

**Diplôme Inter-Universitaire Ethique en Santé**  
**« Réflexion éthique et philosophique pour le soin, l'enseignement et la recherche en santé »**

---

**Année Universitaire 2021 - 2022**

---

**APPRECIATION DE LA « PARTICULIERE GRAVITE »  
DANS LE CADRE DES DEMANDES D'INTERRUPTION  
MEDICALE DE GROSSESSE  
DISSENSUS LIES AUX DEMANDES POUR MOTIF GENETIQUE**

**Delphine DELAYER**

Mémoire soutenu le 8 septembre 2022

Tuteurs :

Tuteur Académique : Professeur Pierre Simon JOUK - Grenoble

Tuteur Professionnel : Docteur Sylvie VIAUX SAVELON – Lyon

## REMERCIEMENTS

Mes premiers remerciements seront pour le Professeur Jouk, mon tuteur universitaire. Vous avez su m'accompagner dans ce travail toujours avec bonne humeur et bienveillance. Vos conseils ont été précieux, tout comme votre soutien et vos encouragements. Grâce à vous, j'ai fait « mes premiers pas » dans la découverte de la philosophie. Moi qui pensais que cela m'était inaccessible ! Je n'oublierai pas non plus votre don pour m'éclairer sur des concepts qui me paraissaient si compliqués. Alors pour tout cela merci !

Merci également au Docteur Sylvie Viaux-Savelon, mon tuteur de « terrain », pour ta confiance et tes encouragements lors de mes phases de doute sur ma « légitimité » dans ce travail. Merci également pour ce que nous partageons au quotidien avec nos patients et tous les projets enthousiasmant qu'il reste à mener.

Merci à l'équipe pédagogique de l'espace éthique Rhône Alpes, les enseignants mais également aux autres étudiants pour tous ces partages si riches. J'ai beaucoup appris à vos côtés. Me voilà lancée sur les chemins de l'éthique et de la philosophie !

Merci à mes collègues de travail, particulièrement à Axel, Fanny, Eléanore, Céline, Catherine D. et tous ceux qui m'ont encouragée à m'engager dans cette aventure. Pour tous nos questionnements du quotidien, pour nos « grandes réflexions » et cette confiance mutuelle. Travailler à vos côtés est un plaisir.

Enfin et surtout merci à ma famille. A Jean-Marie pour ton soutien sans faille dans tout ce que j'entreprends. Pour avoir géré le quotidien et m'avoir permis de prendre le temps nécessaire à ce travail, mais aussi pour tout ce que nous partageons. A Baptiste, Mathieu et Gabrielle. Vous m'avez encouragée avec enthousiasme, vos sourires et la petite lumière dans vos yeux lorsque vous m'observiez travailler avec bienveillance resteront inoubliables. Je mesure la chance que j'ai de vous avoir.

Merci à Anne Laure pour la relecture, l'expertise orthographique et ton regard « naïf » sur mon sujet!

# TABLE DES MATIERES

<b>REMERCIEMENTS</b> .....	<b>2</b>
<b>INTRODUCTION</b> .....	<b>5</b>
<b>1 Situation du sujet</b> .....	<b>6</b>
<b>1.1 Génétique et diagnostic prénatal</b> .....	<b>6</b>
<b>1.2 Interruption de grossesse pour motif médical</b> .....	<b>8</b>
<b>2 Matériel d'étude et méthode :</b> .....	<b>12</b>
<b>2.1 Situations cliniques</b> .....	<b>12</b>
2.1.1 Situation clinique n°1, présence d'un variant pathogène .....	12
2.1.2 Situation clinique n°2, présence d'un VSI .....	13
2.1.3 Situation clinique n°3, présence d'un PIEV .....	15
<b>2.2 Questionnaire</b> .....	<b>18</b>
<b>3 Analyse</b> .....	<b>20</b>
<b>3.1 L'autonomie</b> .....	<b>20</b>
3.1.1 Autonomie de la femme enceinte, du couple .....	20
3.1.2 Autonomie des CPDPN .....	21
3.1.3 Autonomie des membres du CPDPN .....	23
<b>3.2 Face à l'incertitude</b> .....	<b>24</b>
<b>3.3 Respect du fœtus</b> .....	<b>27</b>
3.3.1 Vie préjudiciable, judiciarisation de la médecine.....	27
3.3.2 Poids de la société dans l'appréciation de la particulière gravité.....	29
<b>3.4 Quand il faut rendre une décision</b> .....	<b>32</b>
3.4.1 Ethique de la responsabilité.....	32
3.4.2 Ethique de la discussion .....	34
<b>3.5 Ce que je retiendrais</b> .....	<b>39</b>
<b>CONCLUSION</b> .....	<b>41</b>
<b>BIBLIOGRAPHIE</b> .....	<b>43</b>
<b>ANNEXES</b> .....	<b>46</b>
<b>ANNEXE 1</b> .....	<b>47</b>
<b>ANNEXE 2</b> .....	<b>50</b>
<b>ANNEXE 3</b> .....	<b>55</b>

## GLOSSAIRE

ACPA : analyse chromosomique sur puce à ADN

ADN : acide désoxyribonucléique

CCNE : comité consultatif national d'éthique

CNV : copy number variation

CPDPN : centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

DAN : diagnostic anténatal

DPN : diagnostic prénatal

DPI : diagnostic pré implantatoire

DPNI : dépistage prénatal non invasif

FISH : Fluorescent in situ hybridization

Fente P1 P2 : fente du palais primaire et du palais secondaire

IMG : interruption médicale de grossesse

Mb : mégabase

PIEV : CNV de susceptibilité aux troubles neuro-développementaux à pénétrance incomplète et /  
ou expressivité variable

PLA : ponction de liquide amniotique

SA : semaine d'aménorrhée

VSI : variant de signification indéterminée

## INTRODUCTION

Je suis sage-femme au sein d'un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) dans un centre hospitalier universitaire depuis plusieurs années. Nous travaillons en équipe pluridisciplinaire (obstétriciens, pédiatres, généticiens, psychiatres, radiologues, biologistes, sages-femmes, chirurgiens pédiatriques...) auprès de couples qui sont soit confrontés à la découverte d'anomalies échographiques ou biologiques au cours d'une grossesse, soit dont une pathologie parentale pourrait avoir un impact sur le développement du fœtus.

Certaines de ces situations peuvent parfois conduire les couples à demander une interruption de grossesse pour motif médical (IMG). Les membres du CPDPN doivent alors, entre autre, conformément à la loi, statuer pour attester ou non de la particulière gravité de la pathologie et ainsi permettre ou non la réalisation de l'IMG.

Lors des réunions de concertation du CPDPN, nous nous trouvons parfois confrontés à des situations éthiques complexes. En effet, des tensions peuvent apparaître lorsque l'appréciation de la « particulière gravité » s'avère différente entre les parents et les membres du CPDPN, voir même entre les différents membres du CPDPN. Cette appréciation peut être réellement compliquée lorsque les demandes sont liées à la présence de variants génétiques.

J'aimerais, en analysant les pratiques et en identifiant les enjeux éthiques, permettre de faire avancer positivement le débat et ces dilemmes éthiques encore non résolus à ce jour.

La réflexion éthique peut-elle aider à rendre une décision lorsque les valeurs entrent en tension et sont source de dissensus?

# 1 Situation du sujet

## 1.1 Génétique et diagnostic prénatal

Ces cinquante dernières années, le développement technoscientifique a été considérable. Les tests génétiques ont récemment connu un développement rapide grâce notamment au séquençage de l'ADN humain à très haut débit. Les indications de ces tests se sont multipliées, le délai de rendu des résultats et leur coût ont diminué. Ainsi, les applications et leur utilisation en diagnostic prénatal sont croissantes. Ces examens qui hier étaient exceptionnels deviennent des examens de « routine ».

En France, la prescription de ces examens, leur interprétation ainsi que la restitution des résultats sont très encadrées depuis la loi de bioéthique de 1994<sup>1</sup>. Une réflexion doit avoir lieu en amont sur le bienfondé de leur indication (balance bienfaisance/ non malfaisance pour le patient). Une information claire et loyale doit être apportée au patient afin qu'il puisse prendre une décision éclairée, exercer son autonomie et faire valoir son droit de savoir ou de ne pas savoir. La loi de bioéthique de 2021 réaffirme et précise les obligations d'information du patient sur le risque de découverte de données incidentes lors de la réalisation de tests génétiques<sup>2</sup>. Une donnée incidente est la découverte fortuite d'un variant génétique n'ayant pas de lien direct avec l'indication clinique spécifique de départ. Le patient est libre d'accepter ou non le rendu de ce type de résultat sans conséquence sur la réalisation de l'examen demandé pour établir le diagnostic de sa pathologie.

Toutes ces avancées suscitent beaucoup de fascination, d'espoir et de craintes. Elles soulèvent de nombreux questionnements éthiques puisque les résultats d'examens génétiques peuvent avoir un impact personnel, familial mais aussi sociétal<sup>3</sup>. En 2002, dans son ouvrage « La médecine sans le corps », Didier Sicard alors président du CCNE attirait déjà notre attention sur les « illusions et les espoirs de la génétique » et sur la complexité de ces examens. Complexité sur le plan psychologique mais également technique liée à leur interprétation.

En effet, sur le versant psychologique, Sicard relève le paradoxe d'une « science qui doit nous affranchir de nos peurs et qui pourtant en crée en dévoilant l'incertain »<sup>4</sup>. Il évoque également « Le malade (qui) a de plus en plus foi en la vérité des examens qui lui sont proposés, mais (qui) veut, et c'est légitime, que ceux-ci le rassurent ».

---

<sup>1</sup> LOI no 94-654 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal jo/1994/07/30/0175

<sup>2</sup> <https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/id/JORFTEXT000043884384> article 25. Site consulté le 05/06/2022

<sup>3</sup> Manouvrier-Hanu S. Nivelon-Chevalier A. « les tests et empreintes génétiques : enjeux de société » Traité de bioéthique tome II sous la direction d'E. Hirsch éditions érès 2010 page 530

<sup>4</sup> Sicard D. « La médecine sans le corps » éditions Plon 2002 page 107

La présence de signes d'appel échographiques même mineurs ainsi que réalisation de tests génétiques chez le fœtus « interfère négativement sur les représentations et les émotions maternelles »<sup>5</sup>, quelque soit leur résultat. Bien qu'ils aient donné leur consentement pour la réalisation de ces tests, la découverte d'un variant génétique déstabilise les couples, génère beaucoup d'anxiété. Les situations d'incertitudes sont d'autant plus anxiogènes puisque les médecins ne sont pas en mesure de proposer une conduite à tenir précise.

Techniquement, la principale difficulté réside dans l'interprétation des résultats obtenus lors des séquençages à très haut débit. La quantité d'informations à traiter est colossale et il persiste un très grand nombre d'inconnus dans l'interprétation clinique des variants génétiques (CNV) retrouvés. Si certains sont aisément corrélés à une pathologie, d'autres n'ont encore jamais été observés et leur caractère pathogène ou non reste indéterminé. Cette interprétation peut varier en fonction de plusieurs critères : lieu d'analyse, expérience propre du laboratoire au sein duquel elles sont réalisées, contexte clinique ou encore dans le temps en raison de l'évolution constante des connaissances. Pour faire face à ces difficultés, les sociétés savantes ont travaillé à l'élaboration de recommandations de bonnes pratiques concernant l'interprétation et le rendu de ces résultats. C'est le cas notamment du réseau « AChro-Puce » qui réunit l'ensemble des laboratoires français réalisant des analyses génétiques de type analyses chromosomiques sur puce ADN (ACPA) ou des séquençages à haut débit du génome<sup>6</sup>. Les CNV sont classés en fonction de données épidémiologiques, de leur taille, de leur contenu génique, etc. Il existe 5 types de variants :

- Classe 5 : variants pathogènes
- Classe 4 : variants probablement pathogènes
- Classe 2 : variants probablement bénins.
- Classe 1 : variants bénins

Les variants posant le plus de difficultés dans leur interprétation et dans le rendu des résultats sont ceux de la classe 3 appelés variant de signification inconnue (VSI) et les CNV de susceptibilité aux troubles neuro-développementaux à pénétrance incomplète et/ou à expressivité variable (PIEV).

---

<sup>5</sup> Viaux Savelon S., Decherf M. Boudeau N et al. « Le dépistage anténatal sur puces ADN (ACPA) lors des anomalies mineures de l'échographie fœtale affecte les représentations et l'état émotionnel maternel : une étude exploratoire » Devenir, 2020/2 (vol.32) p 105 à 117

<sup>6</sup> Réseau AChro-puce Recommandations pour l'interprétation clinique des CNV (copy number variations) septembre 2020

En France durant l'année 2019, plus de 35 500 patientes ont été suivies au sein d'un CPDPN<sup>7</sup> pour plus de 753 000 naissances (chiffres non disponibles pour 2020). En 2020, 20607 fœtus ont bénéficié d'un examen cytogénétique<sup>8</sup> (caryotype +/- ACPA). Si le nombre d'études de panels de gènes est stable entre 2019 et 2020, le nombre d'exomes a lui significativement augmenté<sup>9</sup>. Ces données concernent des analyses réalisées grâce à des gestes invasifs de type amniocentèse (PLA), trophocentèse ou ponction de sang fœtal.

Les possibilités de dépistages et de diagnostics sur sang maternel augmentent également très rapidement<sup>10</sup>. Il est probable que dans les années à venir le nombre d'examens génétiques en prénatal augmente encore considérablement, voire que ces examens soient proposés systématiquement au même titre que l'échographie. La « simplicité » du prélèvement pourrait contribuer à la banalisation de ces examens. Le questionnement sur l'interprétation, le rendu des résultats et leurs conséquences pour les couples et les fœtus sera de plus en plus fréquent. Cette réflexion est donc loin d'être terminée.

## 1.2 Interruption de grossesse pour motif médical

La loi N° 75-17 du 10 janvier 1975 dite loi « Veil » fixe les règles concernant l'interruption volontaire de grossesse pour motif médical.

« L'interruption volontaire d'une grossesse peut, **à toute époque**, être pratiquée si **deux médecins** attestent, après examen et discussion, que la poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la femme ou qu'il existe **une forte probabilité** que l'enfant à naître soit atteint d'une **affection d'une particulière gravité** reconnue comme **incurable au moment du diagnostic**.<sup>11</sup> »

Chaque année en France, environ 7000 grossesses se terminent par une IMG pour motif fœtal. La moitié des IMG est réalisée pour des causes chromosomiques ou génétiques<sup>12</sup>.

Le législateur a choisi des termes ayant chacun une grande importance. Tout d'abord, il est prévu que l'interruption de grossesse puisse avoir lieu à n'importe quel moment de la grossesse<sup>13</sup>. On constate que les IMG pour causes génétiques ont lieu principalement au premier trimestre et au troisième trimestre. Il s'agit dans le premier cas, le plus souvent, du dépistage précoce d'une maladie connue dans la famille. Au troisième trimestre, il s'agit d'un

---

<sup>7</sup> <https://rams.agence-biomedecine.fr/> consulté le 23/06/2022

<sup>8</sup> Annexe 1 figure DPN 4

<sup>9</sup> Annexe 1 tableau DPN 20

<sup>10</sup> Annexe 1 tableau DPN 24

<sup>11</sup> Article L162-12 Loi n°75-17 du 17 janvier 1975 - art. 5 () JORF 18 janvier 1975

<sup>12</sup> Annexe 2 tableau CPDPN 6

<sup>13</sup> Annexe 2 tableau CPDPN 4



cheminement différent : le plus souvent, il s'agit d'un dépistage d'anomalies échographiques au deuxième trimestre. Puis contrôle au diagnostic anténatal (DAN) est demandé. Ce dernier mène à la réalisation d'exams génétiques. Il y a ensuite le temps de rendu des résultats. On comprend alors qu'il est bien différent d'avoir été confronté à une pathologie en amont de la grossesse, de la connaître (histoire familiale), d'avoir eu le temps de réfléchir à l'opportunité de la réalisation d'un diagnostic préimplantatoire (DPI) ou d'un dépistage prénatal (DPN) et des conséquences que cela implique ou d'être confronté après le sixième mois de grossesse à une découverte parfois fortuite impliquant une réflexion et des prises de décision en un temps très limité (avant la naissance de l'enfant).

Les demandes d'IMG doivent être appréciées et autorisées par au moins deux membres d'un CPDPN. L'équipe présente lors des délibérations d'un CPDPN doit comprendre a minima un obstétricien, un pédiatre néonatalogue, un généticien clinique et un spécialiste de l'échographie obstétricale. Il faut d'une part évaluer la gravité de la pathologie mais également informer sur les possibilités thérapeutiques. A l'heure actuelle, les progrès en matière de thérapie pour les pathologies génétiques sont constants et pourront peut-être à l'avenir modifier le caractère « incurable ». Il est donc important, d'une part d'être bien informé sur les évolutions thérapeutiques, les travaux de recherche en cours mais également d'informer les couples de manière loyale.

