

Essai de définition d'un code éthique à l'usage du diagnostic prénatal

Autor(en): **Engel, Eric**

Objektyp: **Article**

Zeitschrift: **Bulletin der Schweizerischen Akademie der Medizinischen Wissenschaften = Bulletin de l'Académie Suisse des Sciences Medicales = Bollettino dell' Accademia Svizzera delle Scienze Mediche**

Band (Jahr): **36 (1980)**

PDF erstellt am: **21.07.2024**

Persistenter Link: <https://doi.org/10.5169/seals-308249>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Inhalten der Zeitschriften. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern.

Die auf der Plattform e-periodica veröffentlichten Dokumente stehen für nicht-kommerzielle Zwecke in Lehre und Forschung sowie für die private Nutzung frei zur Verfügung. Einzelne Dateien oder Ausdrucke aus diesem Angebot können zusammen mit diesen Nutzungsbedingungen und den korrekten Herkunftsbezeichnungen weitergegeben werden.

Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. Die systematische Speicherung von Teilen des elektronischen Angebots auf anderen Servern bedarf ebenfalls des schriftlichen Einverständnisses der Rechteinhaber.

Haftungsausschluss

Alle Angaben erfolgen ohne Gewähr für Vollständigkeit oder Richtigkeit. Es wird keine Haftung übernommen für Schäden durch die Verwendung von Informationen aus diesem Online-Angebot oder durch das Fehlen von Informationen. Dies gilt auch für Inhalte Dritter, die über dieses Angebot zugänglich sind.

Institut de Génétique médicale de l'Université de Genève

ESSAI DE DEFINITION D'UN CODE ETHIQUE A L'USAGE DU
DIAGNOSTIC PRENATAL

ERIC ENGEL

Résumé

1. Confrontés chaque jour avec les souffrances causées par les malformations congénitales, nous reconnaissons que les chances d'avoir des enfants normaux ne sont pas égales pour tous les couples.
2. Nous croyons fermement que le but de la procréation est la naissance d'enfants sains, qui enrichissent leurs familles et la société par l'éventail naturel de leurs différences physiques et intellectuelles, qu'ils tiennent de la famille et du groupement racial auxquels ils appartiennent.
3. Là où finissent ces différences commencent les malformations. Ces dernières se distinguent des premières par le fait, généralement évident, qu'elles gênent ou dérangent les fonctions qu'elles affectent.
4. Nous admettons le principe que les jugements portés sur les conséquences et la gravité des malformations varient selon les personnes, les couples, les sociétés.
5. Nous constatons qu'une technologie médicale sans cesse agissante permet, entre la conception et la naissance, la détection d'anomalies du développement, pour lesquelles n'existe encore aucun traitement.
6. C'est la conscience du spécialiste qui veille à ce que cette technologie diagnostique prénatale soit prudente, éprouvée, efficace et accessible à tous. C'est celle des bénéficiaires potentiels, dûment informés, qui dicte son emploi.
7. La science moderne impartit donc des connaissances que les pouvoirs de décision ne peuvent plus ignorer, si même ils le voulaient. Parce que les parents sont, avec leurs enfants, directement concernés par les événements qui les affectent, nous devons leur laisser le choix de mesures dont dépend le sort même de leur descendance.
8. Le choix offert par le diagnostic prénatal ne peut s'exercer que dans le but de prévenir des malformations et à l'encontre d'un organisme foetal encore totalement dépendant, pour son existence, de la physiologie maternelle.

Summary

1. Being confronted each day with the grief and suffering resulting from congenital malformations, we recognize that the chances of having normal children are not equal for all couples.
2. We firmly believe that the goal of procreation is the birth of healthy children, who enrich their families and their society as a result of the natural physical and intellectual differences characterizing the familial and racial groups of which they are a part.
3. It is at the extremes of this natural variation that the spectrum of congenital malformation begins. The latter can be distinguished from the former by the fact, generally evident, that they prevent or seriously alter the functions which they affect.
4. We recognize the principle that the moral and practical judgements and consequences resulting from the presence of a malformation vary according to the individual, the couple and the society in which it occurs.
5. We confirm that ongoing and evolving medical techniques permit, between the time of conception and birth, the detection of anomalies of development for which there exist absolutely no treatment at present.
6. It is the moral responsibility of the specialists involved in these analyses that prenatal diagnostic techniques are well-tested, safe, and accessible to all. It must be the needs of the potential beneficiaries, themselves carefully informed, which dictate the usage of tests.
7. Modern science imparts, therefore, knowledge which those possessing it can no longer ignore even if they would prefer to. Because the parents are, with their children, directly concerned with the events which will affect them, we must leave to them the choice of measures which may actually determine their reproductive success.
8. The choices offered by prenatal diagnosis must be exercised only with the goal of prevention of malformations and only in regard to a fetal organism still totally dependent for its existence on the physiology of the mother.

