

# Test prénatal et trisomie: le moment du choix

Les tests prénatals font partie de la Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) qui sera révisée prochainement. Avoir recours ou non à de telles analyses est un choix personnel parfois difficile nécessitant un conseil avisé. Mais comment vit-on ce moment de la grossesse? Plusieurs femmes reviennent sur leurs expériences.

Texte: Lise Tran – Illustrations: Alice Kolb

Dépister, par une simple prise de sang chez la mère, les trisomies 21, 13 et 18 ainsi que des anomalies des chromosomes sexuels de l'enfant à naître? Cette possibilité existe en Suisse depuis 2012, avec la commercialisation de tests prénataux non-invasifs (TPNI). Ceux-ci peuvent être réalisés dès la dixième semaine de grossesse et sont pris en charge, depuis 2015, par l'assurance maladie en complément du test du premier trimestre si celui-ci indique une probabilité de risque élevé de trisomie

A l'heure actuelle, ces tests sont permis s'ils cherchent à déterminer les caractéristiques influençant directement la santé de l'embryon ou du fœtus. Pourtant, certains d'entre eux permettent de connaître le sexe de l'enfant. Afin de mieux répondre aux différentes évolutions, la Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) fait pour l'heure l'objet d'une révision totale et devrait être traitée au Parlement cette année. Pour ce qui est des analyses prénatales, le projet prévoit que seules les caractéristiques pouvant nuire directement et considérablement à la santé de l'embryon ou du fœtus devraient

pouvoir être déterminées. En outre, la nouvelle loi devrait interdire aux médecins de communiquer toute information sur le sexe avant la 12<sup>e</sup> semaine, délai légal pour recourir à une IVG.

Réaliser un TPNI ou y renoncer est un choix personnel. Le défi? Garantir que cette décision soit prise de manière autonome et informée par les futurs parents. Ce point, la nouvelle loi devrait le clarifier en obligeant le médecin à discuter en détails des avantages et des inconvénients du test. La nouvelle brochure d'insieme Suisse se veut précisément un outil pratique pour une prise de décision éclairée et sans contrainte des futurs parents. Mener une réflexion personnelle sur la thématique des tests prénataux le plus tôt possible, est un des postulats de la publication. Mais envisage-t-on de discuter de l'éventualité d'un handicap chez son enfant à naître? Comment se positionne-t-on par rapport aux tests prénataux? Plusieurs femmes ont accepté de témoigner et de nous raconter, de manière anonyme, leurs expériences et questionnements intimes.

## Elsa, 37 ans, quatre enfants

La découverte de ma quatrième grossesse, je l'ai vécue comme un gros stress: même s'il ne s'agissait pas d'un pur accident, elle n'était pas vraiment prévue. Après trois enfants, j'avais décidé de vivre ma vie sans hormones et je m'étais dit que, si je devais tomber enceinte, j'avorterai.

Mais quand j'ai appris la nouvelle, je n'ai plus senti cela... J'étais incapable d'avorter.

Mais quatre enfants, c'était beaucoup et ça me faisait peur. J'avais besoin d'être sûre que le quatrième ne vole toute l'attention de notre famille déjà installée. Alors, on a décidé de faire un dépistage prénatal de la trisomie à la dixième semaine. Par confort et parce qu'on en avait les moyens. Et même si nous étions conscients qu'il existait

d'autres handicaps, ce test était le seul moyen de nous rassurer. D'ailleurs, s'il avait été invasif, nous ne l'aurions pas fait. Mon gynécologue a très bien compris notre position. Et comme mon mari est médecin, les avancées médicales sont considérées de ma-



nière positive dans notre famille. Dans mon entourage, je n'ai ni enfants handicapés ni parents ayant un enfant trisomique. Mais mon frère est très lourdement épileptique et je ne souhaiterais pas cela à un de mes enfants. Aujourd'hui, ma fille va avoir un an et elle va bien.

### **Anh, 35 ans, enceinte de 34 semaines au moment de l'entretien**

Suis-je obsédée par l'idée d'avoir un enfant handicapé? En tout cas, c'est quelque chose que j'ai toujours eu à l'esprit.