La notion de « forte probabilité » est particulièrement importante dans les situations de demande d'IMG pour motif génétique. En effet, la grande variabilité de l'expressivité et de la pénétrance de certaines pathologies génétiques rendent l'anticipation du degré de handicap du futur enfant très compliquée.<sup>14</sup>

**Dans ce travail, je fais le choix de me concentrer sur l'appréciation de la particulière gravité.**

Les termes de la loi sont restés volontairement généraux et intègrent des éléments de réponse éthiques et philosophiques afin de respecter la diversité des points de vue de chacun. Conscient des difficultés que pourrait provoquer la nécessité de l'obtention d'un consensus, le législateur a finalement opté pour l'accord de deux médecins afin de permettre la délivrance de l'attestation de particulière gravité.

---

<sup>14</sup> Avis du CCNE N° 138 L'eugénisme de quoi parle-t-on ? 20 mai 2021

L'arrêté du 1<sup>er</sup> juin 2015 déterminant les recommandations de bonnes pratiques relatives au fonctionnement des CPDPN insiste sur plusieurs points importants : le respect de l'autonomie de la femme (ou du couple), l'information claire et loyale et adaptée, le recueil du consentement. Néanmoins, il précise également la conduite à tenir en cas d'avis divergent lors de l'examen de dossiers « litigieux »<sup>15</sup>. L'autonomie de décision ne concerne pas uniquement les couples mais également les membres qui constituent les CPDPN. Ainsi, chaque centre prend et assume ses propres décisions.

L'agence de biomédecine émet également des recommandations de bonnes pratiques pour le fonctionnement des CPDPN. Entre autre, elle précise que « Chaque CPDPN assume la responsabilité de ses avis dans le domaine où il est consulté. Il garde une autonomie d'appréciation qui, même après une recherche de consensus, peut mettre en contradiction la proposition du CPDPN et la solution retenue par la femme »<sup>16</sup>.

Le CCNE a rendu plusieurs avis concernant le diagnostic prénatal. Le plus récent, le N° 138 adopté le 20 mai 2021, rappelle également la notion d'autonomie, de consentement libre et éclairé des couples ainsi que la difficulté que peut représenter l'appréciation de la particulière gravité pour les membres du CPDPN en faisant référence à l'avis N° 107 : « **La gravité n'est pas une catégorie déterminable de façon générale pour une maladie donnée** ; elle nécessite une approche au cas par cas. Il convient alors de se demander dans quelle mesure les couples peuvent participer à la détermination du degré de gravité de l'anomalie fœtale ou de l'affection génétique familiale »<sup>17</sup>.

On pourrait imaginer que les textes de loi encadrant l'IMG et la prescription des tests génétiques ainsi que les diverses recommandations des bonnes pratiques médicales permettent de prendre des décisions « consensuelles » et « simples » ou d'établir une liste des pathologies ou de situations pouvant faire accepter une IMG. Néanmoins, la diversité d'interprétation des recommandations ainsi que de l'appréciation de la « particulière gravité », la diversité des points de vue et des valeurs en jeu, la singularité de chaque situation, de chaque couple mettent en évidence le dilemme éthique, tout le questionnement qui en découle et dont on ne peut se dispenser.

---

<sup>15</sup> Arrêté du 01/06/2015 déterminant les bonnes pratiques pour le fonctionnement des CPDPN Article III 4.3 Divergence dans l'élaboration des avis ou des attestations (DPI ou IMG)

<sup>16</sup> Recommandations professionnelles de l'agence de biomédecine pour le fonctionnement des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal. Décembre 2012

<sup>17</sup> Avis CCNE ° 107 : avis sur les problèmes éthiques liés aux diagnostics anténatals : le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire. 2009

La discussion éthique au sein des CPDPN est nécessaire, constante et bien réelle mais certains dilemmes posés par exemple lors des demandes d'IMG pour motif fœtal dans le cadre de variants génétiques sont pour certains encore irrésolus. Etant donnée l'évolution des possibilités en matière de diagnostic génétique, il est probable que ces situations deviennent de plus en plus fréquentes.

**Suite à ces constatations, réflexions et à ma pratique professionnelle au quotidien, je m'interroge sur la place de la réflexion éthique dans le cadre des demandes d'IMG, en présence de variant génétique, quand l'appréciation de la particulière gravité fait dissensus ?**

## 2 Matériel d'étude et méthode :

### 2.1 Situations cliniques

La « recherche du bien global maximum, englobant celui de l'enfant, des parents et des proches et de la société<sup>18</sup> » est une préoccupation constante des membres des CPDPN. Dans un premier temps, j'ai choisi d'analyser trois situations cliniques détaillées. Qu'ont-elles de différent ? Pourquoi certaines décisions peuvent-elles paraître plus évidentes que les autres ?

#### 2.1.1 Situation clinique n°1, présence d'un variant pathogène

Mme X. vit en couple et a un fils (grossesse normale, enfant en bonne santé). Elle n'a pas d'antécédent médical significatif. Son conjoint ne présente également pas d'antécédent médical.

##### **Histoire de la grossesse (2021):**

L'échographie du premier trimestre est conforme, les marqueurs sériques sont « non à risque ».

Un diabète gestationnel est découvert et traité par régime à partir de 16 SA.

L'échographie du deuxième trimestre montre un fœtus eutrophe, une quantité de liquide amniotique normale. Les os propres du nez sont mal vus.

De ce fait, une échographie de contrôle est réalisée en ville à 26 SA ½ : les os propres du nez sont toujours mal vus. La patiente présente un excès de liquide amniotique. Dans ce contexte, l'avis du DAN est sollicité.

L'échographie réalisée par un référent au DAN à 27 SA 4j confirme que les os propres du nez sont présents mais fins. Il existe bien un excès de liquide. Aucun autre signe d'appel échographique n'est retrouvé. Le diabète est bien équilibré grâce au régime.

L'échographie de suivi au DAN à 29SA 4j montre les os propres du nez toujours fins, l'excès de liquide stable sans réel hydramnios. Elle met en évidence une asymétrie cardiaque avec un ventricule droit de taille supérieure à celle du ventricule gauche.

Du fait de l'aggravation échographique, une PLA avec caryotype, ACPA, dosage des enzymes digestives est proposée et réalisée ce jour là. Un avis spécialiste est demandé.

---

<sup>18</sup> Rameix S. fondements philosophiques de l'éthique médicale ; Elipses ; 1996

L'échocardiographie foetale est réalisée par un cardiopédiatre à 30 SA 3j. Il retrouve une hypertrophie et hypokinésie du ventricule droit probablement secondaire à un canal artériel devenant restrictif. La quantité de liquide a augmenté, il y a maintenant un hydramnios. Le résultat de la FISH est normal.

La patiente est hospitalisée en service de grossesse pathologique pour surveillance rapprochée et une corticothérapie anténatale est réalisée. En cas de décompensation de la cardiopathie foetale, une extraction en urgence par césarienne sera réalisée.

A 31 SA, le résultat de l'ACPA révèle la présence d'une perte d'une copie de 3.4 Mb en 7q11.23 comprenant à la fois la région critique du syndrome de Williams Beuren et la région 7q11.23 distale, elle aussi riche en gènes critiques pour le développement (risque d'épilepsie réfractaire). Cette délétion est considérée comme pathogène (classe 5).

Le couple est reçu en conseil génétique et un contrôle échographique est réalisé. Les parents expriment leur souhait d'avoir recours à une IMG.

La discussion lors de la réunion de DAN mène rapidement à un consensus. En effet, le variant génétique est ici considéré pathogène et vient confirmer la clinique. Ceci donne les arguments justifiant la « particulière gravité » à tous les partenaires de la décision.

Un entretien pré IMG est réalisé avec la sage-femme du DAN.

Lors de la consultation avec la pédopsychiatre, le couple demande de l'aide et souhaite être guidé dans l'annonce à leur premier enfant. Il se questionne sur la gestion du temps avant l'hospitalisation. Ce temps d'élaboration nécessaire et les rituels possibles sont évoqués.

La mère est très émue, le père « se protège ».

Madame, qui travaille dans le champ du handicap, exprime ses difficultés anciennes par rapport à la déficience intellectuelle et se questionne sur les difficultés qu'elle pourra rencontrer à la reprise de son travail par rapport à ses patients.

A 32SA 3 j, l'IMG a lieu après arrêt de vie du fœtus in utero.

L'accompagnement et le soutien psychologique sont poursuivis régulièrement jusqu'à la reprise du travail.

### **2.1.2 Situation clinique n°2, présence d'un VSI**

Madame Y. est mariée et a un fils en bonne santé. Elle ne présente pas d'antécédent médical, son seul antécédent obstétrical est une IVG. Monsieur Y. n'a pas d'antécédent médical notable.

### **Histoire de la grossesse (2019):**

L'échographie du premier trimestre est conforme. Les marqueurs sériques sont « non à risque ». A 18SA l'échographie pré morphologique réalisée au DAN met en évidence une fente labio-palatine.

Devant la présence de ce signe d'appel échographique, une PLA pour caryotype, ACPA, biochimie du liquide est proposée et réalisée à 19SA après information de la patiente sur le risque de découvrir des données incidentes. La patiente demande à être informée le cas échéant.

Le résultat de l'ACPA révèle la présence d'un CNV de 5,1Mb en 10p11.1p11.22 considéré comme un VSI par le laboratoire rendant le résultat. (Résultat écrit). Le résultat est rendu au couple du fait de la grande taille du CNV.

La patiente est convoquée à 21SA6j pour son échographie du deuxième trimestre. Cette dernière confirme la présence d'une fente P1 P2 isolée.

Le même jour, les parents reçoivent un conseil génétique (étude familiale non informative), et bénéficient d'un prélèvement sanguin pour rechercher l'éventuelle présence du CNV chez eux. Le couple formule une demande d'IMG à la suite de ces deux consultations.

Les membres du CPDPN se posent la question de savoir si la présence d'une fente et la présence d'un CNV sont deux éléments distincts ou s'il est possible qu'il s'agisse d'un syndrome encore non connu qui pourrait être de plus mauvais pronostic.

La demande d'IMG est finalement refusée avec les arguments suivant : une fente labio palatine peut faire l'objet d'une prise en charge chirurgicale et l'incertitude liée au variant de signification inconnue ne permet pas d'être dans le cadre de la loi : « forte probabilité d'une pathologie d'une particulière gravité ». Le CPDPN propose un suivi échographique ainsi que l'attente du résultat des parents pour réévaluer la situation.

Le couple est informé et comprend cette décision. Un accompagnement avec la psychologue débute alors et un lien avec le médecin traitant qui connaît bien le couple est fait.

A 25SA6j, le couple rencontre l'équipe de chirurgie maxillo-faciale pour l'explication de la prise en charge néonatale et poursuit le soutien psychologique en parallèle. Ils sont informés qu'il s'agit d'une mutation de novo. L'échographie montre une bonne croissance et une bonne vitalité.

Le couple réinvestit la grossesse et ne renouvelle pas sa demande d'IMG.

La poursuite de la surveillance est sans particularité autre.

A 40SA6j, la patiente donne naissance à un garçon eutrophe. La fente P1 P2 est prise en charge chirurgicalement à 4 mois de vie. L'enfant montre une bonne évolution par la suite.

### 2.1.3 Situation clinique n°3, présence d'un PIEV

Madame Z., est mariée et a 1 fille (grossesse sans particularité, enfant en bonne santé.) Elle ne présente pas d'antécédent médical significatif. Monsieur Z., n'a pas d'antécédent médical non plus.

#### **Histoire de la grossesse (2020) :**

L'échographie du premier trimestre est normale. En revanche, le dépistage de la trisomie 21 est « à risque » (risque à 1/41). La patiente fait le choix du DPNI plutôt que de la PLA car elle ne veut pas prendre de risque pour la grossesse. Le DPNI est négatif.

L'échographie du deuxième trimestre montre une artère ombilicale unique et une persistance de la veine ombilicale droite sans autre signe d'appel échographique. La patiente est adressée au DAN à 27SA. Le référent échographiste fait le même constat.

Devant la présence de deux signes d'appel échographique mineurs, une amniocentèse est proposée et acceptée par la patiente, après quelques jours de réflexion. La PLA est réalisée à 29 SA. La patiente est très inquiète mais refuse l'accompagnement par la psychologue.

A 29SA3j, le résultat de la FISH est normal.

L'échocardiographie fœtale réalisée à 30 SA ne montre pas de cardiopathie. Il existe juste un doute sur une arche aortique droite sans conséquence. Un contrôle de l'échographie cardiaque est donc prévu à 1 mois de vie.

Le résultat de l'ACPA révèle une duplication 22q11.2 (PIEV). La généticienne du CPDPN contacte les généticiens du laboratoire qui ont rendu le résultat pour échanger sur les implications de cette duplication et sur les données de la bibliographie à ce sujet avant de convoquer la patiente pour l'informer du résultat.

A 31SA3j, le couple bénéficie d'un conseil génétique. Il est informé de la duplication 22q11.2, de l'incertitude pronostique avec facteur de risque d'une prédisposition aux troubles neuro développementaux de type troubles du spectre autistique. La pénétrance de ce variant est incomplète, son expressivité variable. Il n'existe pas de phénotype caractéristique.

Le prélèvement des parents pour vérifier si la duplication est héritée ou de novo est réalisé le jour même.

Lors de la réunion du CPDPN, la généticienne présente le dossier. De son point de vue, devant l'incertitude avec un résultat écrit et rendu au couple, une demande d'IMG pourrait être recevable mais le couple n'ayant pas formulé de demande dans ce sens, les autres membres présents n'expriment pas leur avis à ce sujet. Le CPDPN ne prend pas position ce jour là.

A 32SA3j, l'échographie du troisième trimestre ne montre pas de nouveau signe d'appel échographique, la biométrie est conforme. Démarrage du suivi avec la psychologue du CPDPN à partir de ce moment là, à la demande de la patiente.

Dans l'intervalle, la patiente a fait elle-même des recherches sur la duplication 22q11.2. Dans un premier temps, devant la liste des symptômes possibles, le couple pensait demander une IMG.

Dans un deuxième temps, après un deuxième avis auprès d'un généticien d'un autre CPDPN qui tient un discours plus rassurant, le couple ne sait plus quoi faire.

L'angoisse et la peur de l'autisme sont très fortes chez cette patiente. Son mari est plutôt confiant du fait de la faible fréquence statistique. Madame décrit une angoisse face au handicap potentiel, se désinvestit de sa grossesse. Elle a l'impression d'avoir rompu tout lien avec son enfant. L'équipe propose la poursuite de la surveillance échographique ainsi que du soutien psychologique pour reprendre le cours de la grossesse et pour aider au rétablissement du lien mère/enfant. Une proposition de traitement médicamenteux pour gérer les angoisses est également faite mais ce dernier est refusé par la patiente. L'instauration d'un suivi avec sage-femme libérale pour la préparation à l'accouchement et des séances de sophrologie est envisagée par le couple. Un arrêt de travail est prescrit. Finalement, le couple semble solidaire dans sa démarche de poursuite de la grossesse et d'accueil du bébé.

A 32SA6j, la patiente consulte en urgence pour détresse psychologique. Elle est terrorisée par la prise en charge de son bébé et le risque de retard, d'autisme. Son mari persiste lui dans sa démarche d'accueil de l'enfant. La patiente a peur pour l'avenir du couple. Elle a l'impression que ses angoisses sont le reflet du fait que le bébé est « malade » alors que tout le monde tend à la rassurer. Demande de consultation avec la pédopsychiatre en urgence : la patiente présente des symptômes de dépression, troubles du sommeil, crises d'angoisse, ralentissement psychique, vision pessimiste de l'avenir quelle que soit l'issue, difficulté de concentration, idées morbides sans intentionnalité suicidaire fixée. Elle est très envahie par ses angoisses.

La demande d'IMG revient dans cette impossibilité à canaliser ces angoisses envahissantes, associée à la difficulté de réinvestir cette grossesse depuis l'annonce. La patiente se décrit de nature anxieuse et dans la maîtrise, ayant du mal à gérer l'incertitude déjà en dehors de la grossesse.

La crainte de l'autisme est ancienne, alimentée par certaines personnes autistes qu'elle a rencontrées dans son milieu professionnel, jeunes adultes sans langage, avec des parents épuisés.

Son conjoint est inquiet et même s'il se dit prêt à gérer l'incertitude et à accueillir cet enfant, il accompagne malgré tout sa femme, partageant avec elle la crainte du poids d'une pathologie comme l'autisme pour la famille. A ce moment-là, la décision semble donc plus guidée par l'état émotionnel de la patiente face au doute engendré et la crainte pour l'état psychique de celle-ci.



Un traitement antidépresseur associé à un anxiolytique est donc proposé et accepté par la patiente.

A 33SA3j le couple formalise sa demande d'IMG auprès de l'obstétricien. L'information sur le déroulement d'une IMG « tardive » et les risques qu'elle comporte est donnée au couple. Ce dernier est informé que sa demande sera présentée aux autres membres du CPDPN et soumise à une acceptation des membres présents.

La présentation lors de la réunion du CPDPN suscite de nombreux échanges et les avis divergent entre ceux qui accepteraient du fait de l'incertitude pronostique et de l'état psychologique de la patiente et ceux qui seraient contre, estimant que le risque faible pour l'enfant est contraire aux termes de la loi « forte probabilité et pathologie d'une particulière gravité... ». Les troubles du développement pouvant être de gravité variable, le bénéfice du doute devrait, selon ces derniers, être en faveur de l'enfant à naître. Différents arguments sont exposés dans les deux sens. En l'absence de consensus, aucun avis n'est rendu. Il est proposé au couple de venir rencontrer des représentants du CPDPN afin que chacun puisse entendre les arguments des autres.

