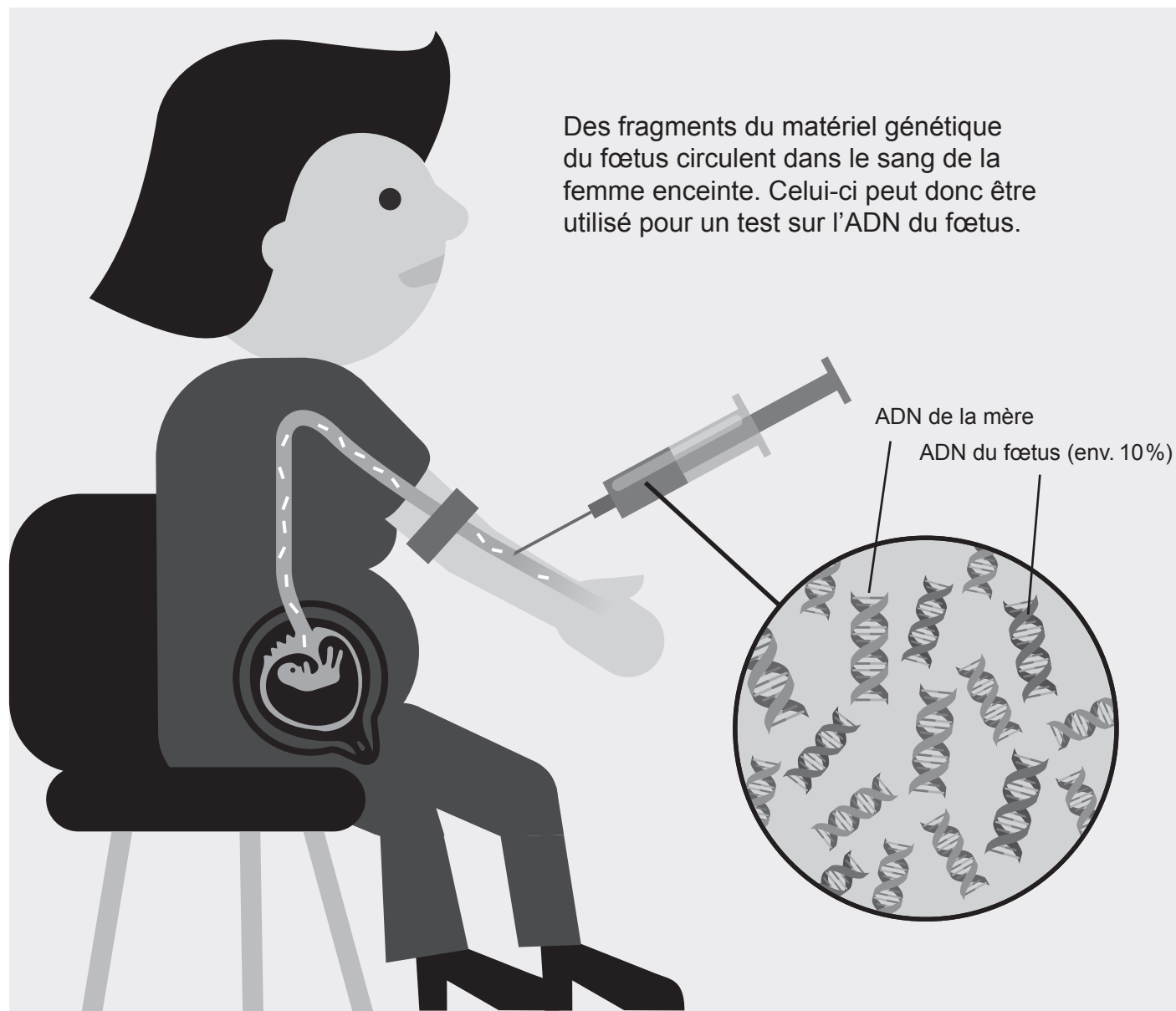
En général, une réflexion minutieuse précède la fondation d'une famille. Depuis quelques décennies, il est médicalement possible de déceler à un stade précoce certaines maladies du bébé à venir. Un fait nouveau est l'arrivée sur le marché de tests qui permettent de détecter des anomalies génétiques grâce à l'analyse du sang de la mère, sans mettre en danger le fœtus. Ces nouveaux procédés analytiques pourraient changer profondément l'accompagnement de la grossesse.

Actuellement, environ 85 000 bébés naissent chaque année en Suisse. Chacune de ces naissances est un petit miracle biologique : en neuf mois, un nouvel être humain arrive à maturité dans l'utérus de la femme enceinte.

Cependant, environ un ovule fécondé sur deux seulement devient un bébé. Dans les autres cas, une fausse couche précoce, qui passe le plus souvent inaperçue, se produit au cours des premières semaines après la fécondation, encore avant la nidation du minuscule œuf dans l'utérus. La cause de ces avortements tient souvent à des défauts des chromosomes de l'embryon. La nature favorise le développement des fœtus sains. En fin de compte, la proportion attendue de bébés en gestation ayant une anomalie n'est que de 3 à 4 %, et parmi ceux-ci, 1 % seulement présentent des altérations du matériel génétique.

### Un premier test pour déceler d'éventuelles maladies

Une fois que l'ovule fécondé a nidifié dans l'utérus, les grossesses se déroulent en général sans complications – abstraction faite de troubles parfois pénibles, mais sans danger. Et la médecine a développé des procédés pour déceler à un stade précoce de possibles risques pour la santé de l'enfant à venir, ce qui permet, le cas



échéant, de prendre des mesures thérapeutiques déjà avant la naissance.

Le test dit du premier trimestre comprend, à part l'analyse du sang de la femme enceinte, également une échographie. Ce procédé d'imagerie donne entre autres des informations sur le stade de développement de la grossesse et sur la date prévisible de la naissance. Il permet en outre de connaître le degré de vitalité du fœtus et sa position dans la matrice et de constater, le cas échéant, la présence de jumeaux. Certaines caractéristiques corporelles indiquent si l'enfant pourrait souffrir d'une malformation de la paroi abdominale ou du tube neural (ouverture du canal vertébral). Il est possible aussi d'identifier un risque accru pour la trisomie 21, une maladie dont la cause ne peut pas être traitée. A cette fin, on examine notamment la clarté nucale, parce qu'un pli épais de la nuque de l'enfant peut être un indice de cette affection. La trisomie 21 est l'une des anomalies chromosomiques les plus connues. Elle est produite par une mutation génétique qui a pour effet que la totalité ou des parties du 21<sup>e</sup> chromosome sont présentes en trois exemplaires au lieu de deux. Des trisomies peuvent survenir en principe pour chacune des 23 séquences génétiques : toutefois, seuls les enfants atteints d'une trisomie 18 ou d'une trisomie 13 sont également viables ; mais ces deux anomalies vont de pair avec de graves infirmités et conduisent le plus souvent à la mort après quelques mois.

Les données fournies par l'analyse biochimique du sang complètent les images de l'échographie. Le taux d'alpha-fœtoprotéine est particulièrement important dans ce contexte. Une teneur accrue de cette protéine dans le sang de la mère peut révéler une malformation du tube neural, tandis qu'un taux trop bas peut être un indice de la trisomie 21.

### **Prévision plus sûre au prix de certains risques**

Les résultats du test du premier trimestre sont relativement fiables. Néanmoins, ils n'offrent pas une certitude absolue. Par exemple, parmi 100 fœtus affectés par la trisomie 21, le test détecte correctement cette anomalie chromosomique chez 90 d'entre eux, tandis qu'elle passe inaperçue chez les dix autres. Et le contraire peut aussi arriver : 5 % des fœtus pour lesquels le test est positif, et qui sont donc censés être malades, sont en fait en bonne santé.