FLETCHER (3) envisage deux attitudes, fondamentales pour la formulation de nos jugements du bien et du mal, du bon et du mauvais, du souhaitable et de l'indésirable. Par l'une de ces attitudes, l'approche est aprioriste et dogmatique, donc impérative et absolue: "Tu ne tueras point". (Si tant est qu'il existe des circonstances atténuantes, il n'en est point de vraiment justifiantes.) L'autre approche tend, au contraire, à considérer qu'un acte est juste ou répréhensible en fonction de ses effets: elle est donc pragmatique et conséquente. Au départ, aucun acte n'est en lui-même moral ou immoral; seuls ses effets le font qualifier d'excusable,

voire de bénéfique, ou de condamnable. En dernière analyse, ce sont les avantages estimés en fonction des risques qui permettent de définir le bien-fondé de cet acte.

Pour le médecin, c'est donc une finalité, soit le désir d'épargner ou d'atténuer des problèmes de nature personnelle et sociale à ses consultants, qui le conduit à étudier et utiliser des moyens rendant possible une évaluation du développement foetal. Et, comme il n'existe pas de cure pour les lésions ou déficiences majeures, des problèmes sont alors soulevés par les liens étroits qui unissent fatalement, dans certains cas, le diagnostic prénatal et l'avortement dit thérapeutique. Avortement, parce que la naissance d'un enfant gravement handicapé et voué à une vie limitée et douloureuse est aux yeux de beaucoup immorale, si elle peut être évitée. De même, les épreuves qu'impose aux familles et à la société la venue au monde d'individus sérieusement déficients rendent acceptable, voire recommandable, l'action qui met un terme à la vie d'un foetus affecté. Toute discussion des aspects positifs du diagnostic prénatal n'en reste pas moins hantée par un spectre inévitable: la moralité de l'avortement dans certaines circonstances (5).

Plusieurs méthodes servent au diagnostic prénatal des malformations, dont le but est donc de prévenir des anomalies graves, faute de pouvoir les traiter médicalement.

Une méthode, l'ultrasonographie, est purement externe et donne des renseignements morphologiques utiles sur le foetus. Deux autres de ces techniques sont intrusives, puisqu'elles consistent à faire pénétrer, jusque dans la cavité amniotique, une aiguille ou un instrument par voie transabdominale antérieure. L'une d'elles, l'amniocentèse, se contente d'aspirer le liquide en quantité mesurée et d'en faire l'analyse; l'autre méthode emploie un appareil optique avec lumière et objectifs de grossissement pour observer le foetus et, le cas échéant, obtenir à l'aide d'une canule un échantillon de sang ou de tissu foeto-placentaire. Bien que nous ayons choisi, pour étayer notre propos, de décrire les bénéfices et les risques de l'amniocentèse, seul procédé intrusif actuellement vraiment courant, nos remarques s'appliquent également aux autres méthodes plus agressives. L'analyse directe de l'ADN des cellules à l'aide des enzymes de restriction, découvertes par le Professeur Arber, a d'ailleurs considérablement accru le potentiel du diagnostic à partir des cellules amniotiques.

Pour des raisons pratiques, l'amniocentèse diagnostique préventive s'effectue autour de la 17^{ème} semaine après les dernières règles (1). A ce stade, le foetus mesure près de 16 cm, pèse environ 250 g et baigne dans son propre poids d'eau. Le test est précédé d'un sonogramme, qui donne la cartographie et notamment la position du foetus et du placenta dans l'espace traversé par l'aiguille. Comme le montre le diagramme de la Figure 1, la seringue ramène 20 à 30 cc de liquide amniotique, qui contient des cellules et des corps chimiques émanant du foetus et pouvant être analysés. L'examen de la constitution chromosomique du