Le couple rencontre la psychologue suite à cette annonce. La patiente est très ébranlée par l'absence de prise de décision concernant sa demande et par la "convocation" des médecins, qu'elle entend comme un "tribunal" devant lequel elle va être jugée pour avoir demandé une IMG. Une nouvelle explication est donnée au couple, cette proposition de rencontre doit être envisagée comme un temps de discussion respectueux.

La rencontre avec le couple se fait en présence de l'obstétricien coordonnateur du CPDPN, de l'obstétricien suivant la patiente depuis son parcours au DAN, d'un pédiatre, de la pédopsychiatre et d'une sage-femme référente au DAN.

Ci-dessous, voici un compte rendu de l'échange :

« L'entretien est proposé au couple suite à la discussion du CPDPN car l'IMG pour motif fœtal est difficile à prendre compte tenu d'un risque de type "prédisposition" sur le plan génétique. Le responsable du CPDPN reprend le parcours du DAN et les questions soulevées par les membres pour faire consensus. La patiente reprend elle aussi comment les annonces se sont passées, la difficulté des différentes formulations des avis génétiques parfois différents à l'oral et à l'écrit. Cette décision a été difficile mais le parcours dans ce contexte a été traumatique et a généré une grande souffrance pour la patiente et le couple avec une inquiétude majeure sur le neuro développement de leur enfant. Monsieur énonce qu'ils auraient accueilli cet enfant s'ils n'avaient pas eu ces informations en amont, mais que maintenant qu'ils ont été informés de ce risque même peu élevé, ils ne peuvent pas faire comme s'ils ne savaient pas et prendre ce risque pour cet enfant et leur famille. Les différentes possibilités sont énoncées par le responsable du CPDPN :

IMG pour motif foetal qui semble difficile à prendre dans ce contexte, IMG pour détresse parentale, poursuite de la grossesse et confier l'enfant à l'adoption à la naissance ou poursuivre la grossesse avec un soutien à la parentalité. La proposition de faire appel à un autre centre de CPDPN est aussi évoquée et proposée. Les parents maintiennent leur demande d'IMG et ne souhaitent pas de délai de réflexion supplémentaire.

Après une nouvelle discussion, l'IMG est acceptée devant la détresse parentale et non pour motif foetal. »

L'IMG se déroule à 34SA3j après geste d'arrêt de vie in utéro, sans complication médicale.

Poursuite du suivi psychologique dans les mois qui ont suivi l'IMG. Le processus de deuil se réalise avec plus ou moins de difficultés. Le sentiment de culpabilité est présent et exacerbé par des divergences de point de vue dans la fratrie de la patiente. L'amélioration de l'état psychique de la patiente est progressive. Elle reçoit un bon soutien de son conjoint et de ses parents. Elle exprime les difficultés rencontrées avec son premier enfant, difficultés qui semblent s'amenuiser au fil du suivi.

## 2.2 Questionnaire

Dans un deuxième temps, afin de comprendre comment pourraient être appréhendées ces différentes situations par d'autres équipes, j'ai décidé de soumettre à tous les CPDPN de France ces trois situations cliniques sous forme de questionnaire en ligne<sup>19</sup>. Pour cela, il a fallu simplifier le descriptif. En laissant la possibilité aux CPDPN qui ont participé de répondre en rédigeant des commentaires libres, j'ai tenté de limiter l'impact de cette simplification.

Ce questionnaire a été envoyé par mail en janvier 2022 aux 48 CPDPN de France. Il a été demandé à chaque centre de répondre dans les conditions d'une réunion habituelle. Un centre n'a pas souhaité répondre en indiquant qu'il était impossible de statuer sans échanger réellement avec les couples. J'ai reçu 19 réponses représentant 15 CPDPN différents. A noter que 3 centres ont rendu leur réponse en l'absence d'un généticien. Après étude des résultats complets de tous les centres, cela ne semble pas avoir d'impact sur les réponses apportées.

Voici un résumé des réponses qui ont été apportées par les CPDPN ayant répondu<sup>20</sup>.

Pour la situation 1, tous les centres s'accordent sur la gravité de la pathologie et autoriseraient une IMG pour motif foetal du fait du caractère pathogène du variant. Le consensus est facilement obtenu. (L'évaluation de la difficulté des discussions et de l'obtention d'un

---

<sup>19</sup> Annexe 2

<sup>20</sup> Résultats complets avec graphiques et détail des commentaires disponibles en annexe 3

consensus est faite par une note entre 1 et 5. 1 correspondant à une situation extrêmement discutée susceptible de créer un dissensus, 5 correspondant à l'obtention d'un consensus rapide)

Pour la situation 2, les avis sont plus partagés. Tout d'abord, les deux tiers des centres n'auraient pas informé le couple de la présence de ce VSI en avançant comme argument l'application des recommandations de bonnes pratiques. La question de l'IMG ne se serait alors pas posée. Un tiers des centres auraient accepté l'IMG pour motif fœtal tandis que la moitié l'aurait refusée. Enfin, 4 centres auraient souhaité des examens, des avis spécialisés, une évaluation psychologique du couple avant de statuer. Dans 40% des cas, la prise de décision lors de la réunion a été jugée « moyennement discutée » (note de 3/5). Pour les autres centres, la prise de décision a été plus complexe, voir a créé un dissensus (notes de 1 ou 2/5).

Enfin, pour la situation 3, plus de trois quarts des centres auraient informé le couple du résultat du PIEV. 9 centres auraient accepté l'IMG pour motif fœtal, 3 pour motif maternel alors que 2 centres auraient refusé. 2 centres soulignent le fait que c'est la conjonction de la présence du PIEV (donc de l'incertitude) et de la détresse maternelle qui conduisent à l'acceptation de l'IMG. L'évaluation de la difficulté de la prise de décision liée à cette situation est estimée entre 2 et 4/5.

### 3 Analyse

La plupart du temps, les demandes d'IMG formulées par les parents ne posent pas de problème de consensus aux équipes de CPDPN, y compris pour des demandes liées à des motifs génétiques. Malgré tout, chaque situation est étudiée avec attention.

Comme on le voit dans la situation clinique 1, lorsque la mutation est connue et qu'elle peut être mise en lien avec une pathologie identifiée, le pronostic est plus facile à donner aux parents. Alors, que ce soit au sein du couple ou entre les membres du CPDPN, l'appréciation de la particulière gravité est consensuelle.<sup>21</sup>

En revanche, lorsqu'il s'agit de VSI ou de PIEV, l'information est plus complexe. Ces situations sont rares mais elles soulèvent plusieurs questionnements éthiques. L'objectif étant d'aboutir à une réponse la plus juste possible au regard de chaque situation singulière.

Comment vont réagir les couples mais aussi les membres du CPDPN face à l'incertitude pronostique ? Comment respecter l'autonomie de la patiente/du couple mais aussi le cadre légal lui-même soumis à interprétation ? Comment surmonter la dichotomie bienfaisance pour la mère/le couple et « le droit de vivre d'une entité prénatale »<sup>22</sup> ? Comment savoir ce qui est le mieux ? Mieux pour qui ? Qu'est-ce qui est acceptable pour les couples/ pour les médecins / pour la société ? Quels éléments sont nécessaires à une discussion éthique de qualité pour étudier les situations au « cas par cas » ? Comment dépasser les différences de point de vue pour conduire à une décision acceptable par tous ?

#### 3.1 L'autonomie

Selon l'arrêté du 01/06/2015<sup>23</sup>, «L'autonomie de la femme enceinte est un principe fondamental en matière de diagnostic prénatal. Sa volonté et ses choix sont placés au cœur du dispositif et du fonctionnement des CPDPN. »

##### 3.1.1 Autonomie de la femme enceinte, du couple

Le rôle des équipes de CPDPN est de s'assurer que la patiente formule sa demande en toute autonomie. La première condition à l'exercice de cette dernière est l'information claire, loyale et appropriée. Elle doit être complète, adaptée au niveau de compréhension, honnête. Enfin, toutes les options doivent être présentées à la patiente, sans préjugé ni influence. « Une information a

---

<sup>21</sup> Annexe 3. Situation 1

<sup>22</sup> Durand, Guillaume. *Un philosophe à l'hôpital: au coeur de nos vies*. Paris: Flammarion, 2021.

<sup>23</sup> Arrêté du 01/06/2015 déterminant les bonnes pratiques pour le fonctionnement des CPDPN Article I-1

une valeur éthique quand elle éclaire, sans les dicter, un choix qui reste ouvert sur plusieurs possibilités d'action »<sup>24</sup>.

Les membres du CPDPN peuvent proposer des avis spécialisés, des rencontres avec des associations de patients ou de parents afin de s'assurer que l'information soit bien complète et que tous les aspects sont envisagés.

La vulnérabilité émotionnelle dans laquelle se trouve la patiente/le couple après l'annonce du diagnostic, le choc et la sidération peuvent altérer la compréhension des enjeux, du pronostic et de ses implications. La tendance de certains couples est de demander à être « débarrassés » de cette douleur insupportable de la manière la plus rapide possible mais aussi la plus radicale. Il est important de respecter une certaine temporalité, de ne pas prendre de décision hâtive. En effet, cela pourrait conduire à un deuil pathologique aux lourdes conséquences pour le couple. Toutefois, cela ne veut pas dire qu'il faille refuser les demandes d'IMG dans ces situations. Il faut veiller à s'accorder du temps pour permettre un travail de « réorganisation » et de réinvestissement de la grossesse ou de confirmer le souhait d'IMG et se préparer à sa réalisation. Pour le philosophe Guillaume Durand, « ces situations d'extrême vulnérabilité et de forte charge émotionnelle (...) n'excluent pas pour autant l'autonomie des agents »<sup>25</sup>.

Une fois ces informations reçues, la patiente va devoir composer avec son conjoint, leurs familles, leur culture, leur religion, leur vision de la société pour prendre une décision. Tous ces paramètres, s'ils vont évidemment influencer le choix, ne doivent aucunement représenter une contrainte et « obliger » la patiente dans un sens ou dans un autre.

### 3.1.2 Autonomie des CPDPN

En matière d'IMG, la demande doit émaner des patientes/du couple. D'ailleurs, le texte de loi est intégré dans celui de l'interruption volontaire de grossesse. Pourtant, la décision finale de l'autoriser ou non revient aux médecins. En cas de désaccord entre l'équipe médicale et le couple, il n'y a aucun de recours officiel pour les parents. Le CPDPN doit alors les informer de leur droit de consulter un autre centre, afin de demander un autre avis. C'est ce qui a été proposé par exemple dans la situation clinique 3.

Ainsi, comme nous l'avons déjà évoqué, chaque centre est autonome. Il est libre de ses décisions. Dans les résultats de l'enquête, nous pouvons en effet constater que pour les mêmes

---

<sup>24</sup> Avis CCNE N°107 : avis sur les problèmes éthiques liés aux diagnostics anténatals : le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire. 15 octobre 2009. Page 7

<sup>25</sup> G.Durand « La consultation d'éthique clinique : comment respecter l'autonomie du patient ? » revue éthique et santé 11 2014 page 115

situations, plusieurs réponses différentes sont proposées : accepter une IMG pour motif foetal, accepter une IMG pour motif maternel, refuser l'IMG ou temporiser la réponse. Tout comme pour les couples, différents éléments vont entrer en ligne de compte pour rendre une décision : éléments « objectifs » médicaux, expérience et cas similaires déjà rencontrés par le centre, éléments « subjectifs » personnels, ressenti, éléments juridiques, éléments sociétaux...

Dans les réponses concernant les situations 2 et 3 du questionnaire, le respect de l'autonomie de la patiente n'est que très peu évoqué dans les arguments motivant l'acceptation d'une demande d'IMG<sup>26</sup>. La seule fois où elle est mentionnée de manière explicite, c'est en « appui » de l'argument de l'incertitude. La situation étant jugée incertaine, un centre approuve la décision d'IMG au titre du respect de l'autonomie, parce que le couple la demande. Cette position est défendue par Guillaume Durand dans son ouvrage « Un philosophe à l'hôpital » : « (...) des situations où le diagnostic et le pronostic, la gravité de l'affection et sa curabilité souffrent d'incertitude. Je soutiens que dans ces situations, cela devrait être aux parents, et en priorité à la femme enceinte, au regard de ses valeurs et de ses projets, de prendre une décision ».

Un centre n'a pas souhaité répondre au questionnaire car il ne pouvait pas statuer sans entendre les parents. De même, 6,6 % des centres ayant répondu à la situation 2 n'ont pas statué sur l'acceptation ou non d'une IMG en avançant l'argument suivant : « nécessité de discuter avec les parents pour rendre une décision ». En ce qui concerne l'évaluation de la difficulté à obtenir un consensus pour la situation 2, 4 centres ont jugé que le consensus était extrêmement difficile à obtenir du fait de l'absence d'échange avec les parents. Tout cela souligne l'importance de la prise en compte du point de vue des couples et donc le poids du respect de l'autonomie des patientes dans les prises de décision des CPDPN. En revanche, cela ne préjuge pas d'une réponse automatiquement en faveur de la décision de la patiente comme le décrit Guillaume Durand.

---

<sup>26</sup> Annexe 3. Situation 2 et 3

### 3.1.3 Autonomie des membres du CPDPN

Une dernière manière d'aborder l'autonomie est de le faire sous l'angle de la liberté de conscience dont dispose chaque membre du CPDPN. La loi sur l'IMG n'impose pas comme condition *sine qua non* l'obtention d'un consensus pour délivrer une attestation de particulière gravité. En cas de dissensus, il suffit que deux médecins donnent leur accord pour autoriser l'IMG. Il est prévu dans le code de la santé publique, le code de déontologie et la loi de 1975 sur l'IVG, une clause de conscience qui permet au médecin de se « dégager de sa mission » pour des raisons professionnelles, matérielles ou personnelles. Dans ce cas précis, comme nous l'avons déjà évoqué, le professionnel ne doit pas faire obstacle aux soins mais au contraire orienter la patiente et lui donner tous les moyens pour une prise en charge adaptée. Au sein des CPDPN, la clause de conscience ne s'applique pas au principe même de l'IMG mais peut concerner le refus d'attester de la particulière gravité. Pour la philosophe Elodie Camier-Lemoine, le sujet de la clause de conscience nous conduit à réfléchir à ce que l'on attend de la médecine et des professionnels aujourd'hui : « Chacun devrait pouvoir accueillir, recevoir, voire accepter toutes les demandes. » Reconnaître l'importance de la clause de conscience, « c'est reconnaître que ceux qui composent la médecine ne peuvent pas tout accepter, que le professionnel peut exprimer, à un moment, un refus, une objection de conscience » sans pour autant nier l'autonomie de la patiente enceinte, ses droits et sa liberté<sup>27</sup>.

Dans la situation clinique 3, lorsqu'il paraît impossible de trouver un compromis pour rendre une réponse, les membres du CPDPN auraient pu décider de laisser deux des médecins favorables à la délivrance de l'attestation de particulière gravité la signer, conformément à la loi. Il semble que la recherche maximale du consensus ait primé.

La prise en charge des demandes d'IMG et l'appréciation de la particulière gravité mettent donc en jeu la rencontre entre ces deux autonomies, celles des femmes et celles des professionnels. Il faut alors s'assurer que la liberté des uns n'entrave pas la liberté des autres.

---

<sup>27</sup> cyber'éthique de l'espace éthique Auvergne- Rhône- Alpes du 03/03/2022 « interruption de grossesse et clause de conscience »

## 3.2 Face à l'incertitude

Nous vivons dans une société de plus en plus exigeante envers la science, la médecine et ceux qui la font. La tentation « du parfait » est grande et l'aléa vécu comme inacceptable<sup>28</sup>. Les médias et les réseaux sociaux contribuent largement à la propagation de ces idées qui donnent l'illusion de sécurité. Les nouvelles techniques médicales doivent permettre la naissance « d'un enfant parfait » indemne de maladie ou de handicap. Souvent, les parents demandent de « tout savoir ». Dans ma pratique professionnelle, j'ai pu constater leur empressement à répondre « bien évidemment » lorsqu'on aborde la question de savoir s'ils veulent être informés en cas de découverte de données incidentes lors des examens génétiques. Il nous faut alors les alerter sur les enjeux dont ils n'ont pas forcément conscience de prime abord. Le risque est double. D'une part, il ne faut pas faussement rassurer : un résultat génétique considéré « normal » (sans variant pathogène retrouvé) n'assure pas la bonne santé. D'autre part, générer des résultats incertains comme les VSI ou les PIEV n'est pas sans conséquence sur la relation parent/enfant y compris à long terme (parfois assimilable à un véritable stress post traumatique) et peut engendrer une réflexion douloureuse sur les suites à donner à la grossesse. Cette réflexion peut elle-même être source de traumatisme.<sup>29</sup>

Toutefois, le CCNE relativise ce point de vue et rappelle dans son avis n°107 qu' « Il n'est pas exact de dire que les couples recherchent « l'enfant parfait » ou qu'ils sont prêts à demander une interruption de grossesse à la moindre anomalie mineure. Dans l'immense majorité des cas, les couples veulent des enfants qui ne soient ni plus ni moins malades que la moyenne »<sup>30</sup>

Didier Sicard, en 2002, alors président du CCNE parle d' « (...) une société éprise de transparence de l'information. Le « je ne sais pas » signifie « il y a peut-être un risque ». Personne n'entend plus le « peut-être » mais le mot « risque » et la sanction tombe : l'interruption. (...) L'enfant est désormais validé ou invalidé ».

