

Journée Régionale des Réseaux de Santé
Périnatale

Lyon, 16 novembre 2007

Les Enjeux du Dépistage Anténatal

Dépistage de la Trisomie 21 : Quel Progrès ?

Les Interrogations des Parents

La possibilité de dépistage de la trisomie 21 est sans nul doute une évolution importante offerte aux futurs parents depuis quelques années. On ne peut nier l'intérêt d'une technique leur permettant de connaître l'éventuel handicap de leur bébé et de pouvoir choisir, en fonction de leurs convictions personnelles, de poursuivre ou non cette grossesse si ce handicap est avéré.

Toutefois, dans nos contacts réguliers avec ces parents, nous constatons que ce progrès s'accompagne de multiples difficultés, peu évoquées lorsque l'on s'intéresse à cette technique. Bien que ce dépistage soit un moment incontournable de la grossesse, il est surprenant de constater que le ressenti des pères et des mères n'est pour ainsi dire pas « parlé ». Les seuls lieux où s'expriment l'inquiétude, l'angoisse, les doutes, le désarroi et les questionnements sont les forums de discussion sur internet, que nous fréquentons quotidiennement afin d'y apporter notre expérience et des informations que les parents peinent à trouver par ailleurs. Après plus de deux ans de ce type de contacts, complétés parfois, lorsqu'ils le souhaitent, par des discussions téléphoniques, il nous a semblé indispensable de porter sur le devant de la scène les conséquences directes de ce dépistage sur le vécu par les parents de la grossesse et leur lien à leur bébé. De plus, il nous est apparu, de façon répétée, que les pratiques professionnelles autour de ce dépistage souffraient de nombreux manquements, tant en ce qui concerne l'information, le respect de l'autonomie des parents et leur accompagnement, aboutissant malheureusement bien souvent à une vraie dérive des pratiques. Il n'est plus possible de contourner, voire de nier, le profond malaise qui se développe et s'amplifie sans cesse autour de ce dépistage, malaise tout autant pour les professionnels que pour les parents, les conséquences nous semblant toutefois bien plus graves du côté de ces derniers, tant du côté de leur lien à leur enfant à naître que dans leur approche de leur rôle de parents.

Dans le cadre du réseau de santé périnatale auquel nous adhérons, et bien que des recommandations nationales existent, nous pensons indispensable l'amorce d'une réflexion de fond sur la question, réflexion qui n'aura d'intérêt que si elle vise une vraie mise à plat des pratiques et leur amélioration.

A- L'information des futurs parents : Imprécisions ou manquements volontaires ?

Nous constatons couramment que l'information donnée aux parents tant sur le tri-test, que sur les résultats qui en découlent et leur signification, est des plus imparfaites. Certes la nature même de cette prise de sang, qui ne se traduit pas ensuite pour la future mère par une donnée précise et strictement personnelle, mais par un risque statistique, commun à toutes les femmes dans le même échantillon de résultats biologiques, est complexe à saisir. Toutefois, nous faisons bien la différence entre ce que les femmes ont du mal à saisir et ce qui ne leur a pas été dit, ou de façon tout à fait partielle. Peu d'explication sur ce qu'est justement cette référence aux statistiques, ce qu'elle va impliquer pour la compréhension du résultat et les conséquences éventuelles sur l'état de leur enfant. Encore plus rares sont les précisions sur le pourquoi du seuil de 1/250 comme valeur « limite », sur la fiabilité et le manque de spécificité du test et sur sa conséquence en terme de « faux-positifs ». Notons par ailleurs que la notion même de faux positifs tant à faire croire qu'il y a de « vrais positifs », alors que nous ne nous situons toujours que dans un référentiel statistique.

