

Compte-rendu

Atelier 9 - Le dépistage des trisomies

Etats Généraux de la Naissance 24 Septembre 2006

Présents : Dr Patrick Rozenberg (Centre Hospitalier de Poissy), Dr Jean-Pierre Bernard (Centre Hospitalier de Poissy), M. Bernard Bel (CIANE) président de séance, et une trentaine de personnes dans le public.

Une fois que toutes les personnes dans la salle se sont présentées, les deux médecins ont répondu aux questions posées par le public.

Un grand nombre d'idées ont été exprimées par les différents participants. Pour rester synthétique, ce compte-rendu résume les principaux problèmes qui ont été soulevés, soit par le public, soit par les médecins.

Le problème de l'information insuffisante des femmes enceintes sur les tests de dépistage et de diagnostic de la trisomie 21

De nombreux participants ont déploré l'insuffisance de l'information des femmes enceintes sur les tests de dépistage et de diagnostic de la trisomie 21. Par exemple, elles ne connaissent pas toujours la différence entre un test de dépistage et un test de diagnostic. Elles ne savent pas quelles méthodes de dépistage et de diagnostic s'offrent à elles aux différentes périodes de la grossesse.

Les deux médecins ont fait remarquer que les femmes enceintes devraient avoir une attitude plus active pendant la consultation et poser plus de questions sur ce dépistage. Leur silence les rend co-responsables de la mauvaise communication constatée actuellement.

Des membres du public ont souligné que les femmes enceintes ne connaissent pas suffisamment ce domaine, qui est assez technique, pour savoir quelles sont les questions pertinentes à poser, ou pour oser les poser. De plus le médecin n'a pas toujours le temps de les écouter dans le cadre de la consultation, où beaucoup d'autres points doivent être abordés. Il faudrait développer les sources d'information pour les femmes enceintes, à la fois sur les tests utilisables et sur le handicap recherché, la trisomie 21. Il semble que des professionnels de la santé aient tendance à présenter ce handicap de manière très négative.

Le problème du manque de formation des professionnels de la santé sur les tests de dépistage et de diagnostic de la trisomie 21

Il faudrait aussi augmenter les sources d'information des professionnels de la santé sur ces tests. Des médecins prescrivent systématiquement un test de diagnostic quand ils sont face à des résultats de tests de dépistage contradictoires, alors qu'ils pourraient faire un calcul de risque intégré. De la manière dont le médecin comprend les résultats des tests de dépistage, dépend le nombre d'amniocentèses qu'il va prescrire.

Le problème de l'anxiété des femmes après l'annonce d'un résultat de test de dépistage positif

L'angoisse des femmes enceintes après l'annonce d'un résultat de test de dépistage positif peut être considérable. Elle est d'autant plus grande que la femme est mal informée sur la signification du taux statistique qui lui est donné, sur les erreurs potentielles des tests de dépistage (les faux positifs) et sur la possibilité de faire d'autres tests de dépistage avant de passer au test diagnostic.

Une autre réaction possible des femmes enceintes, après l'annonce d'un risque, est le désinvestissement psychologique dans la grossesse et le futur enfant. Elles ont cette attitude jusqu'à ce qu'un diagnostic définitif soit posé. Cette attitude est vraisemblablement néfaste pour la relation mère-enfant.

Pour réduire ces effets psychologiques nuisibles, il faudrait diminuer le nombre de résultats de tests faussement positifs.

Le problème du nombre excessif d'amniocentèses faits en France et de leurs coûts humains

Des participantes ont attiré l'attention sur les risques liés à la mise en œuvre du test diagnostic (amniocentèse) : fausse-couche après le geste invasif, fatigue après l'examen, prescription d'arrêt de travail... Les répercussions psychologiques de la fausse-couche peuvent être dramatiques. Elles semblent sous-estimées par certains praticiens.

Les deux médecins ont reconnu que l'on fait un trop grand nombre de tests de dépistage et de diagnostic en France, et que cet « hyper dépistage » a des effets dommageables. Il faudrait mieux informer les femmes enceintes sur le fait que les tests diagnostiques (prélèvement de liquide amniotique dans l'amniocentèse, prélèvement de placenta dans la biopsie de trophoblaste ou prélèvement de sang de cordon) entraîne un risque de fausse-couche actuellement estimé à 1%. Pour pouvoir faire le diagnostic d'un fœtus atteint de trisomie 21, on perd deux fœtus sains, suite aux fausses-couches liées au geste invasif des tests diagnostiques. Environ 11% des grossesses ont une amniocentèse en France. Ce chiffre s'élève à 16% en région parisienne.