Cette notion de « risque zéro » est particulièrement présente dans la situation 3 : « Monsieur énonce qu'ils auraient accueilli cet enfant s'ils n'avaient pas eu ces informations en amont, mais que maintenant qu'ils ont été informés de ce risque même peu élevé, ils ne peuvent pas faire comme s'ils ne savaient pas et prendre ce risque pour cet enfant et leur famille. » Cette « garantie » de bonne santé est aussi avancée comme argument par plusieurs centres ayant répondu à l'enquête. Le point de vue décrit par le père est rejoint par certains professionnels. En

<sup>28</sup> Mattei J.F Analyse : l'homme la génétique et le diagnostic prénatal Revue Laennec N°1 2015

<sup>29</sup> Viaux-Savelon S. « suspicion de malformation et échographie fœtale : quand l'image sidère et bouleverse les représentations maternelles » Champ psy, 60, pages 155-177

<sup>30</sup> Avis N° 107 du CCNE page 17



effet, ce terme est utilisé à plusieurs reprises : « Incertitude, impossibilité de **garantir** aux parents que l'enfant n'aura pas de handicap » dans l'argumentation en faveur de l'acceptation d'une IMG pour cause fœtale<sup>31</sup>.

Mais peut-on garantir la santé ? Un risque considéré comme « faible » lié à un PIEV mais connu est-il plus « grave », plus important et donc plus à prendre en considération que tous les risques inhérents à chaque naissance ? Quelle est notre responsabilité face à ce risque, dans sa survenue mais aussi dans les conséquences qui en découlent ?

Nous abordons là un thème cher aux stoïciens, en particulier à Epictète. Le point d'ancrage de sa philosophie est de faire la distinction entre ce qui dépend de nous : « tout ce sur quoi nous avons un pouvoir causal absolu » et ce qui ne dépend pas de nous. « La prise de conscience de notre responsabilité fondamentale permet de bien désirer et de bien agir et, par la suite d'être heureux et vertueux »<sup>32</sup>. Selon lui, le corps, la maladie, la mort sont des représentations qui ne dépendent pas de nous, ne sont pas de notre responsabilité. L'assentiment, fondement de notre responsabilité, que nous accordons ou non à ces représentations, les conséquences (désirs, actions) dépendent en revanche bien de nous. Epictète pense que nous ne pouvons avoir qu'une « illusion » de contrôle sur ce qui ne dépend pas de nous. Selon ces principes, la vie du fœtus et de l'enfant ainsi que ce qui peut lui arriver ne dépendent ni des parents ni des soignants. Tant que la surveillance n'a mis en évidence aucune particularité, le fœtus et ce qui peut lui arriver sont aisément considérés par les parents comme « ce qui ne dépend pas de nous ». En revanche, lorsqu'il est porté à la connaissance des parents ou des soignants un risque, une certaine probabilité d'apparition d'une pathologie, d'un handicap, alors la représentation change et suscite l'aversion, la peur. Le jugement sur cette représentation ainsi que ses conséquences dépendent alors de nous. Dans la situation 2, les parents réinvestissent la grossesse et accueillent leur enfant. Est-ce parce que leur représentation reste dans le cadre de ce qui ne dépend pas de nous ? En revanche, dans la situation 3, au moment où la mère dit que « maintenant qu'elle sait, elle ne peut plus faire comme si elle ne savait pas », la conséquence de cette représentation, l'action qu'elle décide de mener, dépendant d'elle, est de demander une IMG. Dans cette situation, c'est comme si le statut du fœtus passait de ce qui est indépendant à ce qui dépend d'elle.

---

<sup>31</sup> Annexe 3. Situation 3

<sup>32</sup> Epictète Manuel texte intégral traduit par O. D'Jeranian éditions GF philo' 2020page 111

Comme pour les parents, le changement de représentation peut être présent chez le personnel médical. Certains l'exprime dans la réponse à la question sur la situation 3 : « le centre doit assumer le fait d'avoir demandé l'examen et l'éventualité d'un tel résultat ». Sous entendu, si le centre accepte le principe de l'examen, si une anomalie est découverte, il doit alors en assumer la responsabilité et ses conséquences (l'IMG).

Les représentations de l'incertitude sont donc variables et les conséquences qui en découlent peuvent être complètement opposées. Dans les réponses au questionnaire, on constate en effet que l'incertitude peut être un argument en faveur de l'acceptation de la délivrance d'une attestation de particulière gravité. Par exemple, voici l'argument avancé par l'un des centre ayant répondu « IMG acceptable pour motif fœtal » : « Fente jugée comme non recevable comme indication fœtale d'IMG à elle seule. VSI de novo donc la probabilité que l'enfant à naître ait une pathologie grave reste faible. MAIS degré d'incertitude difficilement appréciable en l'état actuel des connaissances ». Inversement, un autre centre ayant répondu par un refus d'IMG pour motif fœtal présente l'argument suivant : « Incertitude génétique MAIS malformation non incurable et fréquente »<sup>33</sup>. Si les deux centres estiment que la présence d'une fente labio-palatine ne relève pas de la particulière gravité, on remarque qu'ils n'accordent pas la même place à l'incertitude liée à la présence du VSI.

A qui appartient-il de décider quel degré d'incertitude est acceptable ? Acceptable pour qui d'ailleurs? Guillaume Durand a un avis assez tranché sur la question : « Je soutiens qu'il ne devrait appartenir qu'au patient lui même le droit de décider du sens à donner à l'incertitude : choisir d'interpréter cette faible probabilité de survie par exemple, soit comme une espérance soit comme un jeu qui n'en vaut pas la chandelle. »<sup>34</sup>

A mon sens, cet avis plaide en faveur d'une annonce et d'une information « neutre » et sans préjugé, présentant toutes les possibilités envisageables. On constate en revanche qu'il n'est pas partagé par la majorité des centres ayant répondu au questionnaire concernant l'acceptation des demandes d'IMG. En effet, une grande partie avance justement l'argument de l'incertitude pour refuser la demande d'IMG.

Les recommandations du CCNE en 2009 sont plus modérées « La perception personnelle de la gravité par les couples et la souffrance que cette perception engendre chez eux sont prises en

---

<sup>33</sup> Annexe 3. Situation 2 et 3

<sup>34</sup> G.Durand « La consultation d'éthique clinique : comment respecter l'autonomie du patient ? » revue éthique et santé 11 2014 page 116

compte à titre complémentaire »<sup>35</sup>. Guillaume Durand met-il en lumière un point de vue qui reflèterait une évolution, une tendance actuelle ? Allons-nous voir, dans les années à venir, la situation évoluer dans le sens d'un plus grand respect de l'autonomie de la patiente dans les situations d'incertitude pronostique?

Ainsi, comme l'autonomie, l'incertitude est soumise à la fois à l'appréciation des couples mais aussi à celles des membres des CPDPN. Si des éléments objectifs médicaux sont primordiaux, la place des éléments subjectifs dans la décision de délivrer une attestation de particulière gravité ne peut pas être niée. Il faut alors décider ce qui est préférable pour le fœtus mais aussi pour ses parents.

### **3.3 Respect du fœtus**

Nous avons déjà abordé l'autonomie des couples, des professionnels et leur perception respective de l'incertitude. Mais qui « défend » le point de vue du fœtus ? Selon quels critères ? Comment « juger » qu'une vie vaut ou ne vaut pas la peine d'être vécue ?

Lorsque les membres du CPDPN ont à statuer sur une demande d'IMG, ils doivent estimer le risque de handicap et les conséquences de celui-ci pour l'enfant lui-même. Quelle sera sa qualité de vie ? Souffrira-t-il ? Pourra-t-il s'intégrer dans sa famille, dans la société ? Quelles seront les conséquences pour la mère / le couple et la famille en cas de poursuite de la grossesse ou en cas d'IMG (risques médicaux, psychologiques)? Ces conséquences familiales auront-elles un impact sur la vie de l'enfant ? Nous ne pouvons aborder ces questions sans nous appuyer sur les grands principes éthiques tels que le respect de la vie, la non discrimination (principe de justice), dignité de la vie humaine...

#### **3.3.1 Vie préjudiciable, judiciarisation de la médecine**

Le respect de la vie et de la dignité humaine ont conduit le législateur à autoriser l'IMG uniquement en cas de « forte probabilité, d'affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable. » Nous avons vu qu'il était complexe en cas d'incertitude pronostique de savoir où se situe la « frontière » de la particulière gravité. Des données objectives mais aussi subjectives entrent en ligne de compte pour tenter de la déterminer. Pour les médecins, le risque judiciaire influence-t-il les décisions, les limites acceptables?

---

<sup>35</sup> Avis N° 107 du CCNE page 17

L'arrêt Perruche du 17 novembre 2000<sup>36</sup> a beaucoup fait réagir le corps médical et plus particulièrement celui du diagnostic prénatal. Il nous questionne sur le concept de vie préjudiciable, « la vie qui vaut d'être vécue », un éventuel droit à ne pas naître, ou encore sur l'existence d'un préjudice de « non avortement ». Il a également soulevé de nombreuses autres questions éthiques. Ainsi, le magistrat Jerry Sainte-Rose, dans un article à propos de l'affaire Perruche, rappelle plusieurs principes fondamentaux tels que l'égalité d'appartenance de chaque individu à l'espèce humaine, « Considérer, (...) que la dignité c'est la qualité de vie conduit nécessairement à établir une discrimination entre les vies de bonne qualité qui méritent d'être vécues et celles de mauvaise qualité qui ne méritent pas de l'être » ou encore sur le risque de « déprécier » l'existence des enfants handicapés. Il insiste sur le fait que « nul n'est fondé (...) à juger en droit de la légitimité des vies humaines. Aucune norme ne permet de dire qu'une vie ne mérite pas d'être vécue ni qu'un individu est justifié à tenir son existence pour inutile.»<sup>37</sup>

Le CCNE a été consulté à propos de cette jurisprudence de la cour de cassation par le gouvernement de l'époque. Dans son avis N°68<sup>38</sup>, il réaffirme le principe de solidarité pleine et entière envers les personnes handicapées comme condition pour « séparer » les réflexions sur l'aide à apporter aux personnes handicapées et à leur famille et la recherche de responsabilité juridique. En effet, c'est souvent motivées par les besoins financiers et poussées par leurs assureurs que les familles saisissent la justice dans l'espoir d'obtenir une indemnisation leur permettant de palier aux problèmes financiers liés au handicap. Elles voient là un moyen de « mettre à l'abri » financièrement la personne vulnérable. Le nombre de plaintes augmente par défaut de soutien adéquat aux personnes handicapées et à leur famille par la société.

Quelles sont les conséquences de cette judiciarisation sur la prise en charge des femmes enceintes, sur les réponses apportées aux demandes d'IMG?

Tout d'abord, il me paraît important de rappeler qu'il est nécessaire de rester vigilant concernant le recueil des consentements. Faire signer des documents ne sert pas à « cumuler des preuves » de la bonne information donnée dans le but de se protéger lors d'un procès. Aborder les choses de cette manière pourrait entraver la relation de confiance et le dialogue sincère avec les couples. Une information claire et loyale n'a pas pour but de « dédouaner » l'équipe médicale de ses responsabilités et ne doit pas être motivée par la peur du juriste.

Ensuite, on pourrait craindre que les médecins appliquent le « principe de précaution » : prendre des décisions uniquement sur des faits objectifs (données médicales) et en cas

---

<sup>36</sup> Cour de Cassation, Assemblée plénière, du 17 novembre 2000, 99-13.701, Publié au bulletin 2000 A.P.N°9 p. 15

<sup>37</sup> Sainte-Rose J. Revue Droits N°35 janvier 2002 édition Presses Universitaires de France pages 142 à 146

<sup>38</sup> Avis N°68 du CCNE Handicaps congénitaux et préjudice 29 mai 2001

d'incertitude, faire peser le bénéfice du doute dans le sens de l'acceptation des demandes d'IMG au risque « d'éliminer » des fœtus qui ne seraient pas malades, ceci par peur des retombées judiciaires éventuelles.

La loi dite « Kouchner » du 04 mars 2002 relative aux droits des patients<sup>39</sup> est venue contrecarrer cette jurisprudence. En effet, elle énonce dans son article 1 que « nul ne peut se prévaloir d'un préjudice du seul fait de sa naissance ». Ceci écarte donc l'idée de « préjudice de non avortement ». Autre point juridique important, elle protège les patients en officialisant un droit à indemnisation mais également le corps médical en précisant dans quelles circonstances :

« La personne née avec un handicap dû à une faute médicale peut obtenir la réparation de son préjudice lorsque l'acte fautif a provoqué directement le handicap ou l'a aggravé, ou n'a pas permis de prendre les mesures susceptibles de l'atténuer. Lorsque la responsabilité d'un professionnel ou d'un établissement de santé est engagée vis-à-vis des parents d'un enfant né avec un handicap non décelé pendant la grossesse à la suite d'une faute caractérisée, les parents peuvent demander une indemnité au titre de leur seul préjudice. »

Ainsi, cette loi a permis d'atténuer la pression judiciaire pesant sur les médecins de diagnostic prénatal. Il est cependant difficile d'apprécier précisément l'influence du risque juridique sur les choix des CPDPN. Lorsqu'est avancée l'impossibilité de « garantir » que l'enfant ira bien, le principe de bienfaisance pour la famille et de non malfaisance pour le futur enfant prévalent (en voulant éviter des souffrances). Mais n'y a-t-il pas également une part de crainte concernant la possibilité d'un recours juridique contre le centre ?

### 3.3.2 Poids de la société dans l'appréciation de la particulière gravité

Les parents évaluent l'intérêt de leur enfant à naître de manière subjective. Ils mesurent l'impact d'une telle naissance avec leurs propres critères et leurs propres représentations, qu'ils soient culturels, religieux, sociaux... La vision du handicap par la société n'est pas sans peser dans cette réflexion.

C'est le cas par exemple dans la situation clinique 3 lorsque la patiente exprime sa crainte face à de « jeunes adultes sans langage, avec des parents épuisés. » Elle a conscience des carences de la solidarité de la société. Elle ne peut se projeter dans une vie où les couples ne se

---

<sup>39</sup> Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé parut au journal officiel le 05 mars 2002 article 1

sentent pas assez soutenus dans l'accompagnement de leur enfant handicapé et s'épuisent dans leur « combat ».

Le rôle des membres du CPDPN n'est pas de s'appuyer uniquement sur les critères objectifs que sont les données médicales. Ils doivent, tout comme les parents, prendre en compte la réalité de notre société. Les conditions de vie, d'intégration, la stigmatisation, les problèmes sociaux, relationnels que ce soit dans l'enfance ou à l'âge adulte sont autant d'éléments qui peuvent venir d'une certaine manière « aggraver » le pronostic médical du handicap, comme une sorte de double peine.

L'évolution de ces représentations semble donc un enjeu éthique majeur puisqu'elle pourrait avoir un impact pour certains sur la manière d'appréhender l'incertitude pronostique et de ce fait leur choix d'avoir recours à une IMG.

Dans son « État des lieux du DPN en France en 2008 » l'agence de biomédecine parlait de la pression sociale normative:

« Améliorons le sort fait aux personnes handicapées dans notre pays, développons la collaboration entre le monde du handicap et le monde du dépistage prénatal, car nul, mieux que des familles éprouvées, ne sait dessiner les contours de leur besoin. Les personnes porteuses d'un handicap seront toujours là pour rappeler qu'une société humaine se doit d'être vraiment et complètement solidaire sinon elle devient inhumaine »<sup>40</sup>

Le CCNE, quant à lui, parle « d'insidieuse pression sociétale, ce climat idéologique incitatif<sup>41</sup> » et dénonce une attitude « handiphobe » ainsi qu'une trop grande tendance à se soumettre à la « norme »<sup>42</sup>. Ces faits peuvent agir comme une « contrainte » et porter atteinte à la liberté de choix des parents qui seraient « jugés comme irresponsables » par la société s'ils prenaient le « risque » de poursuivre une grossesse en cas de PIEV ou de VSI par exemple.

Les médecins des CPDPN ne peuvent donc pas négliger la prise en compte de cette réalité dans l'évaluation des situations. Ceci est d'autant plus vrai que les membres des centres n'ont pas toujours une représentation très précise de chaque pathologie dans sa prise en charge au quotidien, non pas d'un point de vue médical, mais bien d'un point de vue « pratico-pratique au quotidien ».

A l'heure de l'émergence du « patient expert » et d'une place plus grande accordée au sein des établissements aux associations, une des pistes d'amélioration pourrait être l'intensification de la mise en relation des couples suivis au DAN avec des associations de parents d'enfants présentant une pathologie similaire ou avec des associations de patients. Cela permettrait aux

---

<sup>40</sup> <https://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/rapport-etats-des-lieux-du-diagnostic-prenatal-en-france.pdf> site internet consulté le 29/06/2022

<sup>41</sup> Avis du CCNE N° 138 L'eugénisme de quoi parle-t-on ? 20 mai 2021 page 15-16

<sup>42</sup> Avis N°68 du CCNE Handicaps congénitaux et préjudice 29 mai 2001

couples d'avoir une vision « plus juste » de ce que représente la maladie au quotidien, d'avoir une représentation plus complète.