C'est pourquoi le médecin suggère aux femmes enceintes confrontées à un résultat défavorable du test de se soumettre à une analyse plus approfondie. A cette fin, il procède à une ponction de liquide amniotique (amniocentèse) ou de placenta (biopsie du trophoblaste ou placentocentèse). Ces deux procédés servent à prélever des cellules qui correspondent à celles de l'embryon et permettent ainsi d'analyser ses gènes. L'inconvénient : il s'agit d'une intervention invasive, c'est-à-dire qui blesse le tissu et augmente le risque que la femme enceinte fasse une fausse couche. Des études chiffrent ce risque à 0,5 à 1 %.

### **Un nouveau test, non invasif**

Dans le sang des femmes enceintes, environ une cellule sur dix millions est d'origine fœtale ; il véhicule en outre des segments de matériel génétique – de l'ADN dit non cellulaire. Certes, 90 % de ce dernier provient de la mère. Mais les 10 autres pour cent suffisent pour les nouveaux tests prénataux. Car la recherche biomédicale a développé des méthodes pour multiplier l'ADN, si bien qu'une quantité minime de matériel génétique suffit pour l'analyse. Le matériel génétique fœtal provenant du sang maternel permet ainsi de déceler d'éventuelles anomalies chromosomiques de l'embryon.

Les études réalisées jusqu'ici confirment que les nouveaux tests prénataux non invasifs (TPNI) détectent certaines trisomies avec un haut degré de fiabilité. Les résultats sont particulièrement fiables pour la trisomie 21 : sur 100 cas, 99 sont découverts, et le taux de résultats faussement positifs est inférieur à 1 %.

Bien que les TPNI ne soient sur le marché que depuis 2012, ils font déjà l'objet d'une forte demande. En 2013, 4366 analyses ont été déclarées par les laboratoires suisses officiellement autorisés à les faire ; cependant, le nombre réel est vraisemblablement nettement plus élevé. Ces tests font déjà évoluer la pratique en matière d'examen prénataux : à l'hôpital universitaire de Bâle, par exemple, les diagnostics invasifs ont reculé de 67 % depuis l'introduction de ces nouvelles méthodes. Selon les simulations, il faut s'attendre à ce que les tests prénataux non invasifs fassent descendre de 95 % le nombre des amniocentèses et des biopsies du trophoblaste. Il devrait s'ensuivre également un recul du nombre de fausses couches.

### **Pas de garantie absolue, en dépit d'une haute fiabilité**

Même si les tests non invasifs fournissent des résultats fiables pour certaines maladies, ils ne donnent aucune garantie que l'enfant sera en bonne santé. Le taux élevé de résultats corrects pour la trisomie 21 n'est en tous cas pas atteint pour d'autres trisomies ; il est à peu près de 90 % pour la trisomie 13, et il pourrait être encore plus bas pour d'autres anomalies génétiques.

A ceci s'ajoute que les informations au sujet des anomalies génétiques en tant que telles ne permettent pas de tirer des conclusions sur la gravité de l'atteinte à la santé. Par exemple, certaines personnes atteintes de trisomie 21 sont dépendantes toute leur vie de l'aide

d'autrui, alors que d'autres terminent leur scolarité et gèrent leur vie quotidienne en toute autonomie. Pour d'autres anomalies du matériel génétique aussi, il est souvent difficile, voire impossible, d'estimer quelles limitations elles entraîneront réellement.

D'autre part, il faut garder à l'esprit que les TPNI n'explorent que les maladies génétiques et ne couvrent donc qu'un étroit segment des maux dont un enfant peut être affecté. Un bon résultat de test ne doit donc pas être interprété comme garantie de santé pour l'enfant à venir. Et même si toutes les analyses prénatales – génétiques ou non – concluent à l'intégrité du fœtus, le processus de la naissance en tant que tel comporte certains risques. En ce sens, un enfant en bonne santé est un cadeau que le destin nous offre en règle générale, sans pourtant nous l'assurer par des résultats de tests favorables.

### De nouveaux développements attendus

Au cours des cinq années à venir, les tests prénataux non invasifs continueront de se développer : ils deviendront encore moins chers et plus fiables. Grâce aux progrès techniques, davantage d'anomalies chromosomiques seront mises en évidence ; il sera possible d'examiner et d'étudier avant la naissance des syndromes de malformations inconnus jusqu'ici. Il est également prévisible que toujours plus de parents qui envisagent une grossesse se soumettront au préalable à des analyses du risque génétique quand ils ont des raisons de craindre d'être porteurs d'une maladie héréditaire.

D'ici une dizaine d'années, les TPNI fourniront des données encore plus pointues : à un plus haut degré de maturité technique, ils donneront des informations aussi bien sur la séquence que sur le nombre de copies de n'importe quelle région de l'ADN ou du génome entier. Néanmoins, même à ce haut niveau

de qualité, des diagnostics sérieux se feront attendre encore longtemps, car dans de nombreux cas, on ne sait pas avec exactitude quelle pathologie découle d'une mutation génétique donnée. L'acquisition de telles connaissances ne sera possible qu'en récoltant et analysant systématiquement toutes les données. A ceci s'ajoute que de nombreuses affections inscrites dans le génome ne se manifestent que plus tard dans la vie d'un être humain et que l'évolution de la mala-

die est influencée par d'autres facteurs ; beaucoup de recherches seront encore nécessaires pour décrypter ces relations complexes. Ceci vaut également pour des caractéristiques héréditaires positives telles que la beauté et l'intelligence. Nous ne pourrons guère, dans un avenir prévisible, diagnostiquer de telles caractéristiques de façon sûre avant la naissance, parce que nous ne connaissons pas les nombreuses variantes génétiques qui permettraient d'établir un pronostic fiable.



L'échantillon de sang est analysé en laboratoire.



# La grossesse dans l'optique de la société et de l'économie

**Les parents souhaitent avoir des enfants en bonne santé, et tout le monde aussi compte sur une jeune génération qui soit en mesure de remplir les attentes de la société et de l'économie. Les tests prénataux non invasifs revêtent ainsi une grande importance sociale et économique.**

Quand il s'agit d'évaluer des faits, une question se pose aussitôt : de quel point de vue faut-il procéder ? L'étude de TA-SWISS met en balance les avantages et les inconvénients des nouveaux tests prénataux dans la perspective des femmes enceintes. Toute autre position relèverait soit de la spéculation – notamment celle consistant à argumenter en partant de l'enfant à naître, qui pourrait être éventuellement gravement handicapé – soit du paternalisme, par exemple le fait de donner à des intérêts familiaux ou sociaux la priorité sur les désirs et les échelles de valeurs de la future mère.

## **Beaucoup ne savent pas vraiment de quoi il s'agit**

Pendant la grossesse, période pleine d'espoirs mais aussi de craintes, beaucoup de femmes enceintes souhaitent avant tout de la sécurité. Grâce aux tests prénataux, certaines aimeraient pouvoir exclure que leur enfant souffre d'une infirmité pouvant être diagnostiquée. Les tests aident d'autres d'entre elles à choisir si elles veulent mettre leur enfant au monde chez elles, dans une maison de naissance ou à l'hôpital. Toutefois, un nombre non négligeable de futures mères décident de ne pas faire de test, parce qu'elles entendent accepter leur enfant tel qu'il sera : en Suisse, environ 30 à 40% des femmes enceintes renoncent à un test du premier trimestre. Il y a cependant des différences selon les régions : en Suisse romande, les futures mères tendent davantage à effectuer des tests prénataux qu'en Suisse alémanique. Le recours aux examens prénataux est aussi plus fréquent dans les villes que

dans les régions rurales. Enfin, les femmes issues de la migration font également moins souvent appel aux analyses prénatales que la moyenne ; d'où la supposition qu'elles manquent d'informations en raison d'obstacles linguistiques ou que des motifs culturels et religieux les amènent à renoncer à de tels diagnostics.

