

Le fantasme de l'enfant parfait et les fantômes de l'eugénisme

The phantasm of the perfect child and phantoms of eugenism

O. Picone et R. Frydman

Service de Gynécologie-Obstétrique, Hôpital A. Bécclère, Clamart, France

RESUME

Le fantasme de l'enfant parfait est un problème souvent rencontré lors des consultations de médecine prénatale. Cependant, la définition même " d'enfant parfait " est extrêmement complexe et dépend de chaque couple. La demande de diagnostic prénatal et en particulier d'amniocentèse afin de s'assurer de cette perfection n'est pas rare. Cependant les conséquences de ce geste médical peuvent être dramatiques pour le fœtus. Juguler ces demandes demande une prise en charge médicale et psychologique étroite. Dans ce cadre, un dépistage conforme aux meilleures recommandations, le dialogue, le suivi échographique et, éventuellement, dans certains cas particuliers, une amniocentèse à 32SA peuvent éviter des pertes fœtales.

Rev Med Brux 2007 ; 28 : 150-2

ABSTRACT

The perfect child phantasm is a frequent problem in prenatal diagnosis. However, the definition of a perfect child is complex and is different from a couple to another. The chromosomal analysis of the fetus and amniocentesis are therefore frequently demanded by the parents. However, this could lead to foetal loss. The diminution of the number of unjustified amniocentesis is time consuming and requires a psychological approach. Dialogue, appropriate screening, ultrasound examination, and eventually late amniocentesis can avoid some pregnancy loss.

Rev Med Brux 2007 ; 28 : 150-2

Key words : perfect child, eugenism, prenatal diagnosis

Le fantasme de l'enfant parfait est un problème souvent rencontré lors des consultations de médecine prénatale. Cependant, la définition même " d'enfant parfait " est extrêmement complexe et dépend de chaque couple. Pour certains, il faut certainement sous-entendre une définition philosophique de la perfection, et du rapport des parents à leur propre image, à leur propre histoire. Pour d'autres, il faudra s'en tenir à la définition médicale la plus proche : l'absence de handicap. Chacun comprendra que l'on peut ne pas avoir de handicap et ne pas être parfait... Nous aborderons ici le côté médical de cette question en prenant l'exemple de l'épidémie actuelle des amniocentèses, très souvent liées au dépistage de la trisomie 21.

Le premier moyen pour un couple de demander la certitude de l'absence de handicap de leur enfant est la façon d'aborder les consultations d'échographie

de surveillance de la grossesse. Les lettres d'informations rédigées par les sociétés savantes de médecine fœtale précisent que l'échographie ne permet pas de dépister toutes les malformations. Ces échographies servent de dépistage des malformations afin d'assurer une prise en charge pré- et postnatale la plus adaptée au fœtus et à l'enfant. Ceci concerne en particulier les pathologies considérées comme des urgences néonatales à court terme (transposition des gros vaisseaux, laparoschisis). Pour certains couples, la grossesse peut être vécue comme extrêmement angoissante. Cela peut être en rapport avec une histoire personnelle (difficultés à procréer, pertes fœtales, maladies génétiques ou chromosomiques), ou en raison de la naissance d'un enfant malade. Il n'est pas rare que pour juguler cette angoisse, le couple réclame une amniocentèse. Ce geste technique a pour but de connaître le statut chromosomique du fœtus, au prix d'un risque de fausse couche de l'ordre de 1 %¹.

L'amniocentèse est alors perçue comme un moyen d'être sûr que l'enfant n'aura pas de handicap, alors que les maladies génétiques ne sont pas diagnostiquées. L'amniocentèse n'est pas le traitement de l'anxiété liée à la grossesse, ni pour le couple, ni pour le médecin d'ailleurs. En effet, il n'est pas rare que certains aient " l'amniocentèse facile ", car ils préfèrent, pour des raisons médico-légales, que leur patiente prenne un risque de fausse couche que de prendre le risque de donner naissance à un enfant porteur d'une anomalie chromosomique, surtout entraînés par l'affaire de " l'Arrêt Perruche ".