Lorsque cela est réalisé, on constate que les « effets » de ces rencontres ne sont pas toujours ceux préjugés. Si parfois elles confortent dans la décision pressentie par les couples (que ce soit l'IMG ou la poursuite de la grossesse), il arrive aussi que cela les fasse changer d'avis. Une des limites de cette proposition, dans le cadre de facteur de prédisposition, est la pénétrance incomplète et la grande variabilité d'expression de ces PIEV donc de la symptomatologie. Un autre dilemme éthique se pose alors : Confronter les parents à des familles dont la situation est grave risque de les focaliser sur cet aspect et les empêcher de se projeter dans l'avenir alors même que la probabilité de se retrouver dans une telle situation est modérée. A l'inverse, les priver de cette rencontre peut laisser perdurer des « a priori » et des représentations inappropriées de ce qu'est réellement la maladie en question.

A mon sens, mettre en contact les couples et les associations est à encourager. En effet, cela participe à la qualité de l'information délivrée en permettant d'appréhender des aspects non médicaux de la pathologie. Il s'agit là d'ailleurs d'une recommandation de bonnes pratiques.

L'estimation de la « qualité d'une vie bonne » est donc pluridimensionnelle. Elle met en jeu des critères objectifs mais également subjectifs non quantifiables ne permettant pas d'établir de « limites » fixes. L'influence de la société est importante sur les représentations du handicap, aussi bien pour les couples que pour les professionnels. Inversement, les pratiques médicales de dépistage prénatal de plus en plus nombreuses, les demandes d'IMG qui peuvent en découler doivent aussi nous conduire à une réflexion sur la société de demain. Il faut rester vigilant pour que ces décisions n'aient pas pour effet délétère l'aggravation de la stigmatisation des enfants porteurs de handicap ou de maladie génétique et de leur entourage.

### 3.4 Quand il faut rendre une décision

Nous avons abordé les principales valeurs qui sont mobilisées lors des demandes d'IMG pour motif génétique. Lorsqu'ils doivent rendre une décision dans des situations sujettes à dissensus, les médecins sont confrontés à la dichotomie entre « l'intérêt supérieur de l'enfant », le principe de non malfaisance et le respect de l'autonomie de la patiente/du couple, la bienfaisance et la compassion pour les familles, le tout dans un contexte d'incertitude plus ou moins importante.

#### 3.4.1 Ethique de la responsabilité

La responsabilité est « l'obligation qu'a une personne de répondre de ses actes, de les assumer, d'en supporter les conséquences du fait de sa charge, de sa position ».<sup>43</sup>

Dans les situations compliquées qui suscitent le dissensus, « le problème clef devient alors celui de l'organisation et de la coordination des valeurs, en particulier lorsque, face à une situation, elles entrent en conflit<sup>44</sup>. »

Du point de vue de l'éthique des responsabilités, les membres des CPDPN élaborent dans un premier temps un « jugement délibératif a priori ». Pour cela, ils doivent non seulement avoir les connaissances médicales et scientifiques de la situation mais aussi la connaissance de la situation singulière de la femme et du couple qui y sont confrontés. Avec ces éléments, ils doivent, sans préjugé, envisager toutes les possibilités afin d'évaluer le rapport bénéfice/ risque de chacune d'elles.

Dans le questionnaire, nous pouvons remarquer que les centres n'ayant pas « tranché » sur la possibilité de délivrer une attestation de particulière gravité mettent en avant le manque de données : « examens complémentaires de type IRM fœtale et évolution échographique nécessaires pour rendre une décision » ou « besoin de rencontrer les parents et de discuter avec eux ». Sans ces éléments, il semble qu'ils ne parviennent pas à établir ce jugement délibératif a priori de manière satisfaisante, ce qui explique qu'ils n'aient pu prendre une décision.

---

<sup>43</sup> Dictionnaire de l'académie française définition de responsabilité (en ligne) <https://www.dictionnaire-academie.fr/article/A9R2099> consulté le 27/05/2022

<sup>44</sup> Gofette J, Zerbib Y. Vers une éthique de la responsabilité. Médecine et Sciences humaines, manuel pour étudiants. Belles lettres éditions 2011, page 177



Quand une équipe répond à la situation 3 du questionnaire par « Grossesse désinvestie avec détresse psychologique risquant d'entraîner un risque pour la santé de la femme immédiat et après la naissance et risque de maltraitance de l'enfant à la naissance », c'est bien l'évaluation des conséquences possibles qui motive l'acceptation de l'IMG. L'équipe estime que le bénéfice de poursuivre la grossesse avec un risque modéré de troubles neuro-développementaux serait inférieur aux risques pour l'enfant liés à l'état psychologique de sa mère.

La deuxième étape décrite par Gofette et Zerbib est l'évaluation nécessaire des conséquences des actes non seulement à court terme mais aussi à moyen et long terme.

Enfin arrive le « jugement réflexif ». « Etre responsable, c'est aussi tirer les leçons du passé »<sup>45</sup>. Il est important de reprendre a posteriori les situations ayant causé des dissensus afin d'évaluer la manière dont l'IMG s'est déroulée, d'analyser les conséquences pour le couple mais aussi sur le vécu des équipes (car parfois le dissensus est présent aussi au sein des équipes qui prennent en charge la patiente pour la réalisation de l'IMG). Par exemple, dans la situation 3, l'IMG est refusée pour motif fœtal mais accordée pour motif de détresse psychologique maternelle (16% des centres interrogés auraient fait le même choix)<sup>46</sup>. Cette « alternative » a été acceptée par le couple. Néanmoins, lors du suivi psychiatrique après l'IMG, il explique l'avoir trouvée « violente ». On peut donc se poser la question, à distance, de savoir si ce choix ne fait pas reposer l'entière responsabilité de la décision sur la patiente elle-même et de ce fait engendrer une très grande culpabilité. Peut-on considérer que le centre, en assumant une « codécision », une part de responsabilité, aurait fait preuve de plus de bienveillance envers la patiente? Quelle est la part de responsabilité de l'équipe dans la détresse psychologique de la patiente puisque celle-ci est directement en lien avec la découverte du variant génétique? Le ressenti de la patiente est-il le reflet d'une réalité ou lié à un défaut de communication entre le couple et les médecins ?

Débattre de ces situations à distance n'est pas toujours évident. Il pourrait être intéressant, lorsque le dissensus a persisté ou lorsqu'une certaine animosité est toujours présente à distance, de demander le soutien du comité d'éthique de l'établissement afin de poursuivre la réflexion avec un regard extérieur.

Cette évaluation a posteriori peut également être complétée d'un point de vue médical par des examens complémentaires réalisés après l'IMG (examen foetopathologique par exemple). Ce processus et ces échanges ont pour objectif d'améliorer les prises en charge ultérieures dans des

---

<sup>45</sup> Gofette J, Zerbib Y. Vers une éthique de la responsabilité. Médecine et Sciences humaines, manuel pour étudiants. Belles lettres éditions 2011, page 180

<sup>46</sup> Annexe 3 situation 3

situations similaires. Il permet également de se questionner à nouveau sur les valeurs et l'impact de ces actes sur le CPDPN lui-même, sur son fonctionnement ainsi que d'une manière plus large sur le devenir de la société. D'ailleurs, le CCNE, dans son avis 107, recommande d' « encourager des recherches prospectives sur le devenir des enfants atteints de malformations pour éclairer les décisions difficiles. »<sup>41</sup>

### 3.4.2 Ethique de la discussion

Nous l'avons vu tout au long de cette réflexion, l'un des principes fondamentaux pour la qualité de la prise en charge des patientes et des couples est la communication. Comment se déroulent les réunions de CPDPN ? Quelles sont les conditions qui permettent une délibération de qualité ?

#### 3.4.2.1 Collégialité, Pluridisciplinarité

« Cette procédure de discussion répond à une exigence de collégialité décisionnelle qui constitue le plus sûr moyen de limiter les risques d'erreur diagnostique et de contrôler le bien-fondé de la demande des couples souhaitant recourir à un arrêt de la grossesse »<sup>47</sup>.

Les réunions hebdomadaires des CPDPN réunissent plusieurs professionnels : obstétriciens, échographistes, pédiatres néonatalogues, généticiens, biologistes, foetopathologistes, pédiatres spécialistes, psychiatres. Ce sont essentiellement des médecins. Des sages-femmes, conseillers en génétique et psychologues sont également présents. Il s'agit donc d'une réunion pluridisciplinaire même si la décision finale est collégiale (décision prise par des personnes qui ont la même fonction) puisqu'elle revient aux médecins.

Le couple n'est habituellement pas présent lors de la réunion. Le CCNE a posé la question « d'introduire des tiers dans la composition des CPDPN qui puissent évoquer les perceptions plus personnelles et non médicales telles que celle de la souffrance du couple »<sup>48</sup>. Ces tierces personnes pourraient-elles aider à la prise de décision lors des dissensus ? Finalement, le CCNE a estimé que la présence des psychologues, sages-femmes et conseillers en génétique était suffisante et qu'il n'y avait pas lieu de « multiplier les acteurs en y incluant les regards issus de la société civile ou des réseaux associatifs ». Toutefois, notons que les contacts

---

<sup>47</sup> Avis CCNE N°107 : avis sur les problèmes éthiques liés aux diagnostics anténatals : le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire. 15 octobre 2009. Page 10, page 27

<sup>48</sup> Avis CCNE N°107 : avis sur les problèmes éthiques liés aux diagnostics anténatals : le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire. 15 octobre 2009. Page 17

avec ces derniers peuvent avoir lieu à titre consultatif, en amont des discussions, à l'initiative des médecins et que les familles peuvent également les solliciter.

### **3.4.2.2 Principes de l'éthique de la discussion**

Le philosophe allemand Jürgen Habermas établit les grands principes de l'éthique de la discussion, fondée sur l'argumentation. « Personne ne peut sérieusement entamer une argumentation s'il ne suppose pas une situation de parole qui garantisse en principe la publicité de l'accès, l'égalité de participation, la sincérité des participants, des prises de position sans contrainte, etc »<sup>49</sup>.

Guy Durand quant à lui, dans son ouvrage « introduction générale à la bioéthique », liste neuf règles pour une discussion « valable » sur le plan éthique : « refuser d'intimider, refuser la manipulation, exclure le mensonge, écouter, s'exprimer, chercher à considérer tous les facteurs, interpellier les exclus, mettre en relief les divergences, aider le groupe à progresser ». Il voit l'éthique de la discussion comme un « processus d'aide à la décision (qui) rend des services irremplaçables en bioéthique dans le champ clinique. »<sup>50</sup>

En pratique, la réunion hebdomadaire du CPDPN est animée par le coordonnateur du centre. Afin de permettre une écoute « active » et une discussion de qualité, certaines conditions matérielles doivent être réunies : salle permettant d'accueillir tous les participants (parfois compromis nécessaire entre visibilité par tous des images échographiques et disposition qui évite aux participants de se tourner le dos), temps dédié permettant d'étudier chaque situation... Il faut souvent composer avec ces contraintes mais la régularité de la tenue des réunions permet en principe de trouver un fonctionnement adéquat.

Le plus souvent, le médecin ayant rencontré le couple en consultation de DAN présente les éléments du dossier, les données médicales, le contexte, les informations non médicales sur le couple. Il relaye la demande formulée par ce dernier. La position du couple peut être également détaillée par son médecin habituel (gynécologue ou médecin traitant), une sage-femme ou un psychologue ayant rencontré le couple en consultation de DAN.

Toutes les demandes sont donc exposées dans leur singularité. Puis, chacun apporte son point de vue au regard de la situation (échographiste, pédiatre, généticien, chirurgien...). Il n'est

---

<sup>49</sup> Habermas J. De l'éthique de la discussion, 1991 éditions Champ, page 122

<sup>50</sup> Durand G. Introduction générale à la bioéthique, Histoire, concepts et outils Fides 2005 page 430, 437

pas toujours évident de « gommer » les rapports hiérarchiques entre les différents intervenants comme le préconise Habermas. Les difficultés de cet ordre résultent non moins d'un « abus d'autorité » des uns que d'une certaine « timidité » des autres qui n'osent pas exprimer leur point de vue. De même, on peut parfois constater que les plus jeunes peuvent se sentir « moins légitimes » que ceux qui ont plus d'expérience.

Chacun doit également réussir à prendre de la distance par rapport à ses présupposés, ses opinions, sa subjectivité, ses émotions afin de se « décentrer », « d'entendre et de comprendre » les différents arguments des autres, le tout sans jugement et dans un climat bienveillant. Cette démarche est difficile, comme le fait remarquer Guy Durand. « (L'ouverture au point de vue de l'autre) va jusqu'au préjugé favorable : l'autre a quelque chose de positif à m'apprendre sur la situation, l'autre est compétent à sa manière »<sup>51</sup>.

Quand cela s'avère nécessaire, le rôle du coordonnateur est de rappeler ces « règles » et d'encourager l'expression de toutes les parties concernées. Sa position n'est pas toujours aisée puisqu'il doit veiller au bon déroulement de la discussion tout en y prenant part. Enfin, il synthétise les arguments de chacun. Le cas échéant, il met en avant les accords, désaccords, les dilemmes, les valeurs afin de tenter « d'aider le groupe à progresser » dans le but de rendre une décision.

Malgré de « bonnes » conditions pour mener une discussion éthique de qualité, il s'avère parfois compliqué d'arriver à un consensus permettant une prise de décision. Existe-t-il toujours une seule réponse possible, une seule réponse « juste » ? Il arrive que « dans l'état actuel de la discussion, chacune des deux parties semble avoir de bons arguments, peut être même des arguments également bons (...) Il pourrait alors y avoir différentes réponses valides, selon le contexte, l'horizon des traditions et de l'idéal de vie (...) ce ne sont pas alors des réponses morales que l'on doit chercher, mais des compromis équitables»<sup>52</sup>.

Le compromis nécessite par définition des concessions mutuelles menant à un résultat acceptable par tous. De mon point de vue, le plus compliqué lorsqu'une décision est finalement rendue après de telles situations, est de faire en sorte que personne n'ait le sentiment d'avoir « abandonné », de s'être résigné à adopter le point de vue de l'autre.

---

<sup>51</sup> Durand G. Introduction générale à la bioéthique, Histoire, concepts et outils Fides 2005 page 430

<sup>52</sup> Habermas J. De l'éthique de la discussion, 1991 éditions Champ, page 149

### 3.4.2.3 Argument de la pente glissante

Comme évoqué ci-dessus, chaque argument doit être entendu. Lors des réunions auxquelles je participe, il y en a un qui, lorsqu'il est avancé, m'interpelle tout particulièrement : « Si nous prenons cette décision, cela va faire jurisprudence... ». Un « oui une fois » impose-t-il réellement un « oui toujours » ? Est-ce là un moyen d'alerter sur les limites qui seraient franchies pour que tous en aient conscience ? Au contraire est-ce une solution pour éviter la discussion et la confrontation des points vues ?

Cet argument est appelé « argument de la pente glissante ». Dans son mémoire de philosophie, Kevin Voyer analyse son usage dans les discussions éthiques notamment autour du thème de l'avortement. Il le définit ainsi : « argument qui avertit son interlocuteur que, si ce dernier accomplit l'action qu'il désire réaliser, cette action sera le premier maillon d'une chaîne d'actions menant progressivement vers une issue désastreuse ».<sup>53</sup>

Il existe plusieurs types de pente glissante. Celui qui correspond le mieux à la situation des CPDPN lors de la réflexion sur la délivrance d'une attestation de particulière gravité est celui de « la pente glissante par précédent ». « Un cas peut-être cité plus tard en exemple de manière à servir d'appui pour l'autorisation d'une nouvelle règle, pratique ou façon de procéder vis-à-vis d'un nouveau cas. »<sup>54</sup> La question qui se pose est alors la suivante : L'acceptation d'une demande d'IMG pour un facteur de prédisposition génétique relève-t-elle de l'exception à la règle de la « forte probabilité », « de particulière gravité » ou du premier cas qui mènerait à une nouvelle règle autorisant l'IMG pour toute demande quelle qu'en soit la probabilité du risque et donc pouvant être considérée comme une dérive ou un abus ?

Un autre type de pente glissante pourrait être utilisé : celui du sorite. Il s'appuie sur « la zone grise », la « limite fixée » pour juger l'incertitude de la particulière gravité, donc sur le point « non consensuel » du débat.