J'ai donc accepté le test du premier trimestre, mon âge étant de plus un facteur de risque. Tout était bon, je n'ai pas fait de tests sanguins supplémentaires. Mais s'il y avait eu un risque, je n'aurais pas hésité à recourir à des tests invasifs. Ma grossesse, j'ai décidé de ne pas l'annoncer avant le 3<sup>e</sup> mois, par crainte du risque de perte et de handicap. J'ai même attendu le contrôle des organes au 6<sup>e</sup> mois pour en parler à mon entourage. Si, à ce moment-là, on avait découvert une anomalie, il est clair que j'aurais avorté. Mais dans ce cas-là, que dire aux gens s'ils sont au courant de la grossesse? Il y a l'effet d'annonce et tout le monde est dans l'attente... Je n'en ai pas parlé pour éviter des situations compliquées et les jugements de valeur. L'IVG en soi est un acte assez difficile pour ne pas devoir justifier un tel choix.

Je ne fais pas partie de ces femmes qui ont toujours souhaité un enfant: ma liberté, je veux la conserver. Un enfant handicapé la restreindrait énormément. Même si je suis consciente que mon enfant ne le sera pas tout de suite, ma philosophie pédagogique consistera à lui donner un maximum d'indépendance. Mon conjoint aurait-il été prêt à accepter un enfant handicapé? Je ne sais pas, nous n'avons pas vraiment eu l'opportunité d'en parler. Et puis, j'étais assez catégorique.

### **Paula, 37 ans, un enfant, enceinte de 20 semaines au moment de l'entretien**

Ma gynécologue nous a donné beaucoup d'informations, mais cela restait tellement abstrait... Et puis, quand on est enceinte, on n'a pas envie de penser à cela, on se dit que l'on se renseignera s'il y a un risque. Comme le test de la clarté nucale lors du test du premier trimestre était bon, nous n'avons pas dû nous poser plus de questions. Mais s'il y avait eu un problème, nous nous étions dit que nous irions jusqu'au bout, que nous garderions l'enfant.

Je suis psychologue et travaille avec des prématurés et des personnes handicapées. Je vois des enfants autistes qui

n'ont pas la parole et qui ne développent que très peu de relations avec leurs parents. La trisomie ne me fait donc pas peur et je sais qu'il y a pas mal de possibilités pour les personnes qui ont ce handicap.

Dans tous les cas, il existe toujours un

risque: la trisomie de l'enfant d'une amie n'avait pas été dépistée avant sa naissance. Tandis qu'une petite fille que je suis en consultation a été diagnostiquée autiste à deux ans et demi seulement.

Je crois que si le test du premier trimestre avait montré un risque, j'aurais fait le dépistage en complément, peut-être aussi pour me préparer à accueillir un enfant handicapé.

### **Vanessa, 46 ans**

A 32 ans, j'ai vécu un avortement: un cauchemar au niveau de l'intervention mais aussi dans ses conséquences psychiques. C'était un choix déterminé par le contexte: mon conjoint de l'époque sortait d'un divorce et n'avait pas envie de s'engager. Il m'a fallu du temps pour m'en remettre.

Mes compagnons par la suite n'étaient pas prêts à s'engager dans cette aventure d'avoir un enfant. Et, un jour, à 40 ans, je rencontre un homme qui comprend mon urgence. Nous

essayons activement d'avoir un enfant. Je tombe enceinte.

J'ai 42 ans et les médecins me considèrent comme une femme à risque. Et puis je fais une fausse couche.

Je me dis alors que je n'aurai pas d'enfants. Mais si cela doit quand même se produire, je veux le vivre sans médicalisation. Si la vie me donne cette chance, c'est que la vie le veut: ce n'est plus à la société ou à un compagnon d'en décider.

J'avais senti deux enfants en moi et devoir décider que, d'une manière ou d'une autre, cela devait s'arrêter, m'était insupportable. Aujourd'hui, je me demande si j'aurais pu résister à la pression médicale. Peut-être mon compagnon d'alors aurait-il souhaité effectuer un test prénatal? Je trouve que plus la société évolue, moins on n'est conscient de la notion de vie, des éléments que l'on ne contrôle pas mais qui amènent des choses inimaginables qui vont changer quelque chose en soi et contaminer les autres.