INDICATIONS DE L'AMNIOCENTESE

En France, le taux d'amniocentèse du second trimestre augmente de façon dramatique. Actuellement, 11,4 % des femmes enceintes et 61,4 % de celles de plus de 38 ans subissent cet examen². La raison est essentiellement le dépistage de la trisomie 21 pratiqué de façon séquentielle (âge maternel, puis mesure de la nuque fœtale puis marqueurs sériques du second trimestre) en lieu et place de la réalisation d'un calcul de risque intégré à partir de ces éléments³⁻⁶.

Si on considère un nombre de 800.000 accouchements par an, 80.000 amniocentèses sont pratiquées chaque année. Il y aurait donc 800 pertes fœtales secondaires à ce geste invasif. La prévalence des trisomies 21 est d'environ 1/700. Ce qui voudrait dire qu'il y aurait environ 800 pertes fœtales pour 1.100 trisomies 21, en sachant que 85 % sont dépistées actuellement (à Paris)⁷. Un dépistage tel qu'il est réalisé actuellement est donc pour le moins discutable.

Actuellement, le dépistage de la trisomie 21 repose sur le calcul de risque intégrant les trois éléments (âge maternel, épaisseur de la nuque, marqueurs sériques du second³) ou mieux du premier trimestre⁶. L'utilisation isolée de ces marqueurs pour porter l'indication d'un geste invasif ne devrait plus être. De plus, le " *likelihood ratio* " de diminution du risque de trisomie 21 en cas d'échographie détaillée normale (" *genetic scan* ") est de 6,64 (95 % CI, 3,01-14,62)⁸.

Les indications indiscutables de l'amniocentèse sont l'existence d'un haut risque d'anomalie chromosomique. C'est le cas lorsqu'une malformation fœtale est diagnostiquée lors des échographies de dépistage (communication atrio-ventriculaire, atrésie duodénale, etc.), mais aussi lorsque la grossesse est placée à risque par les tests de dépistage (mesure de la clarté nucale, marqueurs sériques maternels).

Cependant, alors que ces éléments du dépistage sont négatifs, certains couples réclament un geste diagnostique invasif dont les risques sont réels. Les motivations peuvent être compréhensibles (antécédent d'enfant atteint), ou plus irrationnelles. Le dialogue médecin-couple doit alors être très ouvert, et patient. Le médecin doit s'acharner à rechercher la raison réelle de cette demande qui révèle une anxiété certaine. Il n'est pas rare qu'au cours de cette consultation le

couple précise ne souhaiter prendre " aucun risque ". La façon de s'affranchir de tout risque étant alors l'amniocentèse, érigée en traitement de l'anxiété, voire comme un " gri-gri ". Après l'information éclairée que l'on se doit de fournir sur les indications, et les risques de complications, et surtout sur ce que l'on peut diagnostiquer au cours de cette technique, on sent régulièrement les certitudes vaciller. Les analyses génétiques ne sont pas du ressort de l'amniocentèse pour analyse chromosomique. Informer qu'au cours d'une amniocentèse " classique " on ne détecte pas une mucoviscidose, une myopathie ou une maladie métabolique fait réaliser que l'amniocentèse ne permet de détecter que la partie émergée de l'iceberg des accidents pouvant toucher le développement du fœtus.

COMMENT JUGULER L'EPIDEMIE D'AMNIOCENTESES ?