L'utilisation de ces arguments est très critiquée par de nombreux philosophes dont Jürgen Habermas, Jonathan Glover, Guillaume Durand ou encore Michel Métayer... « Malgré leurs faiblesses logiques, ces formes argumentatives continuent de convaincre les personnes et les institutions (...) (ce sont) des outils rhétoriques efficaces tout en étant fallacieux »<sup>55</sup>. Jonathan Glover, philosophe prônant une éthique conséquentialiste, se positionne « contre une forme de censure morale qui consiste à empêcher la discussion éthique en raison de l'argument dit de la

---

<sup>53</sup> Voyer K. L'argument de la pente glissante : analyse rhétorique de son usage en bioéthique (avortement et euthanasie) 2013

<sup>54</sup> Walton D.N. Slippery slope arguments, Oxford, Oxford University press, coll. « Clarendon library of logic and philosophy », 1992

<sup>55</sup> Voyer K. L'argument de la pente glissante : analyse rhétorique de son usage en bioéthique (avortement et euthanasie) 2013 page 6

pente glissante (...) arguments infondés»<sup>56</sup>. Le Professeur Michel Métayer, quant à lui, explique que cette vision « catastrophiste » entraîne chez ceux qui la formulent une adaptation et des réactions qu'ils n'anticipent pas dans leur réflexion, ceci rendant l'hypothèse de départ fausse. Ainsi,

« Cette erreur s'explique par un mécanisme moral de la pensée argumentative. Si je m'appuie sur une prévision catastrophiste pour convaincre autrui de renoncer à quelque chose, je ne vais pas réfuter ma propre prévision en admettant que je compte prendre des initiatives pour prévenir la catastrophe que j'appréhende. »<sup>57</sup>

Il est évident qu'aucune décision ne doit être prise sans penser aux conséquences possibles. De même, le débat, les réflexions sur les enjeux éthiques des évolutions technologiques et de leur utilisation sont indispensables et doivent être permanents. C'est d'ailleurs pour cela qu'en France, la loi de bioéthique est révisée régulièrement après consultation de la population (cf les états généraux de la bioéthique en 2018). Il faut penser les limites que l'on se fixe, permettre de bénéficier de ces avancées technologiques mais aussi d'anticiper les dérives potentielles en mettant des « garde-fou ».

Malgré cela, il semble que le sophisme de la pente glissante ne soit pas un argument fort pouvant être considéré comme « recevable » dans une discussion éthique. Il arrive souvent en fin de débat pour tenter d'y mettre un terme, comme « l'ultime argument », lorsque les autres ne sont pas suffisamment forts pour dégager une position évidente. Mais n'est-ce pas là nier le travail des CPDPN au quotidien ? Nier l'effort d'une prise en compte de chaque situation dans sa singularité ? Nier la volonté de ne pas appliquer de « règle » prédéfinie ? De plus, ne faut-il pas dissocier les débats sociétaux certes nécessaires des réponses individuelles qui doivent être centrées sur la patiente / le couple ?

---

<sup>56</sup> Gaille M. enjeux éthiques des tests anténataux à l'époque contemporaine : l'apport d'une approche conséquentialiste. Revue canadienne de bioéthique 2019 page 30

<sup>57</sup> Métayer M. guide d'argumentation éthique, 2011 éd. Presse de l'université de Laval Chronique sociale page 149

### 3.5 Ce que je retiendrais

Lorsque j'ai démarré ce travail, j'avais bien conscience que les quelques situations de dissensus auxquelles j'ai été confrontée dans ma pratique professionnelle me mettaient mal à l'aise, me laissaient un sentiment « d'inachevé » mais je n'arrivais pas à identifier les causes de ce ressenti.

Au fil de ma réflexion, j'ai compris que pour une situation donnée, il n'y avait pas toujours une réponse évidente qui se dégageait car plusieurs réponses pouvaient être acceptables. Mon questionnaire a mis en évidence la grande diversité des attitudes des différents CPDPN face aux situations présentées. Cela m'a aidé à intégrer que cette diversité pouvait aussi s'exprimer au sein d'un même CPDPN sans que cela soit préjudiciable à son fonctionnement, bien au contraire. La loi permet de respecter la diversité des décisions. Elle donne aussi la possibilité d'exercer la clause de conscience. Ces acquis sont précieux. Il nous faut les défendre.

Réussir à dégager les valeurs qui doivent primer en tenant compte de la singularité de la demande sans s'en tenir uniquement aux faits médicaux est un enjeu important. Lors du diagnostic anténatal, je retiendrai qu'il est primordial de favoriser le dialogue avec le couple et plus particulièrement la mère afin de choisir ensemble la solution qui aura le plus de chance d'être assumée. Dans ces situations complexes, les risques sont multiples. On peut juste humblement espérer que le couple réussira à franchir les obstacles de ce parcours difficile.

Les situations de dissensus mettent donc les couples « à rude épreuve ». Mais c'est également le cas pour les équipes de professionnels qui y sont confrontées. Composer avec « l'engagement émotionnel » de chacun, encourager une véritable « délibération collective » en évaluant toutes les possibilités, faire en sorte que la discussion ne tourne pas en « combat d'égo » n'est vraiment pas chose simple<sup>58</sup>. Les débats peuvent être « très vifs ». Leur âpreté nous pousse à rappeler les recommandations classiques pour une discussion éthique : la parole d'autrui lorsqu'elle s'exerce en pleine responsabilité doit être respectée, les réunions du CPDPN doivent être des lieux de partage de la réflexion où chacun doit se sentir libre de s'exprimer sans jugement. Malheureusement, parfois poussés par l'envie de faire valoir ses convictions, les échanges peuvent être violents et peu constructifs puisque chacun reste campé sur ses positions sans entendre les arguments des autres. Ces situations de « crises » doivent nous pousser à réfléchir sur le moyen d'en faire des événements constructifs pour l'avenir.

---

<sup>58</sup> Métayer M. guide d'argumentation éthique, 2011 éd. Presse de l'université de Laval Chronique sociale page 135

Lorsqu'il y a dissensus, il est important de le rapporter dans le compte rendu de la réunion du CPDPN. En premier lieu, il faut bien détailler les différentes options ayant été envisagées, non seulement en présentant leurs avantages mais aussi les écueils auxquels elles exposent. Ensuite, exposer les différents arguments ayant permis de cheminer et d'aboutir ou non à une solution. Cet effort de formalisation oblige à synthétiser et aide à structurer la réflexion. Cela permet également à chacun d'avoir le sentiment d'être entendu et respecté dans ses positions et donc de « s'ouvrir » à la possibilité d'un compromis.

Lorsque le CPDPN se trouve dans une impasse, quand la réflexion ne permet pas d'aboutir à une prise de décision, et que les débats sont stériles, ne pourrait-on pas faire appel à un comité d'éthique ? Je pense qu'un regard « neutre » extérieur pourrait aider à cet effort de structuration de la réflexion. Le comité d'éthique de mon établissement n'a jamais été saisi par le CPDPN, que ce soit en amont d'une prise de décision compliquée ou a posteriori pour analyser ces situations ayant créé un dissensus. Est-ce par peur de la remise en cause des décisions prises ? Ou encore par peur du jugement ? Si tel est le cas, il me paraît fondamental alors de rappeler que le rôle d'un comité d'éthique n'est pas de s'immiscer dans les équipes mais seulement de les accompagner dans une réflexion structurée et constructive, respectueuse de chacun. Peut être est-ce là la prochaine étape de ce travail...



## CONCLUSION

Le développement des tests génétiques (réalisation d'exomes ou de génomes grâce au séquençage à très haut débit) a permis des progrès considérables dans le diagnostic et la prise en charge des personnes malades ou porteuses de mutation. Le plan Médecine France génomique 2025<sup>59</sup> soutenu par le gouvernement vise à permettre l'intégration de la médecine génomique dans le parcours de soin, d'en faire un enjeu de santé publique et de permettre l'égalité d'accès à ces examens. De plus, l'innovation technologique et scientifique ainsi que la compétitivité de la France sont des enjeux importants. La réflexion éthique parallèle à ce projet est réelle. Comme souvent, les possibilités techniques et la recherche ont tendance à devancer la réflexion et l'acceptabilité par la société de ces nouveautés.

Lors de la dernière révision de la loi de bioéthique, le CCNE dans son avis N° 129<sup>60</sup> a fait la proposition suivante : « Le dépistage génétique préconceptionnel, dont le but est d'éviter une pathologie grave chez un enfant à naître, pourrait être proposé à toutes les personnes en âge de procréer. » Cette proposition était motivée par le principe de non discrimination entre ceux qui ont les moyens financiers d'avoir recours à ces tests via des laboratoires privés étrangers et les autres, mais aussi entre les familles à risque et celles n'ayant pas encore dépistées comme telles. La possibilité d'un dépistage préconceptionnel pour tous n'a pas été retenue par le législateur dans la dernière loi de bioéthique de 2021 mais il est probable que cela se concrétise dans les années à venir. Les CPDPN vont donc être de plus en plus confrontés à des demandes de DPI ou de DPN. En parallèle, cela va de fait favoriser la découverte de facteurs de prédisposition type PIEV ou de VSI et les questionnements éthiques à ce sujet ne sont pas près de s'arrêter. La pratique des tests préconceptionnels ne résoudra pas tous les questionnements. En effet, ils ne seront pas obligatoires pour des raisons éthiques évidentes et nous serons de toute façon toujours confrontés aux mutations de novo dépistées pendant la grossesse.

Le délai restreint entre la découverte en cours de grossesse et la naissance prévue ne permet pas toujours de respecter une temporalité « optimale » pour la réflexion notamment dans les situations complexes telles que la découverte de PIEV ou de VSI. Toutefois, il faut composer avec ce facteur temps afin d'accompagner les couples au mieux. Nous l'avons vu, une information claire, loyale et adaptée, un soutien psychologique avec une écoute respectueuse de la femme et des couples sont des enjeux fondamentaux de l'accompagnement en DAN. Il en est

---

<sup>59</sup> <https://pfm2025.aviesan.fr/site> consulté le 22/06/2022

<sup>60</sup> avis CCNE N° 129 Contribution du comité consultatif national d'éthique à la révision de la loi de bioéthique 2018 2019 adoptée le 18 septembre 2018

de même du respect de l'autonomie de chacun. L'incertitude lors de la présence de VSI ou de PIEV est grande quant au pronostic et à la qualité de vie de l'enfant à naître. L'appréciation de la particulière gravité peut alors être source de dissensus. La prise en compte d'éléments objectifs mais aussi subjectifs, une discussion éthique avec une délibération collective et une approche via l'éthique de la responsabilité pour hiérarchiser les valeurs permettent finalement d'arriver (non sans difficultés parfois) à trouver parmi les solutions possibles celle qui sera la plus « juste » pour tous.

Si on autorisait la réalisation d'examens génétiques sur « simple demande » des patients et non plus uniquement sur indication médicale, on pourrait imaginer un accroissement des connaissances, permettant une amélioration de l'information et de l'estimation du pronostic délivrée aux couples. Les découvertes actuelles en matière d'épigénétique ne laissent cependant rien présager d'aussi évident.

L'autre questionnement d'actualité concerne la récente modification du terme de l'IVG en France passant de 14SA à 16 SA. Lorsque le dépistage de variant génétique sera précoce, cet allongement du délai permettant l'IVG exclura-t-il les médecins de la prise de décision quant à la poursuite de la grossesse ?

A l'avenir, la tendance soutenue par Guillaume Durand dans ses divers travaux se confirmera-t-elle ? Une évolution vers plus d'autonomie décisionnelle de la patiente / du couple nous fera-t-elle cheminer jusqu'à arriver à une situation d'autonomie « complète » ? Pour lui, « la femme est reconnue compétente pour demander une interruption de grossesse pour des raisons personnelles : pourquoi ne le serait-elle pas aussi, accueillie et entourée par des soignants bienveillants, pour décider d'un avortement pour des raisons médicales » ?<sup>61</sup>

---

<sup>61</sup> Durand G. Un philosophe à l'hôpital 2021 Flammarion page 25

## BIBLIOGRAPHIE

### Livres

Durand, Guillaume. *Un philosophe à l'hôpital: au coeur de nos vies*. Paris: Flammarion, 2021.

Durand, Guy. *Introduction générale à la bioéthique: histoire, concepts et outils*. Nouv. éd. Saint-Laurent, Québec: Fides, 2005.

Épictète, et Olivier D'Jeranian. *Manuel*. Éd. avec dossier. GF. Paris: Flammarion, 2020.

Glover, Jonathan, et Benoît Basse. *Questions de vie ou de mort: avortement, infanticide, suicide, euthanasie, éthique médicale, peine de mort, guerre*. Le champ éthique, n° 65. Genève: Labor et Fides, 2017.

Habermas, Jürgen, et Mark Hunyadi. *De l'éthique de la discussion*. Champs 421. Paris: Flammarion, 1999.

Hirsch, Emmanuel. *Traité de bioéthique II- soigner la personne, évolutions, innovations thérapeutiques*. Vol. II. Espace éthique. Toulouse: Érès éd, 2010.

Hirsch, Emmanuel, François Hirsch, Pierre Corvol, et Sylvie Froucht-Hirsch. *Traité de bioéthique IV - Les nouveaux territoires de la bioéthique*. Espace éthique. Toulouse: Érès éditions, 2018.

Métayer, Michel. *Guide d'argumentation éthique*. 2e éd. Québec: Presses de l'Université Laval, 2011.

Rameix, Suzanne. *Fondements philosophiques de l'éthique médicale*. Sciences humaines en Médecine. Paris: ellipses, 1996.

Sicard, Didier. *La médecine sans le corps*. Paris: Plon, 2002.

Walton, Douglas N. *Slippery slope arguments*. The Clarendon library of logic and philosophy. Oxford [England]: Oxford; New York: Clarendon Press; Oxford University Press, 1992.

### Articles

Manouvrier-Hanu, Nivelon-Chevalier, S. « les tests et empreintes génétiques: enjeux de société » ». In *Traité de bioéthique tome II - Soigner la personne, évolutions, innovations thérapeutiques*, Érès éd., 525 à 537. Toulouse, 2010.

Viaux Savelon, Sylvie, Margaux Decherf, Nicolas Bodeau, Yves Ville, Isabelle Marey, David Cohen, et Marc Dommergues. « Le dépistage anténatal sur puces ADN (ACPA) lors des anomalies mineures de l'échographie fœtale affecte les représentations et l'état émotionnel maternel : une étude exploratoire ». *Devenir* 32, n° 2 (2020): 105-17. <https://doi.org/10.3917/dev.202.0105>.

Viaux-Savelon, Sylvie. « Suspicion de malformation et échographie fœtale : quand l'image sidère et bouleverse les représentations maternelles ». *Champ psy* 60, n° 2 (2011): 155-77. <https://doi.org/10.3917/cpsy.060.0155>.

Sainte Rose, J. « A propos de l'affaire Perruche », *Droits*, n° 35 (janvier 2002): 142 à 146.

Mattéi, J-F. « L'homme, la génétique et le diagnostic prénatal ». *Laennec* 63, n° 1 (2015): 9-21.  
<https://doi.org/10.3917/lae.151.0009>.

Durand, G. « La consultation d'éthique clinique : comment respecter l'autonomie du patient ? »  
*Éthique & Santé* 11, n° 2 (1 juin 2014): 111-17.  
<https://doi.org/10.1016/j.etiqe.2013.12.002>.

Goffette J. , Zerbib Y.. « Vers une éthique de la responsabilité. » In *Médecine et sciences humaines, manuel pour étudiants*, Belles lettres éditions, 177 à 180, 2011.

Weber, J-C, Allamel-Raffin C., Rusterholtz T., Pons I., Gobatto I. « Les soignants et la décision d'interruption de grossesse pour motif médical : entre indications cliniques et embarras éthiques ». *Sciences sociales et santé* 26, n° 1 (2008): 93-120.  
<https://doi.org/10.3917/sss.261.0093>.

« EthiqueDiscussion.pdf ». Consulté le 25 juin 2022.  
<http://www.claudineleleux.be/EthiqueDiscussion.pdf>.

## Mémoire

Voyer K. « L'argument de la pente glissante : analyse rhétorique de son usage en bioéthique (avortement et euthanasie). Université de Montréal. Mémoire présenté en vue de l'obtention du grade de maître ès art en philosophie Août 2013

## Textes officiels

Loi n° 94-654 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal (s. d.).  
Consulté le 24 juin 2022.

« Article 25 - LOI n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique (1) - Légifrance ». Consulté le 24 juin 2022.  
[https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/article\\_jo/JORFARTI000043884432](https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/article_jo/JORFARTI000043884432).

« Section 2: Interruption volontaire de la grossesse pratiquée pour motif thérapeutique. (Articles L162-12 à L162-13) - Légifrance ». Consulté le 24 juin 2022.  
<https://www.legifrance.gouv.fr/codes/id/LEGIARTI000006692455/1975-01-18>.

Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé (1) (s. d.). Consulté le 24 juin 2022.

Arrêté du 1er juin 2015 déterminant les recommandations de bonnes pratiques relatives aux modalités d'accès, de prise en charge des femmes enceintes et des couples, d'organisation et de fonctionnement des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal en matière de diagnostic prénatal et de diagnostic préimplantatoire - Légifrance ». Consulté le 24 juin 2022.  
<https://www.legifrance.gouv.fr/loda/id/JORFTEXT000030707965/>.

Cour de Cassation, Assemblée plénière, du 17 novembre 2000, 99-13.701, Publié au bulletin. Consulté le 24 juin 2022.

## Recommandations / Rapports

« Agence de la biomédecine ». Consulté le 24 juin 2022.  
<https://rams.agence-biomedecine.fr/activite-globale-0>.

« Guide-interpretation-des-CNV-2020.pdf ». Consulté le 24 juin 2022.  
<https://acpa-achropuce.com/wp-content/uploads/2021/01/Guide-interpretation-des-CNV-2020.pdf>.

« Recommandations\_cpdpn2013.pdf ». Consulté le 24 juin 2022.  
[https://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/recommandations\\_cpdpn2013.pdf](https://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/recommandations_cpdpn2013.pdf).