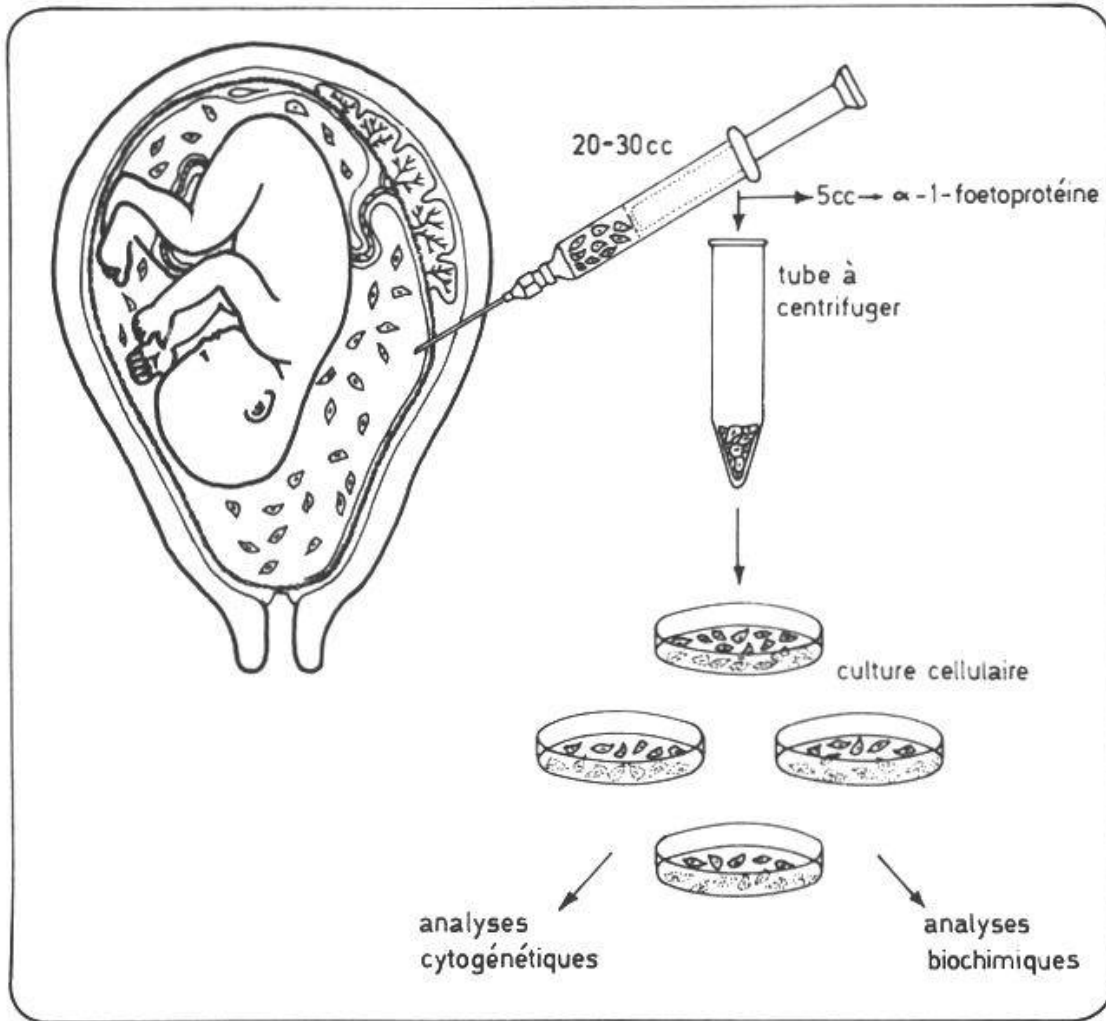


Fig. 1. Diagramme montrant la stratégie de l'amniocentèse.