En dehors des cas de malformations fœtales ou de situations à risques déterminées, l'amniocentèse peut être réalisée de façon abusive, parfois sous la pression médico-légale de la société ou des couples, avec un risque non négligeable de perte fœtale. Lorsque celle-ci ne semble pas justifiée au praticien, il ne nous semble pas judicieux de refuser le geste invasif d'emblée, mais de tenter de convaincre le couple du bien-fondé du raisonnement médical posant l'indication d'un geste invasif, ce qui peut prendre beaucoup de temps. Il convient de préciser alors les indications, les limites et les risques de cet examen. La réalisation du calcul de risque intégré, un délai de réflexion permettent déjà de convaincre quelques couples. La réalisation d'une échographie détaillée (*genetic scan*) permet également de diminuer l'anxiété. Enfin, la réalisation d'une amniocentèse " tardive ", à 32SA^{9,10}, dans les pays où une interruption de grossesse tardive est légale en cas de découverte d'une anomalie, peut être une option. En effet, il peut être aisé de convaincre les couples à bas risque souhaitant absolument un diagnostic invasif d'attendre ce terme afin d'éviter les risques de perte fœtale avec des risques de prématurité modérés (2 % d'accouchement avant 37SA, ce qui est proche du risque de base) (Données non publiées). Dans l'expérience de notre service, un grand nombre des couples à bas risque prenant cette option finissent par décliner tout geste invasif, rassurés par l'évolution normale de la grossesse et la normalité des échographies. De même, cette procédure peut être appliquée à des couples à haut risque d'anomalie chromosomique mais ne souhaitant absolument pas prendre le risque de perte fœtale lié au geste invasif.

CONCLUSION

Le fantasme de l'enfant parfait et le désir de diagnostic prénatal injustifié et dangereux pour le fœtus peuvent être jugulés par une approche psychologique, un dialogue continu avec le couple, mais aussi en utilisant les moyens scientifiquement les plus performants pour assurer un dépistage. Eventuellement, dans certains cas particuliers, une amniocentèse tardive peut être proposée.

BIBLIOGRAPHIE

1. Tabor A, Philip J, Madsen M, Bang J, Obel EB, Norgaard-Pedersen B : Randomised controlled trial of genetic amniocentesis in 4606 low-risk women. *Lancet* 1986 ; 1 : 1287-93
2. Enquête périnatale française, 2003. <http://www.sante.gouv.fr/htm/dossiers/perinat03/sommaire.htm>
3. Wald NJ, Watt HC, Hackshaw AK : Integrated screening for Down's syndrome on the basis of tests performed during the first and second trimesters. *N Engl J Med* 1999 ; 12 : 461-7
4. Schuchter K, Hafner E, Stangl G, Ogris E, Philipp K : Sequential screening for trisomy 21 by nuchal translucency measurement in the first trimester and maternal serum biochemistry in the second trimester in a low-risk population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001 ; 18 : 23-5
5. Cuckle H : Integrating antenatal Down's syndrome screening. *Curr Opin Obstet Gynecol* 2001 ; 13 : 175-81
6. Avgidou K, Papageorghiou A, Bindra R, Spencer K, Nicolaides KH : Prospective first-trimester screening for trisomy 21 in 30,564 pregnancies. *Am J Obstet Gynecol* 2005 ; 192 : 1761-7
7. Khoshnood B, De Vigan C, Vodovar V, Goujard J, Goffinet F : A population-based evaluation of the impact of antenatal screening for Down's syndrome in France, 1981-2000. *BJOG* 2004 ; 111 : 485-90.
8. Vintzileos AM, Guzman ER, Smulian JC, Yeo L, Scorza WE, Knuppel RA : Down syndrome risk estimation after normal genetic sonography. *Am J Obstet Gynecol* 2002 ; 187 : 1226-9
9. Fisk NM, Fordham K, Abramsky L : Elective late fetal karyotyping. *Br J Obstet Gynaecol* 1996 ; 103 : 468-70
10. Shalev J, Meizner I, Rabinerson D *et al.* : Elective cytogenetic amniocentesis in the third trimester for pregnancies with high risk factors. *Prenat Diagn* 1999 ; 19 : 749-52

Correspondance et tirés à part :

O. PICONE
Hôpital A. Béclère
Service de Gynécologie-Obstétrique
157 rue de la Porte de Trivaux
F-92140 Clamart

Travail reçu le 21 mai 2006 ; accepté dans sa version définitive le 19 septembre 2006.