Une fois le résultat obtenu, particulièrement s'il est à risque, rares sont les traductions du score pour le cas spécifique de la patiente. Nous sommes souvent surpris de discuter plusieurs jours d'affilée avec des mamans sur les suites à donner à ce dépistage, qui finissent par nous dire « mais en fait, qu'est ce que ça veut dire exactement 1/210, 1/75 ou 1/4 ? ». Personne n'a donc pris le temps de « traduire » leur résultat, ce qui devrait pourtant être la première marche à franchir pour permettre aux parents un choix éclairé. Plus grave encore en terme de confiance et de compréhension de ces examens, il semble que du côté même des professionnels, la « vérité » soit fluctuante. Bien que le seuil de prise en charge de l'amniocentèse soit de 1/250, on voit régulièrement des médecins conseiller des amniocentèses avec des résultats supérieurs, sous prétexte que « vu votre âge, vous devriez quand même avoir un autre résultat » (cas récent par exemple d'une femme de 33 ans, avec un score de 1/439). Pour les parents, cela concourt à douter de tout résultat quel qu'il soit et entretient un flou toujours anxiogène autour des « bons » ou « mauvais » tests. Il est fréquent de rencontrer des mamans s'inquiétant d'un score de 1/4000, ou se demandant ce que signifie telle ou telle de ses valeurs biologiques un peu élevée, alors qu'elle est pourtant dans une zone non à risque.

Bien qu'il s'agisse d'un phénomène parallèle, notons aussi que les doutes quant à la qualité des clichés échographiques peuvent renforcer l'inquiétude entourant ce dépistage : si la clarté nucale est bonne et le tri-test à risque, on va s'interroger sur la façon dont la mesure a été réalisée, ce qui là aussi renforce le sentiment que tout ce dépistage se fait dans un contexte fort peu compréhensible et peu fiable. Pour un enjeu aussi fort que la détection d'un handicap, on peut

comprendre que ce l'on ne puisse ainsi aboutir qu'à une majoration de l'angoisse et que les parents se sentent vraiment perdus.

On peut réellement se demander si ces imprécisions aussi largement répandues se trouvent être le fait d'une méconnaissance par les professionnels des tenants et aboutissants de ce test, ce qui est particulièrement inquiétant. Ou bien si elles procèdent d'une volonté de ces professionnels de contourner les occasions de dialogue avec les parents, évitant ainsi que ces derniers ne remettent en cause, comme nous le verrons par la suite, ce que certains professionnels estimeraient être la suite la plus logique et incontournable à cette première étape du dépistage.

B- Atteinte à l'autonomie des parents : quand leurs choix cèdent le pas devant un parcours déjà orienté

Lorsque le résultat se révèle à risque, deux éléments marquants se retrouvent de façon ultra-majoritaire dans les situations que nous côtoyons chaque jour. D'une part, le traumatisme de l'annonce est renforcé la plupart du temps par l'appel d'une secrétaire anonyme, souvent inconnue, qui se contente de « lâcher » un score, et de préciser la date du rendez-vous d'amniocentèse, déjà pris au préalable A qui donc appartient la décision en cas de résultat défavorable ? Comment se fait-il qu'une telle date soit déjà inscrite au planning alors que l'on a ni expliqué aux parents ce que signifie leur résultat ni pris connaissance de leurs souhaits, en respectant de surcroît le délai nécessaire à leur réflexion ?

Le rendez-vous légal préalable à l'amniocentèse ne peut plus servir à fournir aux parents les informations nécessaires pour qu'ils puissent choisir en connaissance de cause, en fonction de leurs valeurs et de leurs sentiments. Il ne vise qu'à expliquer le déroulement de l'examen et à faire signer les documents d'un consentement qui n'a d'éclairé que le nom. Il n'est par ailleurs guère acceptable que les différentes possibilités après un résultat défavorable ne soient pas obligatoirement présentées aux parents. Très rares sont les médecins expliquant que certes, leur patiente peut choisir une amniocentèse, mais qu'elle peut aussi attendre l'échographie morphologique et ses indications pour décider de sa pertinence. Le calcul du risque intégré n'est que bien trop rarement pratiqué et la plupart du temps, son existence n'est même jamais indiquée. Signalons à ce propos qu'un lien avec une page de Gyneweb circule sur internet, entre les futures mamans concernées, qui permet aux parents d'obtenir eux-mêmes ce calcul. Que des parents apprennent sur des forums les réelles possibilités autour d'un résultat défavorable, puis en soient amenés à rechercher eux-mêmes une part des informations médicales les concernant, ne nous semble pas la preuve d'une réelle politique de qualité en la matière.