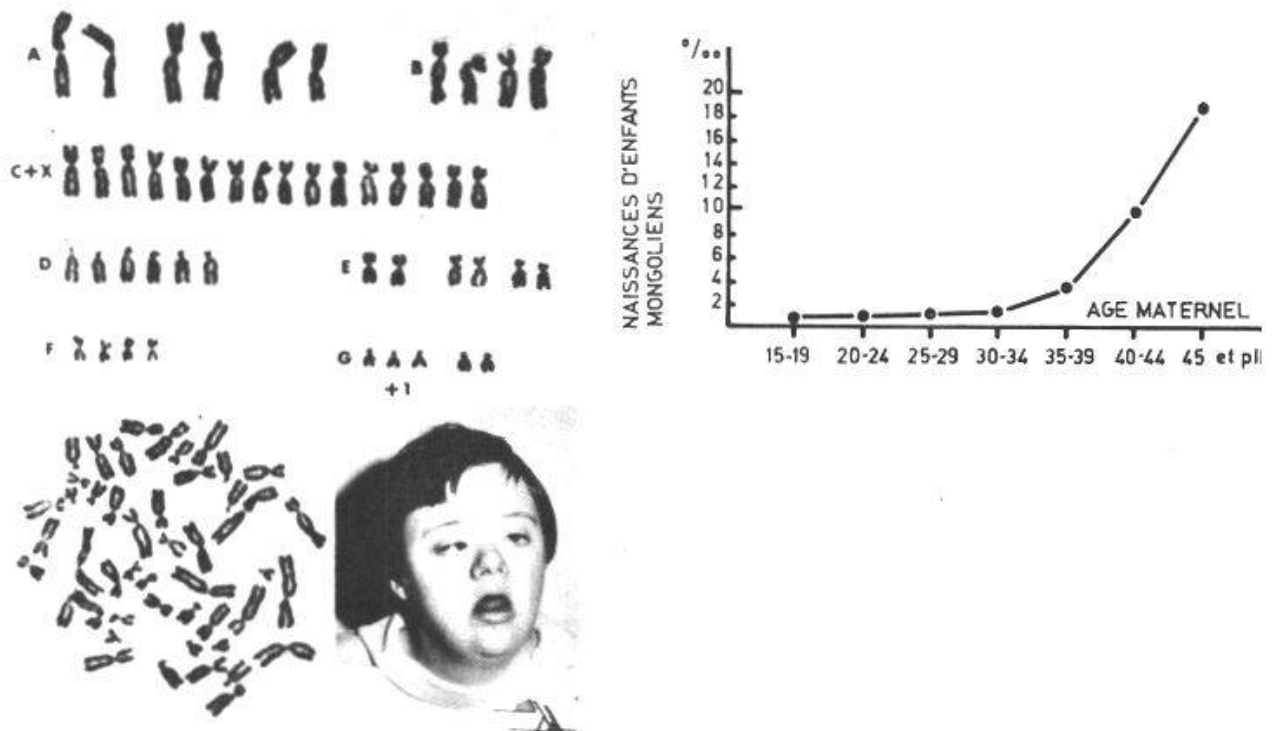


Fig. 2. Caryotype et physionomie typiques de la trisomie 21 (mongolisme). Courbe de corrélation entre l'âge maternel et la fréquence des naissances trisomiques 21.

foetus après culture cellulaire, la teneur des cellules en certaines enzymes et la mesure de l'alphafoetoprotéine du liquide amniotique, dont un taux excessif sert d'indicateur pour différentes anomalies, sont les pivots analytiques du test. C'est sur ces bases que nous allons revoir les avantages et les risques de l'amniocentèse.

A son bénéfice, nous dirons qu'elle permet la détection:

1. d'anomalies chromosomiques, sévères par l'arriération mentale et les déficits organiques qu'elles entraînent. La trisomie 21, c'est-à-dire le mongolisme, est naturellement le prototype des anomalies chromosomiques que l'on peut découvrir par ce procédé (Fig. 2);
2. d'anomalies chromosomiques soit bénignes, soit d'effet variable ou imprévisible;
3. de troubles métaboliques incurables;
4. de certains défauts, notamment neurologiques, par le dosage de l'alphafoetoprotéine.

Au nombre des risques, nous citerons:

1. un avortement consécutif au traumatisme de l'intervention, que l'on estime, en Europe continentale, à 1 % des cas analysés;
2. la possibilité d'erreurs diagnostiques dans de rares cas (2);
3. enfin l'échec du test et la nécessité d'avoir éventuellement à le recommencer avec, comme corollaire, la répétition des deux risques précédents.

Sur le plan psychologique et humain, le test est responsable ou capable des conséquences suivantes:

- emporter une décision de vie ou de mort pour le foetus,
- engendrer, dans maints cas, l'anxiété inhérente à la liberté du choix dans un domaine jusqu'alors livré à la fatalité de la roulette génétique,
- offrir une sauvegarde et une sécurité dans des grossesses suffisamment risquées pour qu'il y ait eu auparavant abstention ou même avortement lors d'une conception imprévue.