Ce que les femmes enceintes savent des examens prénataux dépend fortement de leur niveau de formation. Lors d'une enquête réalisée en Allemagne en 2004, près de la moitié des participantes, qui étaient entre la 20<sup>e</sup> et la 40<sup>e</sup> semaine de leur grossesse, n'ont pas su expliquer le terme « examen prénatal » ou ont donné une réponse fautive – et ceci bien que 85% d'entre elles avaient déjà subi au moins un test de ce type. Des études suisses indiquent que l'état du savoir en la matière n'est pas meilleur chez nous. En conséquence, très peu de futures mères se demandent avant l'examen ce qu'elles feront si le résultat pronostique un bébé malade.

Dans de nombreux cas, la décision de recourir aux tests prénataux non invasifs est prise avec une relative ingénuité et sans se poser beaucoup de questions – car ils ne mettent pas en danger le fœtus. Il en va autrement avec les tests invasifs, lorsque les couples concernés doivent mettre en balance la probabilité d'une infirmité et le risque d'une fausse couche provoquée par l'intervention. Cette prise de décision est ressentie par beaucoup de personnes concernées comme grave et accablante. Quand les femmes renoncent à un examen prénatal, elles le font en général aussi après mûre réflexion. La possibilité de recourir au TPNI n'est pas sans influencer le vécu de la grossesse : les professionnels observent le phénomène de la « grossesse à l'essai » : les futures mères entrent dans leur futur rôle et dans une relation avec l'enfant à naître seulement après que les premiers tests n'ont indiqué aucune anomalie.

## **La trisomie 21 au cœur de l'attention**

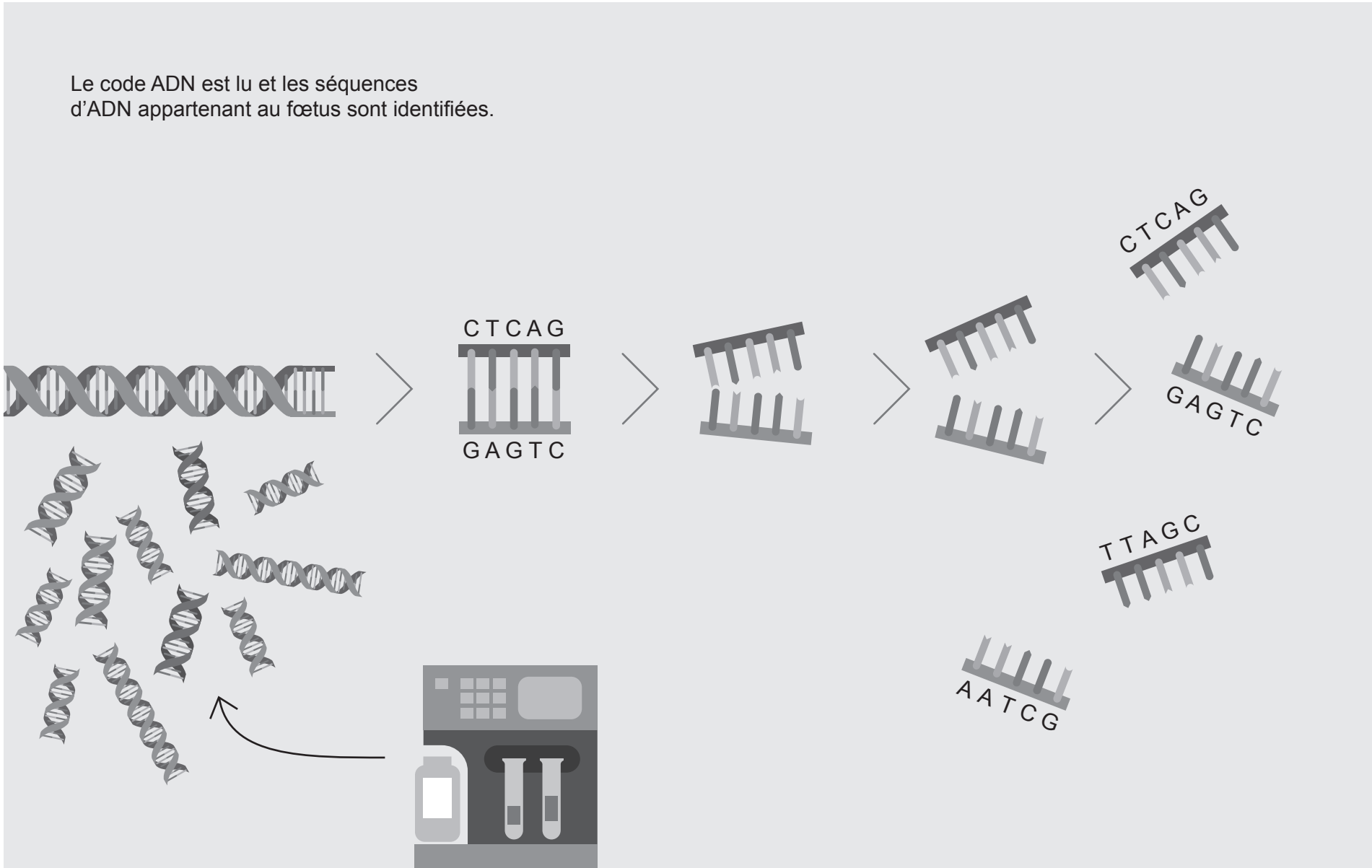
De nombreux parents sont horrifiés à l'idée qu'ils pourraient avoir un enfant handicapé devant être assisté toute sa vie. Ils ne craignent pas la charge en soi, mais ont peur que le soutien du petit malade ait lieu aux dépens de ses frères et sœurs. Des entretiens avec des membres de familles concernées révèlent toutefois que quelqu'un qui a de l'expérience avec les personnes handicapées considère la vie quotidienne avec elles comme beaucoup moins accablante que des gens sans rapport avec ces personnes.

Néanmoins, les tests prénataux non invasifs ne devraient pas rester sans influence sur le nombre futur de naissances d'enfants affectés par la trisomie 21. La plupart des femmes pour lesquelles l'examen prénatal fait état d'un enfant portant cette anomalie génétique interrompent leur grossesse. A noter que le test du premier trimestre ne permet pas de détecter autant de cas qu'un TPNI. Une simulation montre que sur les quelque 300 fœtus porteurs de la trisomie 21 auxquels il faut s'attendre chaque année en Suisse, le test du premier trimestre conduit à 166 interruptions de grossesse, alors que le TPNI en suscite, selon la façon d'utiliser le test, 177 ou 183.

## **La situation familiale et les valeurs sociales influencent la décision**

La décision de poursuivre la grossesse après un résultat de test positif dépend fortement de l'environnement de la femme concernée. Un partenaire qui partage ses valeurs et sur lequel elle peut s'appuyer, des membres de la famille qui acceptent les personnes handicapées, des interlocuteurs médicaux qui manifestent une attitude positive face à la vie, l'échange avec des personnes également concernées et leur soutien dans

Le code ADN est lu et les séquences d'ADN appartenant au fœtus sont identifiées.



des groupes d'entraide, sont autant de facteurs qui confortent une femme enceinte dans son intention de mener à terme sa grossesse, même si son enfant est handicapé.

Mais les futures mères se posent aussi des questions sur l'avenir d'un bébé possiblement handicapé. Dans une société qui intègre les personnes handicapées, encourage leur épanouissement et les comprend comme part entière d'une communauté plurielle et humaine, il est plus facile pour des femmes enceintes de mettre au monde un tel enfant. En revanche, des femmes qui perçoivent un climat hostile aux personnes handicapées tendent plutôt à interrompre leur grossesse si le résultat du test est alarmant. Actuellement, deux tendances s'opposent dans notre société à propos de l'attitude à l'égard des personnes handicapées. D'une part, la pression à la performance ne cesse d'augmenter, ce qui va à l'encontre de l'acceptation de personnes dont le potentiel est restreint. D'autre part, les efforts pour intégrer les personnes malades et handicapées se sont intensifiés et la tendance à mettre l'accent sur l'individualité confère une valeur positive à la différence.