« Mirlesse - MCU-PH CHRU de Caen - Hôpital Côte de Nacre.pdf ». Consulté le 25 juin 2022.  
<https://www.agence-biomedecine.fr/IMG/pdf/rapport-etats-des-lieux-du-diagnostic-prenatal-en-france.pdf>.

## Avis du CCNE

Avis N° 68 : « Handicaps congénitaux et préjudice » adopté le 29 mai 2001

Avis N° 107 : « Avis sur les problèmes éthiques liés aux diagnostics anténatals : le diagnostic prénatal, et le diagnostic pré implantatoire » 2009

Avis N°120 : « Questions éthiques associées au développement des tests génétiques foetaux sur sang maternel » adopté le 25 avril 2013

Avis N°124 : « Réflexion éthique sur l'évolution des tests génétiques liée au séquençage de l'ADN humain à très haut débit » adopté le 21 janvier 2016

Avis N°129 : « Contribution du comité consultatif national d'éthique à la révision de la loi de bioéthique 2018 2019 » adoptée le 18 septembre 2018

Avis N° 138 : « l'eugénisme de quoi parle-t-on ? » adopté le 20 mai 2021

## Conférence / webinaire

Espace Ethique Auvergne Rhône Alpes. « *Cyber'Ethique - Interruption de grossesse et clause de conscience - Enjeux éthiques* », 2022  
<https://www.youtube.com/watch?v=WxXL5NIXnmk>.

Espace Ethique Auvergne Rhône Alpes. « *10èmes autonmales d'éthique en santé : La génomique et l'humain* » 2019

## Sites internet

[Aviesan.fr](https://pfm2025.aviesan.fr/) : PFMG 2025. « Plan France Médecine Génomique 2025 ». Consulté le 25 juin 2022.  
<https://pfm2025.aviesan.fr/>.

## ANNEXES

### **Annexe 1**

Données statistiques de l'activité des CPDPN issues du rapport d'activité de l'agence de biomédecine

### **Annexe 2**

Questionnaire de l'enquête envoyé à tous les CPDPN de France en janvier 2022.

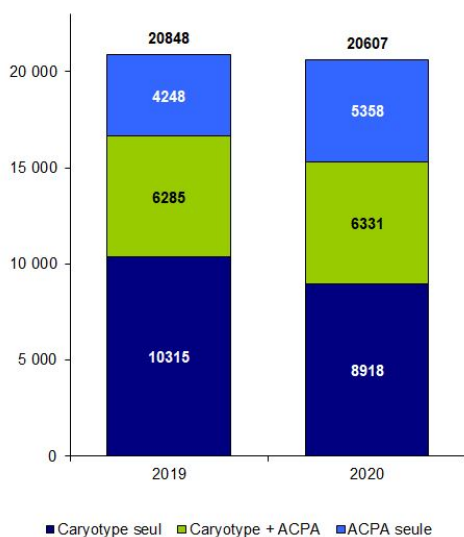
### **Annexe 3**

Analyse des réponses au questionnaire

## ANNEXE 1

Sources : Rapport d'activité de l'agence de biomédecine : <https://rams.agence-biomedecine.fr/activite-globale-0>. Site consulté le 25/06/2022

Figure DPN4. Evolution du nombre de fœtus ayant bénéficié d'un examen de cytogénétique en fonction du type d'examen de 2019 à 2020<sup>(1)</sup>



(1) En 2019, 2 laboratoires ont été dans l'impossibilité de transmettre leur activité.

Tableau DPN20. Analyses de génétique moléculaire : panels et exomes de 2019 à 2020

	Panel de gènes		Exome	
	2019	2020	2019	2020
Nombre de fœtus étudiés	129	124	23	190
Nombre de fœtus atteints	41	32	7	41

Tableau DPN24. Evolution du diagnostic non invasif de maladies monogéniques de 2017 à 2020

	2017	2018	2019	2020
Nombre d'examens	55	53	77	111
Nombre d'examens positifs	14	19	19	37
Nombre de confirmation diagnostique	10	17	18	4

Tableau CPDPN6. Attestations de particulière gravité délivrées pour motif fœtal : évolution de la répartition des indications de 2015 à 2019<sup>(1)</sup>

	2015		2016		2017		2018		2019	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Malformations ou syndromes malformatifs	3151	44,5	3059	43,4	2964	42,7	2912	43,1	3057	43,2
Indications chromosomiques	2821	39,8	2841	40,3	2853	41,1	2767	41	3146	44,5
Indications génétiques	497	7	476	6,8	507	7,3	482	7,1	461	6,5
Indications infectieuses	71	1	87	1,2	76	1,1	72	1,1	73	1
Autres indications fœtales	544	7,7	582	8,3	539	7,8	522	7,7	332	4,7
<b>Total</b>	<b>7084</b>	<b>100</b>	<b>7045</b>	<b>100</b>	<b>6939</b>	<b>100</b>	<b>6755</b>	<b>100</b>	<b>7069</b>	<b>100</b>

(1) En 2019, le recueil des indications a été modifié, les évolutions entre les deux périodes sont à interpréter avec précaution.

Figure CPDPN4. Attestations de particulière gravité délivrées pour motif fœtal : répartition des indications par âge gestationnel au moment de la délivrance de l'attestation en 2019

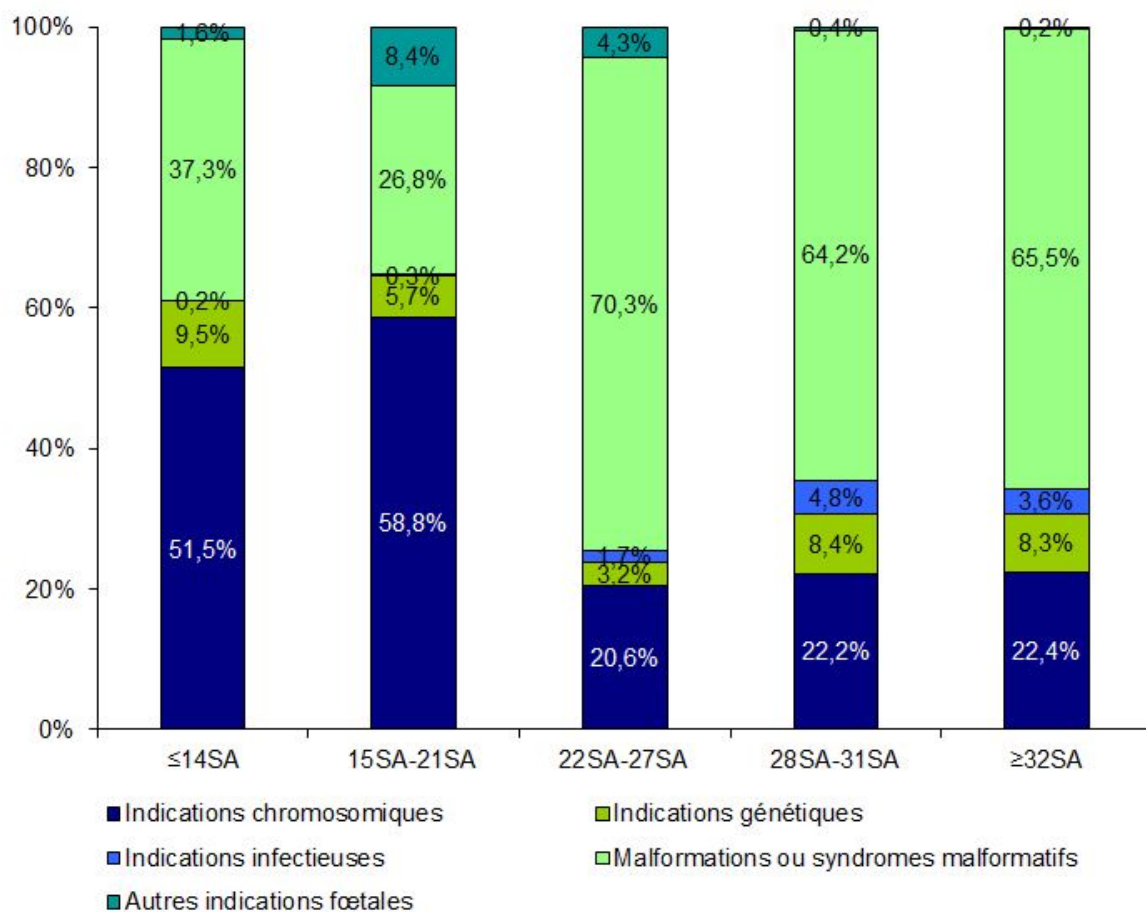




Tableau DPN2. Résumé de l'activité de DPN en 2020

	Nombre de laboratoires avec une activité	Nombre d'examen <sup>(1)</sup>	Nombre de résultats positifs <sup>(2)</sup>
<b>Génétique</b>			
• ADNlc : dépistages d'aneuploïdies <sup>(3)</sup>	30	117756	1421
• ADNlc : déterminations du rhésus fœtal	13	76723	26221
• Caryotypes avec ou sans ACPA <sup>(4)</sup>	52	15249	3799
• ACPA seule <sup>(5)</sup>	33	5358	249
• Maladies monogéniques	53	2712	567
<b>Biologie maladies infectieuses</b>			
• Virologie	30	3608	165
• Toxoplasmose	26	771	46
<b>Biochimie et marqueurs sériques</b>			
• Marqueurs sériques maternels	79	660590	111885
• Défaut de fermeture du tube neural	6	214	120

- (1) Nombre d'examen :
  - - Nombre de femmes pour les examens de dépistage par marqueurs sériques maternels
  - - Nombre de prélèvements pour la toxoplasmose
  - - Nombre de fœtus pour le dépistage d'aneuploïdies sur ADNlc, les caryotypes, l'ACPA, les maladies monogéniques, la virologie et le défaut de fermeture du tube neural
  - - Nombre de grossesses pour le rhésus fœtal à partir d'ADNlc
- (2) Nombre de résultats positifs :
  - - Nombre de fœtus avec un résultat d'aneuploïdie ou autre anomalie chromosomique pour la recherche d'aneuploïdie sur ADNlc
  - - Nombre de grossesses Rhésus négatif pour la détermination du rhésus fœtal
  - - Nombre d'anomalies déséquilibrées diagnostiquées pour les caryotypes
  - - Nombre d'anomalies pathogènes pour les ACPA
  - - Nombre de fœtus atteint pour les maladies monogéniques et le défaut de fermeture du tube neural
  - - Nombre de prélèvements positifs pour les maladies infectieuses (virologie et toxoplasmose)
  - - Nombre de femmes avec un risque  $\geq 1/1000$  et une mesure de la clarté nucale  $< 3,5$  mm pour les examens de dépistage par marqueurs sériques maternels
- (3) En 2020, résultat provisoire dans l'attente de l'activité d'un laboratoire.
- (4) En 2020, le résultat du caryotype est manquant pour 23 fœtus.
- (5) En 2020, le résultat de l'ACPA est manquant pour 3 fœtus.

Tableau DPN17. Résultat des ACPA selon l'indication en 2020<sup>(1)(2)</sup>

Indication	Sans confirmation par caryotype			Avec confirmation par caryotype			Total		
	Absence d'anomalie pathogène	Anomalie pathogène	VSI <sup>(4)</sup>	Absence d'anomalie pathogène	Anomalie pathogène	VSI <sup>(4)</sup>	Absence d'anomalie pathogène	Anomalie pathogène	VSI <sup>(4)</sup>
Dépistage positif d'aneuploïdie sur ADNlc	31	1	0	17	8	0	48	9	0
Dépistage non exploitable d'aneuploïdie sur ADNlc	61	1	2	14	5	1	75	6	3
Anomalie chromosomique parentale	19	6	1	76	10	3	95	16	4
Signes d'appel échographique hors CN $\geq 3,5$ mm	3707	196	43	4247	377	68	7954	573	111
Clarté nucale $\geq 3,5$ mm avant 13SA (hygroma inclus)	507	33	7	807	88	9	1314	121	16
Marqueurs sériques seul avec risque $\geq 1/50$	283	3	2	228	14	4	511	17	6
Marqueurs sériques risque seul risque entre 1/1000 et 1/50 ou inconnu	28	0	0	42	0	1	70	0	1
Antécédent pour le couple de grossesse avec caryotype anormal	110	1	0	58	2	2	168	3	2
Convenance personnelle (y compris âge maternel $\geq 38$ ans)	45	1	0	3	0	0	48	1	0
Anomalie du caryotype	0	0	0	39	40	2	39	40	2
Autre indication	253	5	5	134	11	0	387	16	5

- (1) Le recueil est modifié à partir de 2019 : les résultats portent sur le nombre de fœtus ayant eu un examen et non plus sur le nombre d'examen.
- (2) En 2019, 2 laboratoires ont été dans l'impossibilité de transmettre leur activité et le résultat est manquant pour 40 fœtus. En 2020, l'indication est manquant pour 7 fœtus.
- (3) En cas d'indications multiples, il est demandé que ces indications soient priorisées dans l'ordre donné dans le tableau. L'ordre des priorités a été modifié en 2019. Par ailleurs, cette consigne n'est pas toujours respectée.
- (4) VSI = variant de signification inconnue.

## Questionnaire

20/02/2022 17:32

Demandes d'IMG pour variant génétique

## Demandes d'IMG pour variant génétique

Dans le cadre de mon mémoire pour le DIU "éthique en santé", je travaille sur "l'appréciation de la particulière gravité lors des demandes d'IMG pour des foetus porteurs de variants génétiques". Ce questionnaire vous propose 3 situations cliniques dans le cadre du diagnostic prénatal.

delphinedelayer@hotmail.com [Changer de compte](#)



\*Obligatoire

Adresse e-mail \*

Votre adresse e-mail

Dans quel CPDPN exercez-vous?

Votre réponse

Professionnels présents lors de l'étude de ces situations

- gynécologue obstétricien
- généticien
- pédiatre
- sage-femme
- psychiatre/ psychologue
- radiologue / échographiste
- Autre :

## Situaion n°1

Mme X, G2 P1 sans antécédent particulier.

Échographie T1 et marqueurs sériques T1 conformes.

Échographie T2: os propres du nez mal vus.

À 26 SA 1/2: OPN mal vus et excès de liquide amniotique. Patiente adressée au DAN.

Confirmation par le DAN à 27SA 4j

À 29SA 4j OPN fins, excès de LA sans réel hydramnios, asymétrie des cavités cardiaques avec ventricule D > ventricule G

Réalisation d'une amniocentèse: caryotype, ACPA, dosage des enzymes amniotiques

Echocardiographie à 30 SA 3j: hypertrophie et hypokinésie du VD, suspicion de canal artériel restrictif. Hydramnios.

FISH normale

hospitalisation, corticothérapie antenatale pour risque de décompensation cardiaque foetale.

31 SA résultat de l'ACPA:

"Présence d'une perte d'une copie de 3,8 Mb en 7q11.23. Cette région correspond à la région classiquement délétée dans le syndrome de Williams et Beuren et englobe aussi une partie plus distale comprenant plusieurs gènes importants dont YWHAG impliqué dans les troubles du neurodéveloppement. Il s'agit d'un remaniement pathogène qui rend compte des signes d'appels échographiques. Il a été vérifié en FISH."

31SA 3j Conseil génétique, prélèvement des parents pour écarter un remaniement parental.

Demande d'IMG formulée par les parents.

Acceptez-vous de signer le certificat de particulière gravité pour que cette patiente puisse faire une IMG?

- oui
- Non
- indéterminé

quels sont les arguments qui motivent cette décision?

Réponse longue

⋮

Comment qualifieriez-vous cette prise de décision du point de vue de l'ensemble du CPDPN?

- |   | 1                     | 2                     | 3                     | 4                     | 5                     |                  |
|---|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|-----------------------|------------------|
| extrêmement discutée, susceptible de créer un dissensus | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | <input type="radio"/> | consensus rapide |

## Situation clinique n° 2

Mme Y. G1 P0 sans antécédent particulier.

Échographie T1 et marqueurs sériques T1 conformes.

18 SA échographie morphologique précoce: découverte d'une fente P1 P2 isolée

19 SA réalisation d'une amniocentèse: caryotype, ACPA, biochimie

21 SA: Résultat de l'ACPA: "pas de déséquilibre chromosomique pathogène connu détecté par la technique CGH array. A noter cependant la mise en évidence d'un gain de copie de 5,1 Mb en 10p11.1p11.22 de signification inconnue dans l'état actuel de nos connaissances."

---

En 2020, auriez-vous informé la patiente de l'existence de ce variant génétique?

oui

Non

---

⋮

Quels arguments motivent votre décision?

Réponse longue

---

Finalement, les parents sont informés. Ils ne sont pas porteurs du variant foetal. La patiente demande une IMG à cause de "l'accumulation des risques". Elle craint une forme syndromique du fait de l'association de la fente et du variant chromosomique de signification incertaine. Elle se dit trop inquiète face à toutes ces incertitudes. Quelle aurait été votre position?

accepter pour motif foetal

accepter pour détresse maternelle

refuser

Autre...

---

---

Quels arguments motivent cette décision?

Réponse longue

---

Comment qualifieriez-vous cette prise de décision du point de vue de l'ensemble du CPDPN?

	1	2	3	4	5	
extrêmement discutée, susceptible de créer un dissensus	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	consensus rapide

Si vous avez choisi 1 ou 2, quels arguments, valeurs ont créé des "tensions" éthiques?

Réponse longue

---

### Situation clinique n°3

Mme Z. G2 P1 sans antécédent particulier.