### Juliette, 34 ans, un enfant d'un an

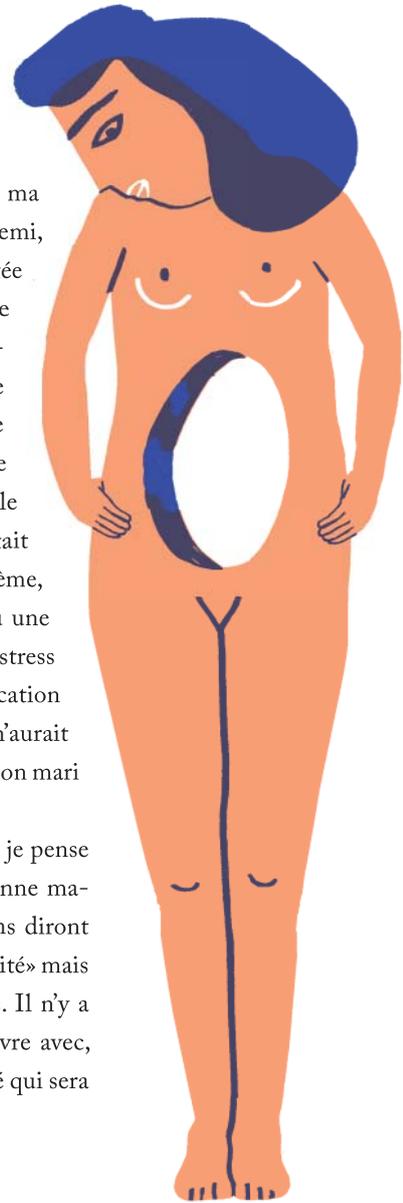
Avec ma compagne, nous nous étions déjà dit que si notre enfant était viable sans souffrance, nous le garderions. Pour nous, un enfant qui nécessiterait une opération par année pour survivre était impensable. Nous occuper d'un enfant trisomique, nous en avons discuté: nous estimions avoir les capacités financières et d'adaptation professionnelles. Nous sommes allées deux fois en Angleterre pour avoir recours à une insémination artificielle. En soi, il s'agissait d'une démarche compliquée et si cela marchait, c'était vraiment une chance! Au deuxième essai, je suis tombée enceinte. Ensuite, le test de clarté nucale n'a montré aucun problème. Mais je ne suis pas sûre que nous aurions fait un test non-invasif pour confirmer une probabilité élevée de trisomie. Je n'avais aucune envie d'entrer dans un cet engrenage: après un test sanguin positif, quelle aurait été la suite logique? Un test invasif? Nous y étions opposées. Mais où placer le curseur? Chez l'un des jumeaux à naître d'un couple d'amis, on a décelé un problème au 5<sup>e</sup> mois de grossesse. S'il ne mourrait pas à la naissance, il ne vivrait sans doute que quelques heures. Les parents ont fini par choisir de ne pas laisser vivre leur enfant et mon amie a dû le garder jusqu'à l'accouchement. Au final, ils n'ont jamais vraiment su si leur enfant aurait vécu... Ce genre de décision est terrible. Et la pression du corps médical, qui, à chaque rendez-vous, vous répète les probabilités et chances que votre enfant ait une anomalie, culpabilise énormément. La médicalisation de la conception de notre enfant nous a poussé à adopter une attitude inverse. Je ne voulais pas de stimulation hormonale et aurais souhaité accoucher naturellement, ce qui, finalement n'a pas été possible. Consciemment, pour le «storytelling» à mon enfant plus tard, je voulais remettre du naturel dans ma grossesse.



20<sup>e</sup> semaine et ai pris le temps de lui expliquer pourquoi je n'avais pas réussi à la garder.

Ma réflexion par rapport à ce choix avait été tout autre lors de ma première grossesse. A 7 mois et demi, une anomalie cérébrale était détectée chez mon enfant. Dans l'attente des résultats des IRM et de l'amniocentèse, je me suis dit qu'elle devait de toute manière voir le jour, que j'étais prête à me battre pour elle et à l'assumer, même seule si mon mari n'en voulait pas. C'était mon premier enfant. Pour la deuxième, entre le 3<sup>e</sup> et le 5<sup>e</sup> mois, j'ai vécu une attente interminable et un grand stress qui ont rendu difficile mon implication dans cette grossesse. Et la garder n'aurait pas eu que des conséquences sur mon mari et moi, mais aussi sur ma fille.

Aujourd'hui, je ne le regrette pas, je pense que je n'aurais pas été une bonne maman pour cet enfant. Certains diront que j'ai fait le choix de la «facilité» mais il n'y a rien de facile là-dedans. Il n'y a pas de bon choix, il faut juste vivre avec, même si je vis avec une culpabilité qui sera toujours présente. ●



### Myriam, 35 ans, une fille de 3 ans

Le test du premier trimestre lors ma deuxième grossesse indiquait un risque sur 880 de trisomie 21. J'ai donc fait un autre test sanguin, le test Prendia, en complément, remboursé par l'assurance, sans toutefois avoir le sentiment qu'on me laissait le choix. La suite: le coup de fil du médecin, une annonce positive, les choses qui s'accélérent et les 12 semaines sont déjà dépassées. Comme on ne pouvait pas se baser uniquement sur ce dépistage, on a ensuite effectué un prélèvement du tissu placentaire. J'ai dû attendre encore trois semaines et là, pour les médecins, même si rien n'était garanti à 100%, il ne faisait aucun doute: ma fille était porteuse de trisomie 21. Nous avons décidé, avec mon mari, de ne pas la laisser vivre. Je l'ai sortie de moi à la