### **Le marché de la grossesse**

L'accompagnement de la grossesse suscite l'intérêt non seulement des gynécologues, qui suivent de près les femmes enceintes, mais aussi des caisses maladies, des services de conseils, des organes délivrant les autorisations et, last but not least, des fournisseurs de tests génétiques.

En général, ce sont les médecins qui entretiennent les contacts les plus réguliers avec une femme enceinte. La conseiller relève également de leur responsabilité. Le fait qu'ils négligent parfois cette tâche tient à différentes raisons : elle prend beaucoup de temps et

n'est pas attractive financièrement. Qui veut conseiller de façon exhaustive doit être au courant non seulement des développements médicaux, mais aussi des aspects techniques, psychologiques et sociaux ; une seule personne n'est guère en mesure de satisfaire à de telles exigences. Enfin, le domaine des diagnostics prénataux génétiques évolue rapidement, aussi n'est-il guère possible pour les médecins d'être constamment au courant des développements les plus récents. A noter aussi que les médecins en cabinet individuel sont souvent peu intégrés à des réseaux et sont, de ce fait, très dépendants des informations distribuées par les fournisseurs de tests. C'est pourquoi ils se laissent davantage influencer par la publicité des fournisseurs et cèdent plus facilement aux demandes des patientes. Si l'une d'entre elles veut un test, nombre de médecins satisferont ce souhait – ne serait-ce déjà que pour ne pas perdre la patiente. Il est de toute façon prévisible qu'il y aura de fortes incitations pour le corps médical à préférer les tests non invasifs aux autres méthodes d'examen.

Jusqu'ici, deux laboratoires suisses seulement proposent ces nouvelles analyses. Genetica SA, une spin-off de l'Université de Zurich, a acquis la licence pour un TPNI américain. L'entreprise suisse Genesupport a développé son propre TPNI. Les observateurs prédisent un succès commercial à ces nouveaux tests ; mais ceux-ci menacent en même temps le créneau des diagnostics invasifs qui réalisait, jusqu'il y a peu, une part importante du chiffre d'affaire des laboratoires qui les commercialisent. Il est donc vital pour ces derniers d'entrer sur ce nouveau marché, aussi est-il prévisible qu'en plus de Genetica SA, d'autres laboratoires acquerront des licences, afin de proposer des tests non invasifs. Les fournisseurs de tests génétiques ont compris que beaucoup de femmes sont prêtes à payer l'examen de leur poche – lorsqu'elles n'ont pas un

risque accru d'avoir un enfant porteur d'une anomalie génétique et que les caisses maladies n'assument alors pas les frais du test. Ils réagissent à cette demande en publiant sur leurs sites web des informations qui s'adressent directement aux femmes.

Enfin, les caisses maladies sont aussi d'importants acteurs sur le marché des tests prénataux. Peu après l'introduction des TPNI sur le marché, quelques-unes d'entre elles ont pris en charge une grande partie des coûts pour les femmes enceintes à partir de trente-cinq ans ; il est possible qu'elles se soient procuré ainsi un avantage de marché auprès de jeunes personnes qui se trouvent encore dans la phase de fondation d'une famille. Par contre, il est interdit aux assureurs d'exiger un tel test lorsqu'un couple souhaite conclure une assurance complémentaire avant la naissance de l'enfant. Les nouveaux tests ne peuvent donc pas être utilisés pour exclure des bébés de prestations d'assurances.

### **Participation financière à des tests prénataux**

Lors d'une grossesse qui se déroule normalement, l'assurance maladie obligatoire prend en charge sept examens médicaux de contrôle ; dans les cas de grossesses à risque, des examens supplémentaires sont prescrits sur avis médical et payés par l'assurance. Les caisses maladies remboursent en outre deux contrôles de routine aux ultrasons, dont le test déjà mentionné du premier trimestre. D'autre part, lors d'un risque accru d'anomalie chromosomique, l'assurance prend en charge des examens invasifs, donc une ponction de liquide amniotique et une biopsie du trophoblaste. Le prix du test du premier trimestre est de 140 francs, celui d'un diagnostic invasif de 1600 francs environ.

Depuis le 15 juillet 2015, le nouveau test prénatal non-invasif est également remboursé – toutefois seulement

si le test du premier trimestre a été effectué et a mis en évidence une probabilité accrue de trisomie et à condition que le test soit effectué en Suisse. Cette disposition financière a une durée limitée jusqu'au 30 juin 2017. Dans diverses prises de position et enquêtes, des organisations de personnes handicapées et des associations hostiles au génie génétique ont manifesté leur scepticisme à l'égard de cette nouvelle pratique de remboursement. Elle exprimerait le fait que l'Etat reconnaît les nouveaux tests et pourrait être comprise, dans une société fixée sur la performance, comme invitation à exploiter toutes les possibilités d'éviter des handicaps non souhaités. Certes, la pratique des caisses maladies en matière de remboursement n'est pas très cohérente. Alors qu'elles prennent partiellement en charge des tests génétiques prénataux, elles refusent de rembourser les examens correspondants lorsque l'enfant est déjà né et qu'un diagnostic portant sur d'éventuelles anomalies génétiques devrait être effectué.

Les prix des nouveaux tests ont déjà considérablement baissé depuis leur introduction ; en Suisse, pendant l'été 2015, les analyses pour les trisomies 13, 18 et 21 coûtaient entre 880 et 950 francs. Ces tests étaient toutefois encore nettement moins chers à l'étranger, où leur prix tournait autour de 550 euros.

### **Les TPNI et leurs conséquences pour la santé**

Les coûts que ces nouveaux tests entraîneront pour l'assurance maladie obligatoire ont été évalués en recourant à la simulation de trois évolutions envisageables. Le premier scénario – ou scénario de base – part de l'accompagnement de la grossesse, tel qu'il était établi avant l'introduction des TPNI : un test du premier trimestre est proposé à toutes les femmes enceintes ; si le résultat indique un risque accru de trisomie 13, 18 ou 21, un examen invasif est effectué

en complément. C'est le cas pour environ 10 % des femmes. Le test du premier trimestre est remboursé à titre volontaire par les caisses maladies, tandis que les diagnostics invasifs font partie des prestations obligatoires.

Dans le deuxième scénario, les femmes enceintes pour lesquelles le test du premier trimestre indique une éventuelle trisomie recourent d'abord à un TPNI. Un examen invasif est effectué seulement si l'anomalie est confirmée. Tous ces examens sont financés par la caisse maladie. Le troisième scénario a pour principe de proposer en premier une échographie et un TPNI, puis un examen invasif en cas de résultat positif du TPNI.

Les coûts du deuxième scénario, qui prévoit le nouveau test comme deuxième examen, sont légèrement plus élevés que ceux de la pratique antérieure sans TPNI – donc ceux du scénario de base. Mais ils sont encore nettement inférieurs à ceux du troisième scénario, dans lequel un TPNI est effectué déjà lors du premier examen : ce scénario, qui fait appel aux tests non invasifs comme premier dépistage, ne devient rentable que si leurs coûts baissent au niveau de ceux d'un test du premier trimestre, c'est-à-dire à environ 150 francs. A noter que le nombre de trisomies détectées dans le deuxième ou le troisième scénario est pratiquement le même. Le risque d'une fausse couche provoquée par l'examen est également identique dans ces deux scénarios : en effet, aucun diagnostic invasif n'est effectué avant qu'un TPNI n'ait renforcé le soupçon de trisomie. Comparées aux coûts totaux de l'assurance obligatoire des soins, de quelque 30 milliards de francs par année, les dépenses supplémentaires pour les TPNI sont de l'ordre du pour mille : elles s'élèvent à 1 million de francs dans le deuxième scénario et à 43 millions dans le troisième scénario.

