

Dépistages: un défi pour l'information,  
l'accompagnement et le respect des choix des  
parents.

Exemples des dépistages de la Trisomie 21 et de la  
surdit 

Anne Evrard, Ciane  
19 novembre 2024

# Dépistage de la trisomie 21

Un parcours technique adapté et efficace ...

... mais un parcours d'information et de prise en compte des positions des femmes avec de nombreuses failles

# Cadre réglementaire clair

**Arrêté du 25 janvier 2018 fixant les recommandations de bonnes pratiques relatives aux modalités de prescription, de réalisation et de communication des résultats des examens de biologie médicale concourant au diagnostic biologique prénatal**

« Avant la prescription de tout examen de DPN, la femme enceinte reçoit, sauf opposition de sa part, une information loyale, claire et adaptée à sa situation personnelle...

Cette information doit être délivrée par le prescripteur lors d'une consultation médicale adaptée. »

# Contenu défini de l'information

- libre choix de la femme
- raisons pour laquelle l'examen est proposé et objectif de cet examen
- modalités pratiques, nature et limites de l'examen, communication des résultats
- Les documents d'information écrits ne peuvent se substituer à l'information et aux échanges directs

# De l'intérêt de mettre en œuvre les recommandations

« J'ai reçu un appel me signalant que mon résultat pouvait nécessiter d'autres examens et qu'il fallait que je vienne à l'hôpital. J'avais la boule au ventre mais on m'a vraiment tout expliqué, mes résultats, ce que ça voulait dire, les possibilités pour la suite, ce que c'était que le DPNI, j'ai eu le temps de poser mes questions, je ne dis pas que je suis ressortie tranquille, ça non, mais j'étais moins en panique. »

« Comme avant la première prise de sang, j'avais eu toutes les explications sur le parcours, j'avais anticipé ce que ça pouvait donner. C'est sûr, c'est un coup dur quand on voit qu'on est à risque élevé, mais bon, au moins, on y avait pensé avec mon mari et on savait ce qu'on voulait faire. »

# Des organisations disparates

- rendu des résultats en présentiel
- appel téléphonique du professionnel référent de la grossesse
- appel d'un secrétariat
- communication des résultats par mail

# Temps et contenu de l'information trop souvent calibrés selon les critères du soignant

« Je voulais comprendre les chiffres sur la feuille, il m'a répondu "mais à quoi ça va vous servir ? La seule chose à retenir, c'est votre risque, c'est ça qui a de l'importance". Sauf que moi, ça m'angoisse de pas savoir, de voir ces chiffres et qu'on ne me les ait même pas expliqués. »

« Elle m'a expliqué les grandes lignes, mais il n'y avait pas de temps pour les questions. Quand je suis rentrée chez moi, il y avait pas mal de choses du consentement que je ne comprenais pas, d'autant que ce n'est pas toujours des mots faciles à saisir. Finalement, je ne sais même pas comment se présentent les résultats d'un DPNI ? En nombre ou tout simplement en nous disant négatif ou positif ? En combien de temps peut-on espérer avoir les résultats ? Et je ne comprends pas pourquoi il peut y avoir des faux positifs ».

# Des situations hors cadre

« Il m'a appelée pour me dire que mon risque n'était pas très bon et qu'il fallait faire une autre prise de sang. Ça a duré 2mn, j'ai raccroché en panique et j'ai éclaté en sanglot. J'ai juste récupéré les documents en sortant du travail et je vais au labo demain matin au plus tôt. Mais là, je vois que je ne comprends pas mes résultats et comment ça va se passer ensuite, je ne fais que pleurer et je n'arrive pas à espérer. »

« La secrétaire m'a appelée pour me dire que je devais faire le DPNI et de venir chercher les documents vers elle. Il ne m'avait pas vraiment donné d'information avant le tri-test et la feuille de consentement, je l'ai signée vite fait sur la banque du labo, je n'ai pas eu le temps de la lire. »

# Un information souvent jugée insatisfaisante

« C'est étrange que l'on soit si nombreuses à venir demander des conseils ici alors que les médecins pourraient très bien prendre 5 ou 10 minutes de plus pour nous expliquer. Mais j'ai l'impression que la majorité ne souhaitent vraiment pas s'engager alors qu'ils savent pertinemment dans quel état psychologique et émotionnel cela nous met pendant plusieurs semaines ... »