En résumé, les trois aspects les plus notoires du diagnostic prénatal sont:

- une occasion de détecter des anomalies foetales échappant souvent à toute thérapeutique,
- une décision à prendre, en cas d'anomalie, pour ou contre la vie d'un être,
- un risque d'avortement involontaire de 1 %, qu'il faut admettre.

En revanche, le refus de l'amniocentèse ou son ignorance peut conduire aux inconvénients suivants:

- la naissance incontrôlée d'enfants avec des anomalies parfois sévères et incurables, dont la viabilité est plus ou moins réduite,

- l'assujettissement d'un couple ou d'une famille, enfants compris, à une situation chronique, sans espoir et même souvent préjudiciable à l'accomplissement d'autres activités,
- le renoncement éventuel à toute procréation dans des cas risqués ou douteux, par crainte du pire.

En définitive, au prix d'un avortement involontaire tous les cent tests, l'amniocentèse permet la détection d'anomalies irréparables et non traitables; elle conduit à décréter, à l'évidence d'une telle anomalie (chromosomique, génétique, multifactorielle ou exogène), une suppression foetale dans trois cas sur cent.

D'un autre côté, sans l'amniocentèse, des êtres déficients, privés des chances normales d'une vie indépendante, sont condamnés à une existence barrée et souvent dénuée d'intérêt. Barrée aussi l'existence de leurs parents qui, accaparés par les soins, besoins et demandes d'un enfant déshérité, sont voués à un effort de tous les instants, auquel il n'est point d'issue.

Là résident les problèmes moraux du diagnostic prénatal par l'amniocentèse, pour la solution desquels doit intervenir un code éthique. Ce code devra admettre quelques notions de principe, notamment celle qu'aux arrêts d'une fatalité aveugle peut être préféré un choix éclairé dans le cadre de règles bien définies. Le corollaire de ce choix est que l'avortement décidé pour des raisons profondément humaines et sociales est un acte tolérable, si l'option est laissée aux parents et que l'interruption de la vie, en contraste avec l'infanticide, survient avant que l'être en gestation n'assume seul ses fonctions vitales (respiratoires, circulatoires, etc.). D'ailleurs, pour les pragmatistes, le postulat de l'avortement provoqué n'est-il pas soutenu par les jugements même de la nature? On sait, en effet, qu'une forte majorité des conceptions aneuploïdes sont éliminées spontanément, en général dans les trois premiers mois, par un phénomène d'avortement naturel que WARKANY (4) a appelé "térathanasie".

Dès lors, les conditions du choix et du recours à l'amniocentèse sont les suivantes:

- des indications bien établies (notamment, en ce qui concerne l'âge maternel, aucun test avant 35 ans en principe, puisque le taux des avortements involontaires dus au test est de 1 %);
- une information préalable, aussi complète que possible, du couple (la mère en particulier) sur les aspects tant positifs que négatifs (limitations, erreurs, échecs, impondérables et risques) du test;
- une compétence éprouvée du praticien qui exécute l'ultra-sonographie et la ponction de liquide amniotique;
- une compétence égale du laboratoire techniquement responsable du test et de ses résultats, puisqu'une vie humaine est en jeu:

- la reconnaissance des rôles attribués respectivement aux parties engagées, entre autres:

- a) le droit imprescriptible et finalement décisif des parents d'accepter ou de refuser l'amniocentèse,
- b) leur droit, une fois le test accompli, de se décider en leur âme et conscience pour ou contre l'avortement;

- le devoir absolu du médecin (l'obstétricien en général, parfois le pédiatre) de prendre l'initiative et le temps, même s'il est lui-même intimement opposé à la pratique de l'avortement, d'informer toute femme dont la grossesse comporte un risque accentué (notamment chaque gestante de 35 ans et plus) de l'existence et des possibilités de l'amniocentèse thérapeutique préventive, telle qu'elle s'applique à son cas personnel. Une amniocentèse qui permet de déceler une anomalie sérieuse, mais non nécessairement fatale (par exemple une trisomie 21), conduit presque inmanquablement à prendre une disposition capitale, puisqu'il s'agit de la suppression d'une vie foetale. En revanche, la négligence d'un médecin à préconiser une amniocentèse peut infliger aux parents des années de dépendance et de labeur, dans une ambiance de confinement et de douleur morale extrême. En bref, dans cet art nouveau de la médecine préventive, c'est souvent le médecin qui propose, mais ce sont toujours les parents qui disposent. Si les uns ou les autres oublient leur rôle, ou le refusent, ils transgressent, à mon avis, la mission d'un humanisme moderne, constamment renouvelé par l'évolution des moyens techniques et des données philosophiques, économiques et sociales.