### **Que coûte le handicap ?**

Si l'on veut évaluer globalement les conséquences économiques de tests prénataux non invasifs, il ne suffit pas de considérer uniquement le prix à payer pour ces analyses. Il faut également faire entrer les conséquences sociales dans le bilan. Un aspect important est que grâce aux nouveaux tests, il y a moins de risque de complications et de fausses couches allant de pair avec des examens invasifs. D'autre part, davantage de trisomies sont décelées grâce aux TPNI ; de ce fait, moins d'enfants viennent au monde avec la trisomie 21, ce qui permet d'économiser des soins qui sont également coûteux.

Différents scientifiques américains ont essayé de déterminer les coûts sociaux consécutifs à la naissance d'un enfant atteint de trisomie 21. Une étude californienne datée d'une bonne vingtaine d'années les estimait à près d'un demi-million de dollars US par cas. Plus récemment, la recherche s'est concentrée plutôt sur la perte de qualité de vie de la mère. Il est apparu que cette perte est plus grande si la femme a mené sa grossesse à terme sur la base d'un résultat de test faussement négatif. En revanche, des mères qui connaissaient le diagnostic déjà avant la naissance se sentent moins affectées dans leur qualité de vie. Les femmes qui ont avorté d'un fœtus sain à la suite d'un diagnostic faussement positif éprouvent également une diminution considérable de leur qualité de vie. En tout et pour tout, il s'avère extrêmement difficile d'élaborer des concepts économiques convaincants pour établir le bilan des coûts et avantages sociaux des tests prénataux. Il est de toute façon délicat du point de vue éthique de convertir le destin humain en valeur monétaire.

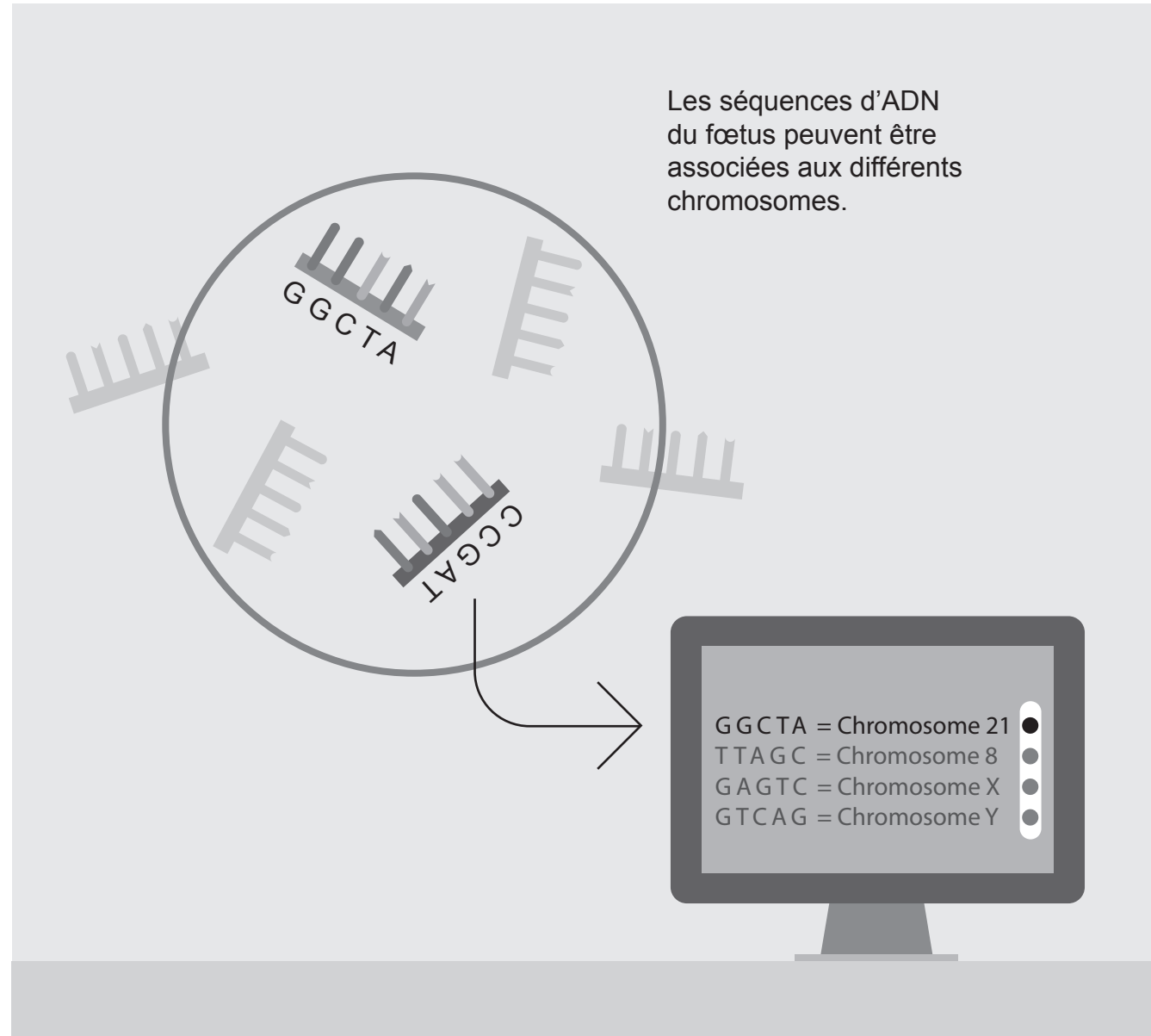
## Un exercice d'équilibre entre valeurs

**Les analyses génétiques prénatales touchent à des valeurs sociales essentielles, telles que l'autonomie en matière de procréation et la protection contre la discrimination de personnes en fonction de leur génotype. Ce qui paraît plausible et non problématique comme formule générale, peut conduire à un difficile exercice d'équilibre dans un cas particulier.**

Lors de l'avortement d'un embryon, effectué parce qu'une anomalie chromosomique a été diagnostiquée, on entend souvent l'argument que la qualité de vie de l'enfant aurait été de toute façon si mauvaise qu'il valait mieux pour lui de ne pas venir au monde. Sous le terme de « wrongful life » (« vie préjudiciable »), l'éthique traite précisément de tels problèmes et argumentations, qui concernent aussi le domaine du droit : dans plusieurs pays, on constate, ces dernières années, une augmentation du nombre de procès intentés contre des médecins qui n'avaient pas décelé une anomalie chromosomique de l'embryon, ce qui avait enlevé aux futurs parents la possibilité de procéder à un avortement. Dans la présente étude, la réflexion éthique sur le diagnostic prénatal part du droit suisse en vigueur ; celle-ci autorise, avec la solution des délais, un avortement pendant les douze premières semaines de la grossesse dans une situation de détresse.

