

26 mai 2021

Détecter les anomalies des chromosomes sexuels avant la naissance : le Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique émet de fortes réserves

Le dépistage prénatal non-invasif (DPNI) ne devrait **pas automatiquement** s'appliquer aux **anomalies des chromosomes sexuels** chez l'enfant à naître, a estimé le Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique (CCBB) dans son [76^e avis](#) du 30 avril 2021. Le Comité est en revanche favorable à ce que les futurs parents puissent opter, de façon **élective**, pour ce dépistage, à la condition qu'ils aient reçu les **informations adéquates** avant le test, et que les résultats leur soient communiqués de façon **compréhensible et nuancée**. Aujourd'hui, cette condition essentielle n'est pas remplie : « Les futurs parents ne sont, actuellement, pas suffisamment conseillés ni préparés à comprendre les implications des découvertes potentielles en dehors des trisomies 21, 13 et 18 », affirme le Comité.

Les anomalies numériques du chromosome X ou Y, appelées aussi aneuploïdies du chromosome sexuel, engendrent principalement le **syndrome de Turner**, le **syndrome de Klinefelter**, le syndrome du triple X, et le syndrome de Jacob ou du double Y. Aucune de ces maladies n'est mortelle, et elles sont généralement considérées comme des affections bénignes, comportant relativement peu d'anomalies physiques graves. Elles peuvent toutefois mener à une **infertilité** ou à une fertilité diminuée (par rapport à la moyenne). Or, les caractéristiques de ces maladies sont « foncièrement faussées par la **surreprésentation** de sujets présentant une atteinte clinique plus sévère, un développement atypique, des problèmes comportementaux ou d'autres troubles cliniques » (Van Rijn, 2019).

Par le passé, ces pathologies pouvaient être identifiées, fortuitement, lors d'une échographie ou d'analyses pratiquées pour une autre indication. En Belgique, actuellement, le DPNI – qui consiste à analyser le génome du fœtus grâce à des fragments d'ADN lui appartenant présents dans le sang de sa mère – est exécuté de préférence sur le **génomme entier**. Les découvertes d'anomalies des chromosomes sexuels ne sont donc plus fortuites, et la situation des cliniciens confrontés à des résultats positifs s'avère délicate lorsque ceux-ci sont amenés à **avertir les parents des résultats sans que ceux-ci ne soient préparés à ces dépistages**. Or, la question de savoir s'il convient de limiter le dépistage de maladies à certains chromosomes (par ex. 21, 13 et 18 pour les trisomies), ou l'étendre à l'ensemble des chromosomes, **n'a jamais fait l'objet d'un débat public**, pas plus qu'elle n'est traitée en droit belge, remarque le Comité.

Les futurs parents, souligne le Comité à plusieurs reprises, sont actuellement très mal informés et conseillés sur l'étendue du test choisi et ses implications. Cela pose un problème quant au respect du **droit à l'information** et au **consentement** de la femme enceinte qui ne peut valablement consentir au DPNI si elle n'a pas reçu les informations complètes concernant ce qui est recherché.

Risques de l'extension du DPNI dans l'état actuel des choses

Risque d'eugénisme

En premier lieu, cette extension comporte le **risque d'induire des pratiques eugéniques** : en ciblant les pathologies liées aux chromosomes sexuels, on risque non seulement d'infléchir les critères relatifs à ce qui constitue un fonctionnement normal, mais aussi de favoriser des pressions d'ordre médical, politique et sociétal pour dépister ces maladies. Or, « quand il s'agit d'affections plus modérées ou extrêmement variables, le Comité estime qu'il ne va pas de soi que tout ce qui pourrait être considéré par certaines personnes comme un motif d'avortement sélectif devrait permettre de justifier leur inclusion systématique dans un dépistage prénatal ».

Plus globalement, l'élargissement technique des possibilités de dépistage prénatal « risque d'engendrer une **diminution de la tolérance envers les personnes porteuses d'un handicap** ou envers d'autres états **perçus comme des écarts à la norme**, ce qui peut **accroître dans de tels cas la pression sociale poussant à interrompre une grossesse.** »

Surmédicalisation et limite prédictive

Le Comité demande de prêter attention à la possible **surmédicalisation** qu'engendrent les dépistages, et à l'idée que chaque anomalie chromosomique est signe d'une maladie grave. Il faut rappeler la **faible valeur prédictive positive** des tests pour les anomalies du chromosome sexuel. Le taux de détection n'atteint que **20 à 30%** pour le syndrome de Turner, et se situe autour de 50% pour les autres pathologies en question. De plus, les tests prénataux **ne peuvent estimer la gravité** des affections.