# Garantir un enfant sain à 100%? Impossible.

Frank Mathwig est membre de la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine (CNE) et chargé des questions éthiques et théologiques à la Fédération des Eglises Protestantes de Suisse (FEPS). Il met en garde contre une mentalité à ses yeux problématique: vouloir, au moyen du diagnostic prénatal, s'assurer contre tous les risques possibles. L'éthicien plaide pour une plus grande ouverture face à l'inattendu de la vie.

Interview: Susanne Schanda – Photo: DR

**Les conditions de vie des personnes ayant un handicap mental se sont beaucoup améliorées au cours des dernières décennies. Parallèlement, les procédures de diagnostic empêchent la naissance de ces personnes. Comment, en tant qu'éthicien, interprétez-vous cette contradiction?**

Frank Mathwig: A première vue, il s'agit bien entendu d'une contradiction. Mais les deux évolutions poursuivent la même logique. L'exigence d'inclusion et d'intégration vise l'appartenance de tous les êtres humains à la société ainsi que leur participation à celle-ci. Une responsabilité individuelle accrue en est le credo. Mais ce même argument pousse certaines personnes à ne pas vouloir prolonger certaines existences. Le prétexte? Celles dernières ne remplissent pas les exigences nécessaires à la poursuite d'une vie indépendante. La phase de fin de vie pose par ailleurs le même type de questionnements: mener une vie de manière autonome, est-ce (encore) possible? Suis-je (encore) capable d'endosser une responsabilité individuelle et d'agir par moi-même? Et si un doute subsiste à ces questions, l'on se demandera de manière quasi automatique si une telle vie mérite d'être vécue.

**L'argument principal des personnes en faveur du diagnostic prénatal est celui de la liberté des futurs parents. Mais peut-on vraiment prendre de telles décisions librement?**



Frank Mathwig est théologien et éthicien.

Choisir de la vie ou de la mort d'autrui est un défi incongru et beaucoup trop exigeant. Mais estimer ne pas pouvoir s'occuper d'un enfant handicapé répond à une autre logique: les parents portent là un jugement sur eux-mêmes. Pourtant,

*«Choisir de la vie ou de la mort d'autrui est un défi incongru et beaucoup trop exigeant.»*

dans les médias et les débats politiques, cette différence est presque entièrement ignorée. Par ailleurs, il existe aussi une certaine pression de conformité sociale. Depuis de nombreuses années, les personnes ayant des handicaps visibles disparaissent de manière évidente de l'espace public. Il est par exemple devenu normal de croiser toujours moins de personnes ayant une trisomie 21. De

telles évolutions manipulent de manière inaperçue nos habitudes. C'est pourquoi l'éthique se doit de réajuster notre champ visuel et rendre perceptible ce qui ne saute pas aux yeux de prime abord. L'on porte peu d'attention à ce qui est habituel, précisément à cause de son caractère habituel.

**Quelle vision de l'être humain se cache derrière la volonté de décider de manière libre?**

Il est ici question des raisons qui mènent une femme ou un couple à décider de ne pas garder un enfant ayant une anomalie génétique. Rappelons que l'embryon et le fœtus ne sont fondamentalement pas malades mais porteurs de probabilités pouvant mener à un handicap. Il s'agit là d'une représentation très abstraite qui ne forme aucun fondement pour un jugement. Souvent, l'on décide de garder ou non un enfant porteur de trisomie sur la base d'images liées à un handicap. Le diagnostic bio-médical de «trisomie 21» devrait être transposé à la réalité. Lorsque j'ai connaissance d'un tel diagnostic, je pense ainsi à des personnes que je connais ou que j'ai vues et qui vivent avec ce handicap. De la sorte, l'on peut se demander si l'on envisage d'accepter cette vie-là pour son enfant. Quant à la notion de liberté, elle est problématique, puisque liée à celle d'autrui. La liberté des enfants à naître ayant une trisomie est un bien tout aussi important qu'il l'est pour nous, nés avec ou sans

trisomie. Enfin, la liberté est fondée sur la réciprocité. C'est pourquoi, à partir d'une perspective où cette notion est centrale, il ne peut y avoir qu'une consé-

**«L'ouverture à l'inattendu, à l'inespéré et à ce que l'on attendait pas est l'un des plus grands défis humains.»**

quence: l'enfant a un droit à la liberté. Et celui-ci consiste à décider par lui-même de sa vie. Les personnes qui ont une trisomie ont par ailleurs une perception de leur vie totalement différente de celle de parents, qui, au moyen d'un test prénatal condamneraient l'existence d'un tel enfant. Ne pas vouloir garder cet enfant reviendrait à le priver de sa liberté, mais aussi à manquer sa propre chance, en tant que parents, d'apprendre à voir la vie de celui-ci à travers son regard.