Et que dire de ceux n'hésitant pas à annoncer les amniocentèses plus tardives comme beaucoup plus risquées, ou « l'irresponsabilité » à envisager la naissance d'un enfant trisomique et la nécessité de « savoir vite », enfermant leurs patientes dans un « non-choix » et un parcours choisi d'avance et sans réflexion possible ?

Les parents traduisent aussi la difficile confrontation entre une décision de santé publique, qui a généralisé ce dépistage, leur permettant ainsi de « savoir » et leur vécu personnel et intime, sujet à bien des paradoxes et des hésitations, peu compatibles avec la rapidité du parcours qui leur est proposé. Leur vécu est d'autant plus douloureux qu'il leur est souvent bien difficile de trouver une écoute auprès de leurs médecins. C'est d'autant plus vrai si les parents décident de ne pas suivre les décisions quasi-automatiques qui leur sont proposées, ou s'ils souhaitent

un délai. Les réponses qu'ils affrontent sont alors le plus souvent surréalistes : « Et vous croyez que notre planning n'est pas assez plein comme ça pour que l'on vous trouve une place plus tard, parce que vous voulez réfléchir ? », « il y a peut-être des femmes qui attendent l'écho morpho, c'est leur problème et c'est de leur responsabilité, mais nous, ici, ce n'est pas ce que l'on fait », etc... Parfois, les mères expriment très fortement le malaise qui s'installent entre elles et leur médecin lorsqu'elles hésitent face à une amniocentèse ou la refuse : « Après, ce n'était plus pareil, il m'a dit que je faisais comme je voulais, mais je sentais qu'il n'était pas à l'aise », « j'ai refusé l'amnio, il était surpris, si après la petite avait eu quelque chose, il m'en aurait voulu... »...

Dans la plupart des cas, en plus d'avoir à affronter la peur d'un handicap pour leur enfant, les parents se retrouvent en butte au jugement des équipes soignantes, qui devraient pourtant les aider à affronter cette période. Comme beaucoup d'entre eux n'osent pas non plus en parler à leurs proches, craignant de les inquiéter ou qu'ils ne comprennent pas, c'est à un véritablement isolement que les parents doivent faire face. Cette solitude est bien souvent l'occasion de laisser le champ libre à des angoisses aiguës, de révéler des failles personnelles jusque là tout à fait maîtrisées, mais qui, face à la tension imposée, prennent le devant de la scène. On est face à un cercle vicieux qui, en créant le doute sur l'enfant à naître, plonge les parents dans une spirale d'interrogations personnelles souvent d'autant plus déstabilisantes qu'elles s'expriment en parallèle à un parcours qui impose de réagir vite, sans laisser le temps à l'expression de ses sentiments douloureux.

C- Après l'amniocentèse : une attente aux profondes répercussions

Après l'examen, les femmes vivent plusieurs jours dans une très vive inquiétude quant aux risques de fausse couche. D'autant plus que la politique après une amniocentèse est variée et peu cohérente : arrêt de travail ou pas, conseil de repos ou au contraire, tendance à considérer l'amniocentèse comme un examen « comme un autre », ne nécessitant pas de précautions particulières. Ce qui est certain, c'est que les femmes anticipent une éventuelle culpabilité en cas d'incident de grossesse en essayant de mettre toutes les chances de leur côté : elles grappillent des RTT ou des jours de congé quand un arrêt ne leur est pas proposé, restent strictement couchées pendant 2 ou 3 jours, et pendant toutes les semaines de l'attente essaient d'éviter le plus possible les risques d'effort. Celles qui ne le peuvent pas (travail fatigant, enfants en bas âge, peu ou pas d'aide à la maison) vivent une peur accrue.

Notons que les délais d'attente sont souvent excessifs au regard du temps réellement nécessaire pour obtenir les résultats. Le système est en train, semble-t-il, d'atteindre ses limites : le nombre de prélèvements augmentant sans cesse, il semble bien que certains laboratoires aient du mal à tenir des délais raisonnables. Certains établissements proposent des résultats en 48h avec la méthode FISH, mais les écarts de coût sont très importants (d'environ 70 à plus de 200 euros !), et ne mettent pas cette méthode à la portée de toutes les patientes.