« Je suis arrivée sur le forum en panique et en peu de temps, je comprends mes résultats, ce que c'est que le risque et à quoi m'attendre avec le DPNI. Je peux poser toutes les questions que je veux, c'est vraiment bien et heureusement que ça existe, mais quand même, les pros pourraient en faire autant, ça nous ferait moins d'angoisse. »

# Du possible au systématique

« Moi, le DPNI, je l'aurais fait de toutes façons, mais je ne savais même pas qu'on pouvait choisir, personne ne m'en a même jamais parlé! »

« On m'a dit qu'il **fallait** que je fasse une deuxième prise de sang, pas si je **voulais** la faire. »

« Déjà, je ne voulais pas faire le dépistage de la T21, parce que ça nous avait fait trop de stress la dernière fois. Mais ma gynéco, elle m'a culpabilisée, elle m'a dit que si on voulait le garder, il fallait prévoir, anticiper, et comment on ferait si on ne le savait pas avant la naissance? Elle m'a même dit "les crèches spécialisées, il faut s'y prendre tôt". J'étais tellement mal, je me sentais tellement nulle que j'ai cédé. Maintenant, elle m'appelle et me dit de faire le DPNI. Mais moi, je ne veux pas, est-ce que je suis obligée ? »

# Situation particulière des « risques élevés »

« Mais je ne comprends pas, sur le forum, je vois qu'il y a des femmes avec un risque à plus de 1/50 et qui font le DPNI ? Moi, j'ai 1/40, mon médecin m'a dit «pour vous, c'est direct l'amnio parce que votre risque est trop haut» et il ne m'a même pas dit qu'on pouvait faire autrement, je suis choquée. »

« Moi dans ma maternité, ils m'ont fixé direct un rdv pour une biopsie au chu et j'ai refusé. J'ai insisté pour le dpni mais ils ne sont pas du tout pour... J'avais déjà dit avant à ma sage-femme que si besoin, je voulais le DPNI, et là, elle m'a répondu que non, on passe à la biopsie directement... »

# ...et des difficultés à accepter les parcours « atypiques »

« Le dépistage, je l'avais fait en me disant si ton risque est faible, tu seras tellement rassurée. J'ai 43 ans, mon risque est revenu à 1/75 et le DPNI, je l'ai fait pareil, en me disant que ça pouvait me rassurer. Il est revenu positif mais je ne veux pas faire l'amnio, mon compagnon est d'accord, surtout que c'est son premier. Mais à la maternité, ils m'en reparlent chaque fois, à chaque visite, comme si je n'avais rien compris et ça me stresse tellement que je voudrais ne plus y aller.

Le bébé va très bien, il pousse bien, il n'a pas de malformation, on s'en tient à ça. C'est trop d'angoisse l'amnio, et puis attendre encore 3 semaines les résultats, se poser des questions, moi, je ne peux pas, je ne vais pas tenir, j'ai 5 autres enfants, je dois tenir et ça me fait trop peur les questions. »

# Une information « claire et adaptée » ?

- Document encore en circulation:

*« Cas particulier des anomalies chromosomiques dites atypiques dépistées par analyse de l'ADN libre circulant.*

*Dans l'examen par analyse de l'ADN libre circulant tel qu'il vous est proposé, ne seront dépistées que les anomalies compatibles avec un mécanisme de remaniement chromosomique classique ou ayant une fréquence de survenue suffisante pour que leur dépistage soit pertinent : un ou deux fragments chromosomiques en excès (duplication) ou en moins (délétion) et dont la taille est supérieure ou égale à 7 mégabases et les trisomies 2, 8, 9, 12, 14, 15, 16, 22. Les autres anomalies chromosomiques atypiques ne sont pas dépistées. »*

- Progrès en vue grâce à nouveau texte d'information validé par l'ACLF en juin 2024, après un groupe de travail généticiens/juristes/Ciane

# Dépistage néonatal de la surdité: situation de refus

- Des parents qui s'opposeraient à « l'intérêt supérieur de l'enfant »?
- Situation actuelle (Arrêté novembre 2014): « Cette information, complète, basée sur les recommandations de la HAS, porte sur la vérification de l'audition du nouveau-né : son intérêt, le protocole suivi par la maternité pour cette vérification, la possibilité pour les parents d'y assister, leur droit à refuser le test, la manière dont ils seront informés. »
- Mais en fait, pourquoi les parents refusent?

# Penser les voies d'amélioration

- Les améliorations techniques ne règlent pas les questions éthiques
- Être soignant ne permet pas de réguler le processus mental d'autrui
- Si l'information doit servir à la prise de décision, alors elle doit partir de ce que les femmes, les couples souhaitent savoir