### La joie de vivre n'est pas liée à la perfection

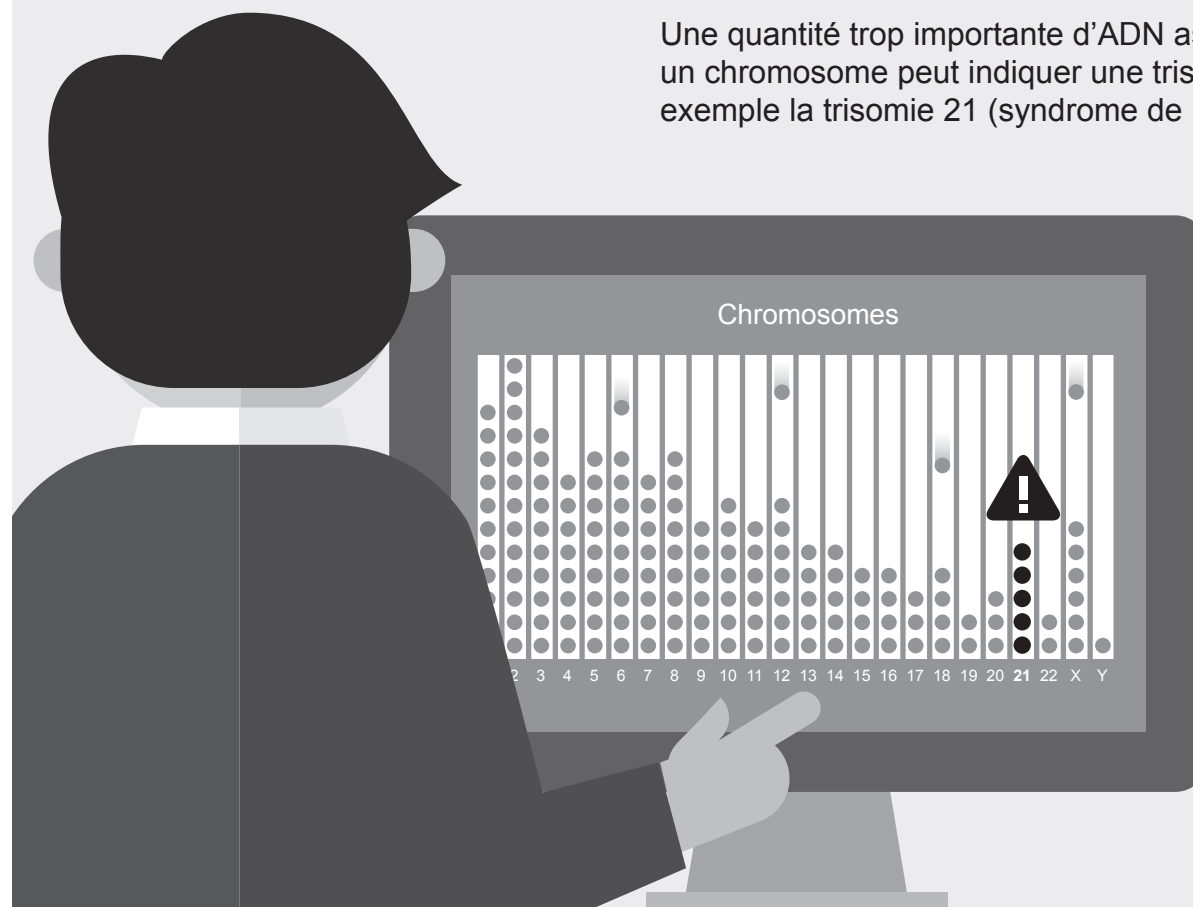
Du point de vue de l'éthique, un avortement peut difficilement être motivé en se référant au bien-être de l'enfant. Il se trouve d'une part que nombre de handicaps sont des constructions sociales. Quelqu'un peut, par exemple, mener une vie épanouie dans une chaise roulante et s'intégrer dans la société pour autant qu'il ne soit pas discriminé et que sa mobilité ne soit pas entravée par des obstacles architecturaux. En d'autres



termes : c'est la réaction sociale face aux handicaps qui fait de ceux-ci un problème pour les personnes concernées. D'autre part, la même anomalie chromosomique peut se manifester de très diverses manières et susciter différents symptômes ; la souffrance réelle d'un tel enfant ne peut donc souvent pas être anticipée de façon fiable avant sa naissance.

En outre, est-il seulement possible de mesurer objectivement la qualité de vie ? Ou le bien-être ressenti par la personne concernée est-il le seul facteur déterminant ? Si ceci est le cas, nombre de handicaps perçus comme tels par la société ne permettent pas de dénier une bonne qualité de vie. En fin de compte, il serait très problématique de vouloir dresser une liste de critères objectifs censés permettre de mesurer la qualité de vie ; en effet, cela aurait pour corollaire de déprécier certaines formes de vie et de les cataloguer comme non dignes d'être vécues. L'histoire européenne des années 1940, avec l'hérésie eugéniste du national-socialisme, nous enseigne à quoi cela peut mener.

Une autre ligne d'argumentation porte sur les conséquences d'une procréation qui devient toujours plus un acte technique et planifiable. Mis à part le fait que les parents sont de plus en plus dépendants du personnel médical, il se pourrait qu'ils se sentent toujours plus obligés de « se faire faire » les meilleurs enfants possibles. L'unanimité ne règne pas parmi les spécialistes quant à la manière d'apprécier cette forme de perfectionnisme. Des philosophes sont d'avis que les parents souhaitent de toute façon le meilleur pour leur enfant et que s'ils font tout leur possible pour cela, il serait irresponsable de ne pas lui créer des conditions de départ idéales. Dans cette perspective, les TPNI sont un instrument permettant d'assurer à la jeune génération les chances optimales pour un bon départ dans la vie. D'autres spécialistes de l'éthique sont



Une quantité trop importante d'ADN associée à un chromosome peut indiquer une trisomie, par exemple la trisomie 21 (syndrome de Down).

critiques à l'égard de cette quête de perfection. Pour eux, la vie est un don qu'il convient d'accepter avec ses impondérables, en gardant une certaine humilité. Car en définitive, il relève de la condition humaine que sa propre existence, de même que celle de ses enfants, ne se laisse pas complètement planifier et contrôler.

#### **Davantage d'autonomie grâce à plus de savoir ?**

L'autonomie en matière de procréation signifie que chaque femme et chaque couple doivent déterminer eux-mêmes s'ils veulent avoir un enfant. Ceci inclut aussi la liberté d'interrompre éventuellement la gros-

sesse. Les parents prendront une décision aussi grave avec d'autant plus d'autonomie qu'ils sauront davantage de choses sur les conséquences de la naissance et sur la vie de l'enfant attendu. C'est du moins ce dont sont convaincus beaucoup de philosophes de même que quelques conseils d'éthique.

Certes, tous les spécialistes ne se rallient pas sans réserve à cette idée. D'aucuns mettent en doute que davantage d'information conduit automatiquement à plus d'autonomie. Car un surcroît de savoir peut aussi être ressenti comme pression, s'il implique de choisir entre différentes possibilités et de justifier par la suite

ce choix face à soi-même et face à autrui. Sous cet angle, l'augmentation des options devient un fardeau qui, dans le cas d'une interruption de grossesse, affectera peut-être les personnes concernées durant toute leur vie. C'est pourquoi la plupart des spécialistes de la philosophie sont unanimes à reconnaître qu'en dépit des nouvelles possibilités d'analyses prénatales, le droit de la future mère à ne pas savoir doit être hautement considéré et défendu.

### Evolution du droit

Le recours aux examens prénataux et aux analyses génétiques est réglementé par une série de dispositions juridiques ; les unes sont internationales, d'autres spécifiques à la Suisse. La Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, ratifiée par la Suisse en 2008, retient que des interventions médicales ne peuvent être effectuées qu'après que les personnes concernées aient été pleinement informées sur les conséquences du traitement. La convention autorise les examens génétiques dans le cadre d'une thérapie médicale et après l'information complète des personnes concernées, mais interdit de discriminer des personnes en raison de leur génome. Elle protège la dignité, l'identité et le droit à l'autodétermination de la femme enceinte, notamment son droit à savoir comme à ne pas savoir. Mais le diagnostic sur un embryon n'est pas couvert par la convention ; ceci est conforme à la conception juridique coutumière en Suisse, selon laquelle la personnalité au sens du droit civil ne commence qu'avec la naissance : le fœtus ne dispose donc pas d'une personnalité juridique.