Recrudescence des techniques invasives

L'avantage du DPNI, effectué à partir d'un seul prélèvement sanguin chez la mère, est qu'il ne met pas en danger la grossesse et la vie de l'enfant, contrairement à l'amniocentèse qui comporte un risque de fausse couche. Toutefois, si le DPNI se révèle positif, son résultat doit être confirmé par une méthode invasive, plus risquée. Or, plus nombreuses seront les maladies à dépister, plus nombreux aussi seront les résultats positifs et par conséquent, plus **nombreux aussi seront les recours aux tests de confirmation invasifs**, eux-mêmes causes potentielles de fausses couches. On en perdrait l'avantage introduit par le DPNI.

La pratique au rythme du techniquement possible

La question se pose de savoir si la demande d'élargir le champ d'analyse du DPNI est un « effet secondaire des nouvelles possibilités techniques de dépistage », ou si elle est « motivée par un besoin concret et justifié d'obtenir certaines informations ». La réponse devrait être le fruit d'un « processus attentionné de réflexion éthique », pour reprendre les mots du Comité. Même pour l'application du DPNI à la trisomie 21, on note une **absence de réflexion éthique**.

Il n'y a, à ce jour, **aucun bénéfice clinique à l'identification prénatale du risque** que l'enfant développe ces maladies liées au chromosome sexuel. Il n'est pas encore cliniquement possible de prendre l'enfant en charge avant sa naissance. Après la naissance et durant l'adolescence en particulier, des traitements hormonaux sont préconisés.

Anxiété et surcharge d'information

Il convient par ailleurs d'alerter sur le risque d'**anxiété** durant la grossesse qui serait liée à l'annonce des résultats d'un DPNI que la femme aurait préféré ne pas connaître. Dans un contexte où l'avortement pour raison médicale est autorisé, l'augmentation du nombre d'affections dépistées risque de compliquer encore davantage le choix des futurs parents de garder ou non leur enfant. De plus, comment garantir aux parents la possibilité d'un choix éclairé, lorsque la charge de l'information s'alourdit au point qu'il devient impossible de les informer sur chaque affection dépistée ?

Le Comité attire enfin l'attention sur l'atteinte à la « **vie privée génétique de l'enfant** », et à son **droit de ne pas savoir**. En l'espèce, il s'agirait de pouvoir justifier que le dépistage s'avère nécessaire pour protéger l'intérêt de l'enfant, ce qui n'est pas le cas actuellement dès lors que l'identification prénatale de ces pathologies n'apporte aucun bénéfice clinique.

Recommandations du Comité

Le Comité de Bioéthique appelle les cliniciens à s'efforcer de **disposer des informations à jour** à propos des maladies liées aux chromosomes sexuels, à **intensifier le diagnostic et le dépistage postnataux** pour éviter une odyssée diagnostique (un parcours long et éprouvant pour les parents et l'enfant, pour tenter d'identifier la maladie) et pour **optimiser le traitement** lorsqu'il est nécessaire et disponible.

Commentaire de l'Institut Européen de Bioéthique

Eu égard aux observations substantielles que développe le Comité sur les risques que comporte l'extension du DPNI, on peut s'étonner de certaines des remarques formulées dans ce même avis.

*Le Comité avance notamment que **l'analyse de la pertinence du DPNI ne doit pas être formulée du point de vue de ses bénéfices préventifs ou sanitaires**, mais que cette appréciation doit plutôt être envisagée selon le fait de savoir si le DPNI offrira à la femme ou au couple la possibilité de **faire un choix** (NDLR : par « choix », il convient de comprendre, le choix de garder l'enfant ou l'avorter). L'on perçoit pourtant difficilement comment un tel point de vue pourrait s'accorder avec la nécessité d'éviter les risques d'eugénisme et de garantir un bénéfice clinique au dépistage prénatal des pathologies en question – deux points soulevés par le Comité lui-même.*

*Par ailleurs, le Comité se dit favorable à ce que les parents puissent opter pour ce dépistage additionnel s'ils reçoivent suffisamment d'informations, alors qu'il pointe précisément la **surcharge progressive d'information** à mesure que le dépistage s'étend à d'autres pathologies.*

Face au développement des techniques d'analyse génétique, on ne peut qu'encourager une forte prudence dans la récolte, le traitement et la communication d'informations génétiques dont il est rare de pouvoir tirer des certitudes. Par ailleurs, il semble important de valoriser davantage la vocation préventive et/ou curative des dépistages prénataux, tout en gardant à l'esprit le risque eugénique qui leur est inévitablement lié.