**Les discussions relatives à la nouvelle loi sur la recherche génétique sur l'être humain (LAGH) menées par la CNE, dont vous faites partie en tant qu'éthicien, s'est positionnée contre l'interdiction d'une sélection en fonction du sexe. Pourquoi?**

En interdisant au médecin de communiquer le sexe durant les douze premières semaines de grossesse, le législateur pré-

**«Dans notre croyance dans la médecine, nous confondons diagnostics médicaux et jugements moraux ou les mettons au même niveau.»**

tend pouvoir différencier bonne et mauvaise sélection. Il donne ainsi l'impression que tous les critères qui ne sont pas interdits sont de bonnes raisons de sélection. Dans notre croyance dans la médecine, nous confondons souvent diagnostics médicaux et jugements moraux ou les mettons au même niveau. Dans la perspective de l'embryon ou du fœtus, les

raisons qui empêchent l'existence de celui-ci ou son développement importent cependant peu. Si l'on se met à la place de l'embryon, aucune raison ne justifie la sélection. C'est pourquoi la CNE s'est positionnée contre la politique de sélection discriminatoire du législateur.

**Les examens prénatals n'ont pas que des aspects négatifs: les parents peuvent se préparer à la venue d'un enfant trisomique.**

A mes yeux, l'ouverture à l'inattendu et à l'inespéré est l'un des plus grands défis humains. Dans notre civilisation technologique, nous avons développé une menta-

**«Plus nous avons la possibilité de choisir, plus nous pouvons éviter des expériences indésirables. Mais ainsi nous manquons une chance d'expérimenter de nouvelles voies.»**

lité de sécurité. Mais devenir parents signifie s'engager dans une vie pleine de surprises et de revers de fortune. En outre, les diagnostics prénatals, de plus en plus pointus, transmettent cette idée erronée qu'il est possible de garantir un enfant sain. Mon frère est né en bonne santé, pourtant, suite à une méningite non diagnostiquée durant la phase aiguë, il vit depuis l'âge d'un an avec un polyhandicap. De quelle manière des parents qui ont fait dépendre la naissance de leur enfant en fonction de sa santé vivent-ils une telle expérience? Ce qui finalement s'est produit avec mon frère est exactement ce que des parents voudraient exclure avant la naissance au moyen de nombreux diagnostics prénatals. Mais aucune garantie n'existe. Et la restitution ou la deuxième tentative ne sont pas envisageables.

**Que pouvons-nous apprendre en vivant aux côtés de personnes qui ont un handicap mental?**

J'apprends l'altérité. Le monde de mon frère m'est complètement étranger et en même temps tout à fait familier. Je ne lui avais pas prêté beaucoup d'intérêt, à lui et à sa vie. Mais l'idée que mon attention à son égard, tout comme la sienne par rapport à moi-même, puisse être si faible ne m'est venue que tardivement à l'esprit. Ce sont simplement des manières différentes de se voir et de voir le monde. En dire davantage me serait difficile. Les personnes qui se permettent de juger la vie d'autrui alors qu'ils ne les connaissent pas du tout me paraît ainsi suspect. Je n'ai naturellement choisi ni mon frère ni mes expériences avec lui. Mais j'ai pu les vivre car il n'a pas fallu faire de choix par rapport à son existence. Plus nous avons la possibilité de choisir, plus nous pouvons éviter des expériences indésirables. Mais ainsi nous manquons une chance d'expérimenter de nouvelles voies.

**Nous imaginons que liberté rime avec diversité ...**

En tous les cas, il existe empiriquement des preuves contraires. Par ailleurs, la diversité n'est autre qu'une affirmation. Dans les faits, l'individualisation mène à une concurrence permanente qui crée une uniformisation des leaders et de leurs recettes du succès. Les exigences de standardisation et de normalité sont extrêmement élevées. Parallèlement, l'une des plus belles lignes d'un texte de loi, contenue en préambule de la Constitution suisse et écrite par Adolf Muschg, indique «que la force de la communauté se mesure au bien-être du plus faible de ses membres». Malheureusement, notre société a passablement bouleversé ce principe de base. ●