En fonction de ces considérations, il m'a paru que l'attitude morale à observer vis-à-vis du diagnostic prénatal pourrait être codifiée en huit points principaux, qui ont été énoncés dans le résumé.

Je remercie Madame Georgette Chapuis pour son assistance dans la préparation de ce manuscrit.

1. Engel E., Empson J., DeLozier D., McGee B., Da Costa Woodson E., Engel-de Montmollin M., Carter T., Lorber C., Cassidy S.B., Millis J., Heller R.M., Boehm F. et Vanhooydonk J.: Le diagnostic prénatal. Revue, études personnelles et perspectives. *Schweiz. med. Wschr.* 109: 998-1010, 1054-1060, 1979.
2. Fletcher John: Prenatal diagnosis, selective abortion, and the ethics of withholding treatment from the defective newborn. *Birth Defects: Original Article series*, vol. XV, No 2, 239-254, 1979.
3. Fletcher Joseph: Ethical aspects of genetic controls. *Designed genetic changes in man.* *New Engl. J. Med.* 285: 776-783, 1971.
4. Warkany J.: La térathanasie, *Méd. et Hyg. (Genève)* 36: 3237-3240, 1978.
5. - - -: Antenatal diagnosis. N.I.H. Publications, No. 79-1973. avril 1979, p. 1-181-197.

Adresse de l'auteur: Prof. Eric Engel, Institut der Génétique médicale, 8, chemin Thury, CH-1206 Genève (Suisse).

Diskussion:

ETTORE ROSSI (Bern) an L.-S. Prod'hom:

Eine "externe ethische Kommission", die über die Zukunft eines Kindes entscheiden sollte, halte ich für unzweckmässig. Da die Probleme oft ausserordentlich heikel sind, können Entscheidungen nur in Zusammenarbeit mit dem Hausarzt, den Eltern und unter Umständen dem Patienten selber getroffen werden. Ich hoffe sehr, dass sich diese Zusammenarbeit in unserem Lande immer mehr durchsetzen wird. Die Frage, ob ein Patient (oder sein Stellvertreter) gezwungen werden kann, eine medizinische Massnahme zu akzeptieren, kann (besonders in der Pädiatrie) zu grossen Problemen führen; z.B. wird eine Blutaustausch-Transfusion bei gewissen religiösen Gruppen nicht akzeptiert. In solchen Fällen müssen wir eventuell die juristische Beurteilung durch die zuständige Behörde verlangen, welche medizinischen Massnahmen, die dem Wohl des Kindes dienen, in der Regel schützen; wenn nötig auch gegen den Willen der Eltern. Die Eltern haben nur ein beschränktes Recht zu entscheiden, ob sich ihr Kind "normal" oder "handicapiert" entwickeln soll. Man sollte sich auch fragen, inwieweit die Eltern berechtigt sind, einen Entschluss zu fassen (im Sinne einer Ablehnung der indizierten medizinischen Massnahmen), der zu einer krankhaften Entwicklung des Kindes führen wird, und der sozio-oekonomische Folgen haben könnte.

JEAN-PIERRE SCHALLER (Paris) à L.-S. Prod'hom:

Quand on parle de supprimer très tôt les handicapés mentaux ou physiques, on imagine évidemment pour eux un avenir malheureux.

Or certains médecins relèvent, à ce propos, que notre conception du bonheur fausse parfois notre jugement. Car ces handicapés auront une part de bonheur qui n'est pas la nôtre, certes, mais qui existe quand même.

Si un théologien trouve nettement à redire à l'avortement, c'est aussi parce qu'il estime qu'une vie peut avoir un sens, même si l'existence du sujet ne semble pas si heureuse que celle de ceux qui se portent bien: cette remarque est manifeste dans le cas des handicapés.