La Constitution fédérale aborde, à l'article 119, la procréation médicalement assistée et le génie génétique dans le domaine humain et renvoie aux prescriptions fédérales en matière d'utilisation du patrimoine germi-

nal et génétique humain. La loi fédérale sur la procréation médicalement assistée (LPMA) et la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) jouent un rôle primordial dans ce contexte. Ces trois importants garde-fous juridiques sont actuellement remaniés.

La révision de la Constitution fédérale, de même que celle de la LPMA, touche d'une part au nombre d'embryons qui peuvent être développés dans le cadre d'une procréation médicalement assistée. Les médecins ne doivent plus se limiter au nombre de ceux qui peuvent être implantés immédiatement à la femme, mais il est permis d'en produire au maximum douze. D'autre part, l'interdiction en vigueur jusqu'ici du diagnostic préimplantatoire (DIP) est supprimée et remplacée par une réglementation plus libérale. Cependant, les opposantes et opposants ont récolté des signatures contre la LPMA, si bien qu'une votation populaire aura lieu probablement pendant l'été 2016.

### Contradictions et flous

La LAGH aussi est actuellement en révision. Son troisième paragraphe aborde, à part les analyses génétiques, également les tests prénataux. Toutefois, le statut que la LAGH veut assigner aux TPNI n'est pas clair en ce moment : certains passages des explications relatives à la loi révisée permettent de conclure que les tests prénataux non invasifs sont à situer plutôt dans le contexte de l'évaluation des risques, alors que le libellé de la nouvelle loi les range parmi les examens génétiques. La différence est importante – car lors d'une évaluation des risques, les résultats doivent encore être vérifiés par une analyse plus approfondie. En d'autres termes : du point de vue de la sécurité du diagnostic, de même que dans l'optique de l'information des personnes concernées, les exigences à satisfaire sont moins sévères pour l'évaluation prénatale des

risques que pour les examens prénataux. Il faut en tout cas clarifier la question de savoir si la différence entre un examen de diagnostic prénatal et une simple évaluation des risques est encore justifiée et dans quelle catégorie les TPNI doivent être classés.

Dans son orientation générale, la LAGH veut protéger la dignité humaine et la personnalité et empêcher que des données génétiques soient récoltées et utilisées abusivement. Il faut notamment que personne ne puisse être discriminé en raison de son génome. A propos de l'exécution de tests génétiques, l'article 11 de la LAGH énumère ex negativo tout ce qui ne doit pas être déterminé lors d'examens prénataux ; ce sont surtout des caractéristiques qui n'ont pas de rapport direct avec la santé. En revanche, la loi révisée renonce, tout comme celle encore en vigueur, à énumérer des prédispositions qu'il est permis d'identifier. Néanmoins, elle prévoit un renforcement des dispositions, en ce sens que les seules nouvelles caractéristiques qui peuvent être examinées doivent concerner directement la santé de l'enfant à naître et la compromettre gravement. Ce que cela signifie n'est précisé nulle part de façon concrète, ou alors l'interprétation est déléguée à la Commission nationale d'éthique. Mais la conviction transparaît à l'arrière-plan que seuls certains résultats génétiques justifient une interruption de grossesse, ce qui revient à affirmer que certaines vies sont plus dignes d'être vécues que d'autres. Or le but des diagnostics prénataux ne doit pas être de mettre à part, aux termes d'une loi, des personnes ayant telle ou telle caractéristique génétique, mais de permettre à la femme enceinte de prendre des décisions aussi bien informées et réfléchies que possible – individuellement et en relation avec sa situation de vie concrète.

# Pouvoir savoir ne signifie pas devoir savoir

**Pour que les avantages des examens génétiques prénataux produisent leur effet, il est indispensable d'offrir des conseils fondés. En outre, les nouvelles analyses doivent s'intégrer dans les procédures établies de l'accompagnement de la grossesse de telle manière que les prestations médicales pour les futures mères ne se dégradent pas par rapport à aujourd'hui.**

La grande utilité des examens génétiques prénataux est qu'ils confortent des êtres humains dans leur autonomie en matière de procréation. Mais pour que cet avantage produise son effet, il est indispensable que les futurs parents, et en particulier les futures mères, prennent effectivement leur décision eux-mêmes et ne dérivent pas quasi automatiquement vers un certain modèle de comportement. Or ceci pourrait être le cas si les TPNI devenaient une composante de routine de l'accompagnement de la grossesse. Ce risque peut être contrecarré par une information détaillée et des conseils personnalisés. Les femmes enceintes devraient être expressément rendues attentives au fait qu'elles ne sont pas obligées de faire un test prénatal. Car le désir de ne pas vouloir tout savoir fait aussi partie de l'autonomie en matière de procréation. En outre, il faut promouvoir l'acceptation sociale des personnes handicapées, afin que les femmes ne soient pas sous pression de devoir mettre au monde des enfants sains. Une telle acceptation ne s'exprime pas seulement par les efforts pour intégrer les personnes handicapées dans la société. Il faudrait que l'Etat renonce à juger quelle vie humaine en devenir mérite plus qu'une autre d'être protégée.

## Mieux conseiller et fixer des standards

Conseiller de façon approfondie, sans être pressé, pose de hautes exigences. Les médecins ne peuvent

guère facturer de façon convenable le temps investi dans un entretien circonstancié – lequel implique de surcroît qu'ils s'informent continuellement et complètent en permanence leur formation pour rester au courant de l'évolution rapide des tests génétiques. A ceci s'ajoute que le conseil aux femmes enceintes ne se limite pas à des aspects médicaux, mais qu'il devrait considérer, à part la situation individuelle, aussi l'état de choses au niveau social et éthique. C'est pourquoi des professionnels spécialisés pourraient jouer un rôle grandissant à l'avenir pour remplir cette fonction de conseiller. Il faut donc envisager de former et certifier des conseillères et conseillers en génétique. L'établissement de structures interdisciplinaires d'accueil dans des centres universitaires permettrait également d'assurer une activité de conseil de haute qualité.

Les organisations de professionnels de la médecine devraient en outre élaborer des fiches explicatives sur la bonne pratique en matière de conseil génétique et fixer des standards auxquels non seulement les médecins pourraient se référer, mais aussi les sages-femmes et tous les autres professionnels en contact avec des femmes enceintes.

Pour être conseillée de façon complète, la femme enceinte doit être suivie par des professionnels qui soient indépendants. Si ceux-ci se procurent le test directement chez le fournisseur, l'impartialité et la pertinence de leurs conseils ne sont pas garanties. De ce fait, un marketing qui s'adresse directement aux femmes et aux parents est des plus discutables. Les entreprises devraient en tout cas rendre attentif à la nécessité de se faire conseiller, et selon le tour que prennent les stratégies de marketing des entreprises considérées, une interdiction de la publicité directe serait à envisager. Il faut autant que possible empêcher l'achat de tests sur Internet.

## L'échographie reste indispensable

L'échographie ne donne pas seulement des indications sur une éventuelle trisomie 21, mais permet également de tirer des conclusions sur des propriétés vitales de l'embryon qui ne dépendent pas de sa constitution génétique. Le recours au TPNI à un stade précoce pourrait inciter à renoncer à l'échographie. Or cela entraînerait une nette dégradation des prestations médicales dont bénéficient les femmes enceintes – d'autant plus que la fiabilité des examens prénataux non invasifs est moins grande au début de la grossesse que pendant des phases ultérieures.

Le suivi de la grossesse devrait en tout cas être optimisé de telle manière que les femmes enceintes ne doivent pas attendre longtemps les résultats des examens et que les nouveaux tests s'intègrent bien dans des structures établies et éprouvées. Toutefois, le déroulement de cet accompagnement ne doit pas être accéléré au détriment de l'information des personnes qui en sont l'objet. Les examens prénataux non invasifs déploient au mieux leur potentiel s'ils sont effectués après un résultat suspect, comme second test, en même temps qu'une échographie.