Cette période d'attente se caractérise très souvent par un « décrochement » par rapport au bébé, les mères essayant de s'en détacher pour éviter une souffrance à venir. Mais nous constatons des sentiments très paradoxaux, souvent violents, oscillant sans cesse entre le besoin de confiance en cette grossesse et cet enfant à venir, et l'impossibilité de s'investir dans ce que les parents considèrent comme un échec en puissance. Ces distorsions plongent les mères et les pères dans des tourments douloureux, et ils expriment beaucoup d'ambivalence, souvent déjà associée à de la culpabilité. En effet, c'est dans cette période que commencent à s'élaborer les hypothèses pour l'avenir de ce bébé si handicap il y a. Un très petit nombre de parents traduisent d'une décision franche et sans hésitation, soit pour garder leur enfant soit pour faire un choix d'IMG. Pour la plupart, il y a une très difficile alternance entre le rejet du handicap et la difficulté à renoncer et à se séparer de cet enfant. Cette période est d'autant plus difficile qu'elle se déroule dans la solitude, sans le soutien des professionnels, qui n'interviendront au mieux qu'une fois le résultat confirmé.

L'annonce du résultat est là aussi sujet de difficulté : les femmes comprennent très mal qu'on leur dise que les résultats sont arrivés, mais qu'elles ne peuvent les obtenir tant qu'un médecin n'a pas la possibilité, le temps, de les leur transmettre, ce qui peut prendre quelques jours supplémentaires, vécus comme un vrai calvaire. Lorsqu'elles insistent, elles sont souvent mal reçues par des secrétaires, sans doute elles-mêmes très mal à l'aise face à telle situation. Notons que l'annonce

par téléphone, sujet de soulagement si le caryotype est normal, est terrible lorsqu'une trisomie est confirmée. La mère, seule le plus souvent ou en présence de ses autres enfants, se retrouve face à une réalité insoutenable sans interlocuteur pour la soutenir et lui permettre d'exprimer sa douleur.

Dans le cas d'une trisomie confirmée, il faut noter la grande rapidité du processus de décision et d'accès à l'IMG, comme s'il fallait au plus vite interrompre cette grossesse alors qu'en fait, aucune urgence ne s'impose. On cherche ainsi et sans doute un soulagement rapide à la douleur des parents, mais nous constatons que cela se fait souvent au détriment de la maturation nécessaire, de la mise en place lente du processus de deuil de l'enfant rêvé. Nous nous permettons aussi de nous interroger là encore sur les conditions offertes aux parents pour réfléchir à leur choix. Outre la rapidité plus ou moins imposée, il apparaît souvent de grandes distorsions entre la peur de ne pas pouvoir assumer le handicap de son enfant et le désir souvent toujours vivant de ne pas s'en séparer. Dans ce cas, nombre de décisions d'IMG sont prises non pas tant car les parents refusent ce bébé, mais parce qu'ils veulent lui éviter, plus tard, le regard des autres, et s'éviter aussi les réflexions d'incompréhension de leur entourage. Il est inquiétant de constater que dans un grand nombre de cas, il n'est pas systématiquement proposé aux parents de pouvoir rencontrer un psychologue ou un pédopsychiatre. Le choix se fait alors sans recours extérieur, dans le huis-clos du couple, sujet à de très vives tensions, particulièrement lorsque les deux conjoints n'ont pas tout de suite la même conception des choses.

Enfin, nous ne pouvons que constater, une fois l'IMG passée, le poids de l'absence et de la culpabilité. Sur les forums, les mères ont développé toute une dialectique autour de ce choix. S'appelant entre elles des « mamanges » (mamans d'anges), elles parlent, et ce quelles que soient leurs convictions religieuses ou leur athéisme, du pays des anges où se retrouvent leurs bébés décédés, chargés de veiller sur leurs grossesses et leurs bébés à venir. Elles se soutiennent entre elles, en se rappelant l'acte d'amour qu'elles ont donné à leur enfant en choisissant l'IMG, mais il est évident que cette justification ne suffit pas toujours, pour certaines, à assumer cette décision sur le long terme. Ensuite apparaissent aussi des difficultés à expliquer ce choix au reste de la fratrie, surtout si les frères et sœurs sont assez grands pour savoir ce qu'est la trisomie 21. On ne peut, dans certains cas, que se demander si le choix de l'IMG est vraiment personnel et assumé, ou s'il ne résulte pas d'une décision prise d'emblée par la collectivité. En l'état actuel des choses, il est souvent très difficile de trancher.