Échographie T1 conforme. Marqueurs sériques à risque: 1/41. La patiente opte pour la réalisation d'un DPNI qui est négatif.

Échographie T2: artère ombilicale unique, persistance de la VOD. Pas d'autre signe d'appel échographique.

Confirmation au DAN de la présence de ces 2 signes d'appel mineurs sans autre anomalie retrouvée. Patiente très inquiète. Réalisation d'une amniocentèse à 29SA pour caryotype et ACPA.

30 SA: échocardiographie foetale: doute sur arche aortique droite sans conséquence. A contrôler à un mois de vie.

Résultat de l'ACPA: "mise en évidence en CGH array d'une duplication de 2,6 Mb en 22q11.2 correspondant à l'intervalle classique 22q11.2. Il s'agit d'un CNV récurrent considéré comme un facteur de prédisposition pour les troubles neurodéveloppementaux à pénétrance et expressivité variable et a priori sans phénotype foetal. Il est fréquemment retrouvé hérité de parents sains mais peut survenir de novo."

En 2020, auriez-vous informé la patiente de l'existence de ce variant génétique?

- oui
- Non

Quels arguments motivent votre décision?

Réponse longue

---

Finalement, les parents sont informés. Ils ne sont pas porteurs du variant foetal. La patiente demande une IMG. Elle refuse de prendre le risque d'avoir un enfant porteur d'un trouble du neurodéveloppement, dit qu'elle "ne peut plus faire comme si elle ne savait pas". Elle se trouve dans une grande détresse psychologique qui motive un accompagnement par un psychiatre et la prescription d'un traitement médical. Quelle aurait été votre position?

- accepter pour motif foetal
- accepter pour détresse maternelle
- refuser
- Autre...
-

Quels arguments motivent votre décision?

Réponse longue

---

A votre avis, comment qualifieriez vous cette prise de décision du point de vue de l'ensemble du CPDPN?

	1	2	3	4	5	
extrêmement discutée, susceptible de créer un dissensus	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	consensus rapide

Si vous avez choisi 1 ou 2, quels arguments, valeurs ont créé des "tensions" éthiques?

Réponse longue

---

Avez-vous des remarques complémentaires à propos de ces 3 situations?

Réponse longue

---

### remerciements

Je vous remercie de l'attention que vous avez portée à mon questionnaire. Je reste à votre disposition si vous souhaitez échanger à propos de mon mémoire.

## ANNEXE 3

### Analyse des Résultats

#### Question 1 :

Les 19 réponses représentent 15 CPDPN sur les 48 sollicités. 1 centre a répondu qu'il ne souhaitait pas répondre car statuer sans rencontrer le couple et échanger avec eux est impossible. Chaque région de France est représentée.

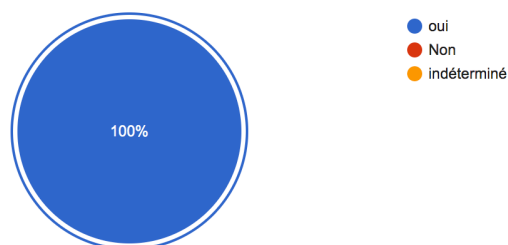
#### Question 2 :

Dans la majorité des cas (16/19), les réponses sont apportées au nom du CPDPN entier constitué au minimum de gynécologue obstétricien, d'échographiste, de pédiatre. 3 centres ont rendu plusieurs questionnaires chacun. 3 centres ont répondu en l'absence de généticien.

#### SITUATION 1

Acceptez-vous de signer le certificat de particulière gravité pour que cette patiente puisse faire une IMG?

19 réponses



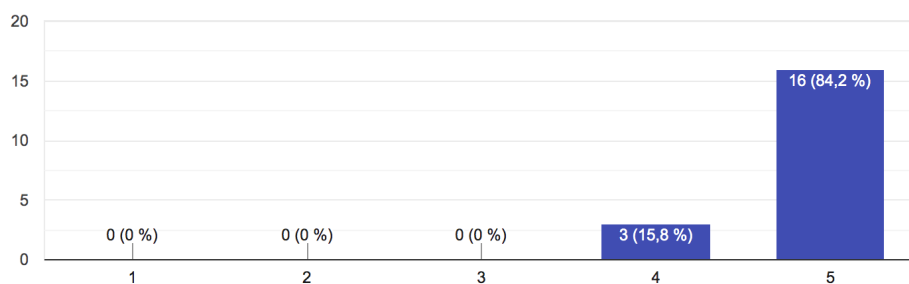
Quels sont les arguments qui motivent cette décision ?

- 18 : Remaniement chromosomique pathogène avec gravité du syndrome de Williams Beuren
- 1 : Syndrome au pronostic incertain mais péjoratif

Comment qualifieriez-vous cette prise de décision du point de vue de l'ensemble du CPDPN?

Copier

19 réponses



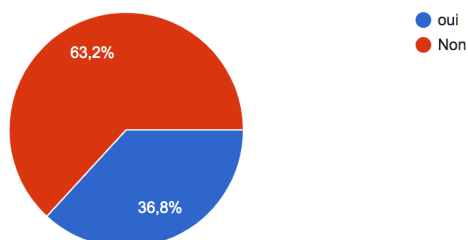
1 : extrêmement difficile, créant un dissensus

5 : consensus rapide

#### SITUATION CLINIQUE 2

En 2020, auriez-vous informé la patiente de l'existence de ce variant génétique?

19 réponses

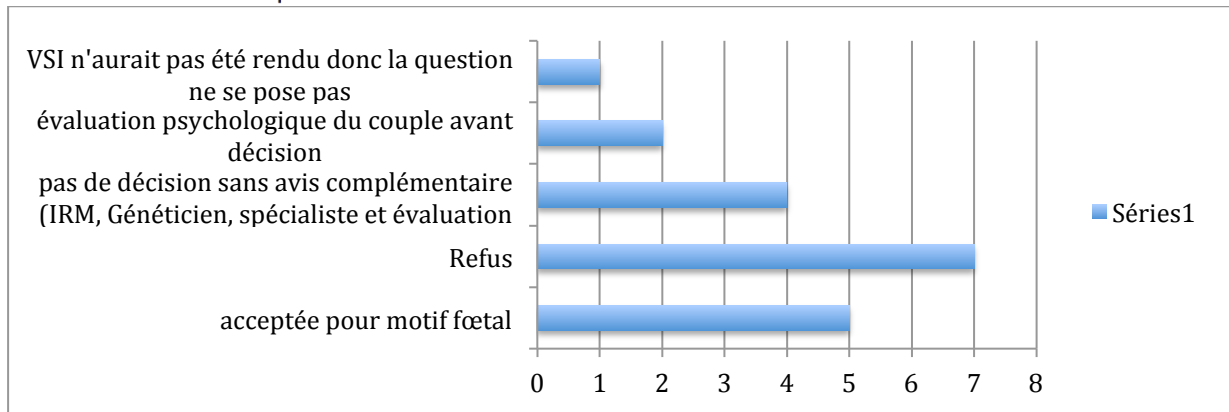


Quels arguments motivent cette décision ?

- Centres ayant répondu « NON »
  - 9 Selon les recommandations, on ne doit pas rendre les VSI.
  - 1 Pas de modification de la prise en charge et VSI
  - 1 Variant non en lien avec le motif de prescription= donnée incidente donc non rendue
  - 1 anxio-gène pour le couple alors que sans lien avec le signe d'appel échographique
  - 1 absence de ségrégation parentale à cette étape
- Centres ayant répondu « OUI »
  - 1 obligation éthique
  - 1 taille de l'anomalie importante
  - 2 droit de savoir du patient
  - 1 résultat écrit rendu par généticien donc obligation
  - 1 oui si discuté en amont du prélèvement et accepté par la patiente

Finalement, les parents sont informés. Ils ne sont pas porteurs du variant foetal. La patiente demande une IMG à cause de "l'accumulation des risques". Elle craint une forme syndromique du fait de l'association de la fente et du variant chromosomique de signification incertaine. Elle se dit trop inquiète face à toutes ces incertitudes.

Quelle aurait été votre position?

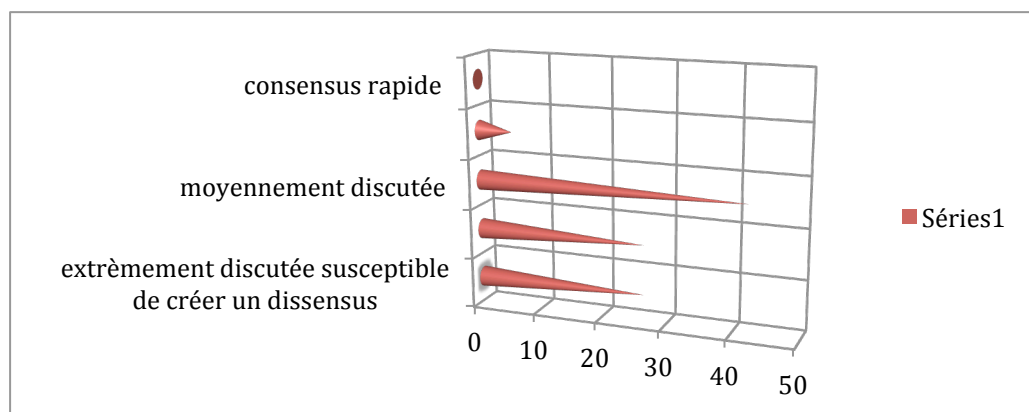


Quels arguments motivent cette décision ?

- Centres ayant répondu « NON »
  - 40 % Fente labio-palatine indépendante du VSI, curable chirurgicalement, bonne qualité de vie par la suite
- Centres ayant répondu « OUI »
  - 20% Incapacité de rassurer les parents
  - 6,6% VSI + signe d'appel échographique + demande des parents
- Centres ayant répondu « AUTRE »
  - 6,6% les éléments de surveillance devraient permettre de statuer et probablement d'orienter vers la « non recevabilité » de l'IMG
  - 6,6% atteinte des limites du DPN
  - 6,6% nécessité de discuter avec les parents pour rendre une décision



Comment qualifieriez-vous cette prise de décision du point de vue de l'ensemble du CPDPN?



L'incertitude est l'argument avancé par 7 centres pour expliquer les difficultés rencontrées pour apprécier la particulière gravité. Cet argument pèse soit en faveur de l'acceptation soit en faveur du refus selon les centres. Exemple :

« Fente jugée non recevable comme indication foetale d'IMG à elle seule. VOUS de novo = probabilité que l'enfant à naître ait une pathologie grave reste faible. MAIS degré d'incertitude difficilement appréciable en l'état actuel des connaissances. » => centre ayant répondu « oui » pour la délivrance d'une attestation de particulière gravité

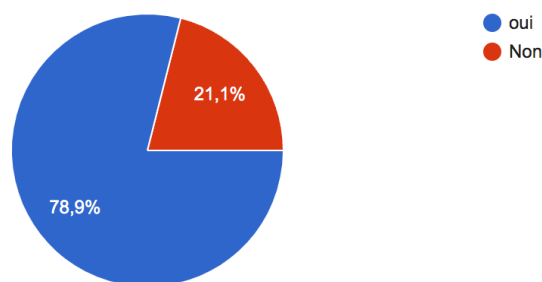
« Incertitude génétique mais malformation non incurable et fréquente. » => centre ayant répondu « non » à la délivrance d'une attestation de particulière gravité

La difficulté pour 4 autres centres est le manque d'échange avec le couple et l'appréciation de l'état psychologique et de leurs arguments pour faire une telle demande. Ces éléments précis pourraient rendre la discussion plus facile (sans préjuger de la réponse apportée).

### SITUATION CLINIQUE 3

En 2020, auriez-vous informé la patiente de l'existence de ce variant génétique?

19 réponses

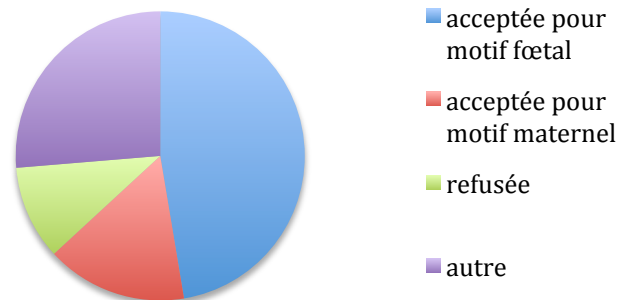


Quels arguments motivent cette décision ?

- Centres ayant répondu « NON »
  - 2 « conséquences incertaines »
  - 1 « donnée incidente donc pas d'obligation de rendre ce résultat »
- Centres ayant répondu « OUI »
  - 5 « PIEV avec risque de déficience intellectuelle »
  - 3 « corrélation avec signes d'appel échographiques »
  - 2 « CNV considéré par l'équipe comme pathogène et non comme PIEV même si pénétrance incomplète »

- 1 « respect du droit de savoir des patients »
- 1 « possibilité de mesures précoces de prise en charge éducative pour risque du neuro développement »

Finalement, les parents sont informés. Ils ne sont pas porteurs du variant foetal. La patiente demande une IMG. Elle refuse de prendre le risque d'avoir un enfant porteur d'un trouble du neurodéveloppement, dit qu'elle "ne peut plus faire comme si elle ne savait pas". Elle se trouve dans une grande détresse psychologique qui motive un accompagnement par un psychiatre et la prescription d'un traitement médical. Quelle aurait été votre position?

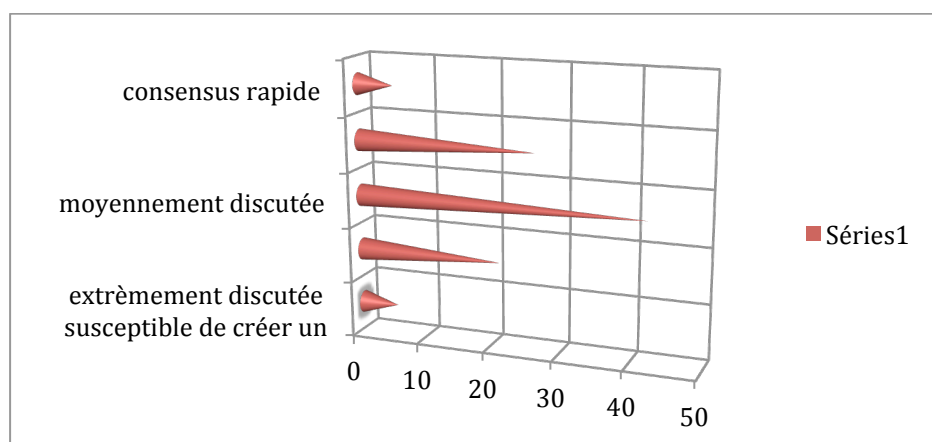


**Autre** : accepté pour motif fœtal + maternel, proposition d'adoption ou d'accompagnement parental, décision après réévaluation et accompagnement psychologique.

Quels arguments motivent votre décision :

- Centres ayant accepté pour motif fœtal :
  - Incertitude, impossibilité de garantir aux parents que l'enfant n'aura pas de handicap
  - Le centre doit assumer le fait d'avoir demandé l'examen et l'éventualité d'un tel résultat
  - Association malformative associée à la duplication 22q11 et demande des parents
- Centres ayant accepté pour motif maternel
  - Grossesse désinvestie avec détresse psychologique risquant d'entraîner un risque pour la santé de la femme immédiat et après la naissance et risque de maltraitance de l'enfant à la naissance
- Centres ayant refusé :
  - Découverte incidente. Privilégier l'accompagnement à la parentalité
  - Absence de forte probabilité

A votre avis, comment qualifieriez vous cette prise de décision du point de vue de l'ensemble du CPDPN?



Tous les centres qui ont trouvé cette situation susceptible de créer un dissensus l'expliquent par variabilité clinique de l'expression de la pathologie. Cet argument est avancé par des centres ayant accepté et d'autres ayant refusé l'éventualité d'une IMG pour motif fœtal.



Titre :

**Appréciation de la « particulière gravité » dans le cadre des demandes d'interruption médicale de grossesse**  
Dissensus liés aux demandes pour motif génétique

Résumé :

Les dépistages génétiques en médecine prénatale sont de plus en plus fréquents et sont susceptibles de mettre en évidence des données incidentes de type variants de signification inconnue ou facteur de prédisposition.

Cela suscite de nombreux questionnements pour les équipes médicales comme pour les parents. Quel résultat rendre ? Quelles seront les répercussions pour le couple et le fœtus ? Comment faire face à l'incertitude pronostique ?

Dans certaines de ces situations, les parents demandent une interruption médicale de grossesse. Se pose alors aux médecins la question de l'appréciation de la « particulière gravité ».

Si souvent le consensus est rapide, il arrive aussi que les valeurs éthiques entrent en conflit générant un dissensus au sein des équipes.

Comment faire face à la dichotomie bienfaisance pour la mère et respect de son autonomie / non malfaisance pour le fœtus ?

Comment réussir à hiérarchiser les valeurs, à mener une discussion éthique de qualité pour aboutir à la meilleure décision possible correspondant à chaque situation singulière ? Comment faire pour que cette décision soit acceptable par tous : le couple, le corps médical et la société ?

Mots clés

Interruption médicale de grossesse, dépistage génétique prénatal, incertitude pronostique, autonomie

Adresse de l'auteur

Delphine DELAYER

delphine.delayer@chu-lyon.fr