Les deux médecins ont cité plusieurs raisons à l'origine de la multiplication de ces tests en France. D'une part, l'inquiétude de la femme enceinte, après l'annonce d'un test de dépistage positif, peut augmenter celle de son médecin, qui à son tour la communique à sa patiente, qui la lui retransmet etc. La seule manière de rassurer la femme enceinte et son médecin est alors de faire le test de diagnostic.

D'autre part, on utilise en France plusieurs méthodes de dépistage pour chaque grossesse. Ces méthodes ont été élaborées initialement pour être utilisées seules : les marqueurs sériques du deuxième trimestre, l'échographie de la clarté nucale, l'échographie du 2^e trimestre, l'âge maternel etc. Chaque méthode définit un groupe à risque, qui est à peu près de 5% de la population totale. Si l'on utilise plusieurs méthodes successivement pour la même grossesse, on multiplie les occasions de déclarer la grossesse à risque.

Le problème de l'accès aux tests de dépistage (clarté nucale et marqueurs sériques) du premier trimestre

Une participante a témoigné de son expérience positive du dépistage du premier trimestre dans les Yvelines, et a interrogé les médecins pour savoir pourquoi elle n'avait pas pu en bénéficier pour une grossesse ultérieure.

Il lui a été répondu que cette expérience-pilote s'était terminée en 2003 et qu'elle s'était conclue positivement, les professionnels de la santé ayant constaté une nette diminution du nombre de tests de diagnostic prescrits (4% des grossesses) à taux de détection inchangé. Ces chiffres ont été validés par une publication dans une revue scientifique internationale. Les raisons pour lesquelles cette expérience-pilote n'a pas été généralisée sont obscures. Il est possible que la loi de 1998, qui demande aux professionnels de la santé de proposer le test des marqueurs sériques du 2^e trimestre à toutes les femmes enceintes, ait figé la situation, alors que les techniques ont évolué et que le dépistage du premier trimestre s'avère aujourd'hui plus performant.

Etant donné l'intérêt manifesté pour ce type de dépistage par d'autres participantes, Bernard Bel a indiqué que le CIANE allait demander aux pouvoirs publics pourquoi les femmes enceintes en France ne peuvent pas y avoir accès.

Le problème des femmes qui sont amenées à faire les tests de dépistage, alors qu'elles sont en désaccord avec la finalité-même des tests (avortement médicalisé des fœtus trisomiques).

Des participantes soulèvent le problème des femmes à qui l'on prescrit les tests de dépistage, alors qu'elles ne sont pas prêtes à avorter en cas de diagnostic d'une trisomie 21 fœtale.

Les deux médecins reconnaissent que certaines femmes rentrent automatiquement dans ce dépistage, même quand il ne correspond pas à leurs valeurs. Ils disent que beaucoup d'efforts restent à faire pour éviter qu'un certain nombre d'entre elles se trouvent prises dans un engrenage de tests, dont elles se rendent compte trop tard qu'ils ne leur conviennent pas. Les professionnels de la santé ne devraient pas considérer que toutes les femmes doivent rentrer dans le programme de dépistage. Cependant les deux médecins soulignent aussi que même quand la femme enceinte est décidée à poursuivre la grossesse d'un fœtus trisomique, elle peut tirer un grand bénéfice du dépistage prénatal qui peut l'aider à se préparer psychologiquement à la naissance de cet enfant. L'absence de préparation psychologique peut conduire à des moments dramatiques à la naissance et à l'abandon du nouveau-né. De plus il est délicat de demander à une femme enceinte, dès la première consultation, d'envisager que son enfant sera peut-être trisomique, et de lui demander si elle est prête à avorter.

Le problème de l'insuffisance des ressources publiques pour la prise en charge des enfants et adultes trisomiques

L'une des raisons pour lesquelles les futurs parents redoutent d'avoir un enfant trisomique, est l'insuffisance des ressources publiques pour la prise en charge des enfants et adultes avec ce handicap. La loi de 2002 a marqué des progrès : toute personne trisomique dont l'un des parents est décédé, a droit à une place dans un établissement médico-social. Malheureusement ces structures souffrent d'un manque de ressources, qui menace gravement la qualité des soins.

Compte-rendu rédigé par Carine Vassy