Enfin, on ne peut ignorer la situation des parents perdant leur bébé suite à une fausse couche après une amniocentèse, la très grande majorité du temps ces bébés n'étant pas trisomiques. La détresse qui les atteint nécessiterait une prise en charge très spécifique. Or, dans les cas que nous avons rencontrés, c'est encore à une grande solitude que se confrontent les parents. Informés du risque, ils ne peuvent « s'en prendre qu'à eux ». Ce qui est d'autant plus mal vécu lorsque le choix de l'amniocentèse n'était pas réellement le fruit d'une démarche personnelle forte (« Je l'avais faite pour faire plaisir à mon gynéco »).

De la dérive des pratiques à la dérive éthique

Nous avons abordé les situations de vertige dans lesquelles se retrouvent plongés les futurs mères et pères face à ce dépistage de la T21. Les parents traduisent la violence de la rapidité du processus, quasi automatisé, alors même que ce dépistage ouvre en eux des brèches qu'ils gèrent parfois avec grande difficulté. Un résultat « à risque », l'attente après une amniocentèse, en fonction des histoires, des représentations et des vécus de chacun, peut être à l'origine d'angoisses majeures, non maîtrisables, laissant une place au doute et ce, même si plus tard, l'amniocentèse conclut à une absence de trisomie. Et si, en cas de handicap, l'IMG est une solution pour régler la douleur à court terme, elle creuse un sillon profond en chaque parent, surtout lorsqu'ils ne se sont pas sentis totalement maîtres de leur choix, dont on ne mesure sans doute pas encore totalement les conséquences à long terme, pour eux et leurs autres enfants.

Nous n'hésitons pas à parler d'une dérive des pratiques, rendue possible par l'absence d'un cadre solide et pertinent, et par le peu de fiabilité du tri-test. Que cette dérive traduise un grand malaise des professionnels face à ce dépistage, tant dans ses tenants et aboutissants scientifiques que dans ses conséquences humaines est évident. L'aspect médico-légal est aussi, sans nul doute, une donnée incontournable. Nombreuses sont les femmes le ressentant au point de dire « les médecins, ils ne parlent que de l'amnio, parce qu'ils se couvrent ». On peut comprendre que les professionnels soient amenés à trouver une échappatoire face à la gêne sans doute réelle qu'ils ressentent. On ne peut toutefois admettre que cela se fasse au détriment de parents déjà en situation de profond désarroi et de grande fragilité.

Ce dépistage pose une question éthique incontournable. Pour notre part, nous pensons que la dérive des pratiques à laquelle nous assistons conduit inmanquablement à une dérive éthique : **ce n'est pas la possibilité de dépister un handicap qui est en cause, mais bien la façon dont on met en place ce dépistage, l'absence d'exigence de qualité affirmée en la matière, le manque criant de cadre et d'évaluation de cette mesure.** Il nous semble que l'on s'est précipité vers la recherche de la « vérité » sans réflexion préalable sur les buts poursuivis au travers de cette recherche. En mettant en avant des moyens (un test de surcroît fort peu fiable), sans avoir pris le temps d'en analyser les conséquences, sans accompagner cette décision de santé publique (mais ne sommes-nous pas aux limites de la « santé » ?) d'une réflexion éthique, on se perd en contradictions et on ne peut ensuite que comptabiliser les souffrances extrêmes engendrées.

Puisque que la situation actuelle est à l'origine d'une violence évidente, vécue par les professionnels et, en ricochet, par des parents que l'on déstabilise profondément, puisque l'on ne peut plus nier l'absence de véritable choix quel qu'il

soit au terme de ce processus, il nous paraît impossible que dans le cadre d'une démarche de qualité au sein d'un réseau, et à l'échelon même d'une région, on ne s'empare pas de la question à bras le corps. Dans le cas contraire, cela conduirait à entériner une hypocrisie largement répandue, tendant à faire croire que ce « progrès » technique a fait, ces dernières années, avancer la cause des parents et des bébés à naître, et renverrait au silence les souffrances aiguës qui leur sont imposées.