## Ne pas renoncer aux examens invasifs

Bien que les analyses génétiques prénatales soient comparativement fiables, leur taux de réussite n'est pas de 100 %. Même pour la trisomie 21, elles conduisent ici et là à des résultats faussement positifs ; les taux d'erreurs sont probablement même plus élevés pour d'autres anomalies génétiques. Lors d'un résultat suspect, il faut vivement recommander à la femme enceinte de procéder, comme jusqu'ici, à un test invasif, afin d'exclure qu'elle avorte par erreur d'un enfant sain.





Quelques jours après le test, les futurs parents prennent connaissance du résultat. Si une trisomie est suspectée, elle devrait être confirmée par un examen invasif. Ensuite seulement se pose la question éventuelle d'une interruption de grossesse.

### Prise en charge des coûts de tests génétiques également après la naissance

Si le test du premier trimestre indique que l'enfant est peut-être malade, les caisses maladies prennent en charge les coûts d'un test génétique non invasif pour clarifier la situation. En revanche, elles ne participent pas aux frais s'il faut effectuer un test génétique sur un nouveau-né pour confirmer un diagnostic.

Les analyses génétiques payées par les caisses maladies avant la naissance devraient être également prises en charge quand elles servent à poser un diagnostic ou à étayer un programme thérapeutique ou un plan de vie.

### Garantir l'évaluation scientifique

Les analyses génétiques prénatales se développent à un rythme accéléré. C'est pourquoi il faut observer ce qu'elles apportent effectivement dans l'accompagnement de la grossesse, quels résultats superflus ou non voulus elles produisent et quelle valeur informative elles présentent.

La Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH) a pour tâche de suivre le développement des analyses génétiques, d'émettre des recommandations à ce sujet et de signaler les lacunes juridiques. Elle est donc l'organe qualifié pour formuler

également des recommandations pour l'évaluation scientifique des tests génétiques prénataux. En outre, il est heureux que l'Office fédéral de la santé publique (OFSP) prévoie d'examiner le financement des TPNI, d'autant plus que des études sur l'efficacité des nouveaux tests font encore largement défaut.

### Le manque de clarté de la législation invite à la prudence

La révision de la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH) prévoit un durcissement en ce sens qu'à l'avenir, seules des caractéristiques ayant une influence « directe et considérable » sur la santé de l'embryon pourront être déterminées au moyen de tests prénataux. Ceci doit garantir que seuls des fœtus atteints d'une grave maladie peuvent être retirés. Cette approche est discutable. D'une part, on ne sait pas pour qui l'atteinte à la santé doit être considérable ; les argumentations du point de vue de l'enfant à naître sont hautement spéculatives et ne sont défendables ni sur le plan de l'éthique ni sur celui du droit. D'autre part, des critères objectifs manquent pour constater en quoi réside une atteinte « considérable » de la vie humaine. Ce que signifie « considérable » devrait donc être décrit de façon précise dans la perspective de la femme enceinte. Mais le fait d'être « considérable » ne pouvant de toute façon pas qualifier une grandeur objective, il convient de renoncer à ce durcissement de la loi. De façon générale, le domaine d'application des examens ne devrait pas être limité par la loi, car seule la femme peut estimer de quelles informations elle a besoin pour assumer sa responsabilité et répondre à son inquiétude de mère.

### Etude «Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft»

#### Gruppe d'accompagnement

- **Prof. Dr. med. Giatgen Spinas**, Hôpital universitaire de Zurich, comité directeur TA-SWISS, président du groupe d'accompagnement
- **Dr. Hermann Amstad**, secrétaire général Académies suisse des sciences médicales (ASSM), Berne
- **Cristina Benedetti**, Directrice scientifique du secrétariat de la Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine (CEAGH), Office fédéral de la santé publique (OFSP), Berne
- **Dr. Mathias Bürgin**, Directeur des travaux, projet législatif diagnostic prénatal, Office fédéral de la santé publique (OFSP), Berne
- **Dr. Elisabeth Ehrensperger**, directrice de la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine (CNE), Berne
- **Prof. Valérie Junod**, faculté de droit, Université de Genève
- **Prof. Christian Kind**, présidente de la Commission centrale d'éthique de l'ASSM, Berne
- **Prof. PD Dr. Olav Lapaire**, clinique gynécologique de l'Hôpital universitaire de Bâle
- **Dr. h.c. Moritz Leuenberger**, comité directeur TA-SWISS, Berne

- **Dr. Fridolin Marty**, responsable politique de santé, economiesuisse, Zurich
- **Prof. Frank Mathwig**, Fédération des Églises protestantes de Suisse (FEPS), Institut de théologie et d'éthique, Berne, délégué de la CNE
- **Olga Nikolayeva**, Institute of Molecular Life Sciences (IMLS), Université de Zurich
- **Dr. Manfred Schawaller**, Davos Diagnostics AG, délégué de la CTI
- **Christa Schönbächler**, co-directrice de Insieme Suisse, Fédération suisse des associations de parents de personnes mentalement handicapées, Berne
- **Franziska Wirz**, directrice d'appella, Centre de consultation (grossesse, diagnostic prénatal), Zurich

#### Coordination du projet

- **Dr. Sergio Bellucci**, Directeur TA-SWISS, Berne
- **Dr. Adrian Rügsegger**, Responsable de projet, TA-SWISS, Berne

#### Impressum

Quand l'avenir est inscrit dans les gènes. Tests prénataux non invasifs et leurs conséquences. TA-SWISS (éd.)

Résumé de l'étude «Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft»

TA-SWISS, Berne 2016  
TA 63A/2016

Rédaction: Lucienne Rey, TA-SWISS, Berne  
Production: Christine D'Anna-Huber, TA-SWISS, Berne  
Traduction: Jacques Daetwyler, Berne  
Mise en pages et illustrations: Hannes Saxer, Berne  
Impression: Jordi AG – Das Medienhaus, Belp

## **TA-SWISS – Centre d'évaluation des choix technologiques**

Souvent susceptibles d'avoir une influence décisive sur la qualité de vie des gens, les nouvelles technologies peuvent en même temps comporter des risques nouveaux, qu'il est parfois difficile de percevoir d'emblée. Le Centre d'évaluation des choix technologiques TA-SWISS s'intéresse aux avantages et aux risques potentiels des nouvelles technologies qui se développent dans les domaines « biotechnologie et médecine », « société de l'information », « nanotechnologies » et « mobilité/énergie/climat ». Ses études s'adressent tant aux décideurs du monde politique et économique qu'à l'opinion publique. TA-SWISS s'attache, en outre, à favoriser par des méthodes dites participatives, telles que les PubliForums et publifocus, l'échange d'informations et d'opinions entre les spécialistes du monde scientifique, économique et politique et la population. TA-SWISS se doit, dans toutes ses projets sur les avantages et les risques potentiels des nouvelles technologies, de fournir des informations aussi factuelles, indépendantes et étayées que possible. Il y parvient en mettant chaque fois sur pied un groupe d'accompagnement composé d'experts choisis de manière à ce que leurs compétences respectives couvrent ensemble la plupart des aspects du sujet à traiter.

TA-SWISS est un centre de compétence des Académies suisses des sciences.



TA-SWISS  
Centre d'évaluation des choix technologiques  
Brunngasse 36  
CH-3011 Berne  
info@ta-swiss.ch  
www.ta-swiss.ch



Commission nationale d'éthique pour la médecine humaine



Schweizerische Eidgenossenschaft  
Confédération suisse  
Confederazione Svizzera  
Confederaziun svizra

Commission pour la technologie et l'innovation CTI

ASSM  Académie Suisse  
des Sciences Médicales

Zentrum für Technologiefolgen-Abschätzung  
Centre d'évaluation des choix technologiques  
Centro per la valutazione delle scelte tecnologiche  
Centre for Technology Assessment

