

Deux tests prénataux bientôt disponibles prédiront des maladies génétiques, sur

simple prise de sang pratiquée à la future mère

Allons-nous vers une société eugéniste ?

Les nouvelles techniques de dépistage précoce, sans danger pour la future mère et son fœtus, vont-elles conduire vers le rejet systématique de toute maladie ?

Texte Alexandra Bogaert

A 27 ans, Eléonore a un mi-temps en CDI, un appartement à elle, des amis, une famille qui l'adore. Et trois chromosomes 21. A Arras, elle est devenue « une petite personnalité », explique Emmanuel Laloux, son père. Son cas attire les caméras cherchant à illustrer un sujet sur la place des trisomies dans la société. Place qu'Emmanuel défend mordicus, « pour qu'enfin le regard change », à travers le collectif Les amis d'Eléonore qu'il a créé. Mais ce combat est loin d'être gagné. Sous peu, avec une simple prise de sang effectuée dès les premières semaines de grossesse, une femme pourra savoir si le fœtus qu'elle porte est atteint d'anomalies chromosomiques, de maladies génétiques, voire de prédispositions à certains cancers. Et avoir recours à une interruption de grossesse (IVG), bien avant le délai légal de treize semaines. Si Emmanuel avait appris que son bébé allait être trisomique, Eléonore serait-elle venue au monde ? « Heureusement qu'on ne l'a pas su. Ne connaissant de la trisomie 21 que les clichés que la société en a, on se serait peut-être laissé aller à l'eugénisme. » Le mot peut sembler fort, car les lois de bioéthique ont interdit en 2004 « le fait de mettre en œuvre une pratique eugénique tendant à l'organisation de la sélection des personnes ». Le Code pénal punit ce crime de trente ans de réclusion criminelle et d'une amende de 7 500 000 euros. Mais c'est cette sélection des enfants à naître à l'échelle de la société qu'Emmanuel Laloux redoute,

avec l'arrivée prochaine sur le marché de ces nouveaux tests. « On a encore du mal à en prendre toute la mesure, mais c'est une révolution, un tremblement de terre », estime Pierre Le Coz, philosophe et ex-membre du Conseil consultatif national d'éthique (CCNE). Rapporteur d'un avis rendu en 2009 sur « les problèmes éthiques liés aux diagnostics anténatals », il voit se dessiner une « société qui traque et cible pour éliminer ».

On pourra diagnostiquer la trisomie 21 de manière certaine et non invasive

Ces tests sont au nombre de deux. Le premier, le Prénatest, est commercialisé en Allemagne, en Autriche, au Lichtenstein et en Suisse depuis août 2012. Il permet de détecter, après dix semaines de gestation, l'« ADN circulant » du fœtus dans le sang maternel. Grâce aux récentes techniques de séquençage à haut débit du génome humain, on peut rapidement détecter, dans 96 à 98 % des cas, si l'enfant à naître sera porteur de la ou des maladies génétiques que l'on souhaite dépister. Développé pour le repérage spécifique de la trisomie 21 (risque de 1 sur 1 000 pour une mère de 30 ans), ce test pourrait être commercialisé en France d'ici un an par le laboratoire Cerba, qui en a fait la demande auprès des autorités de santé. L'autre méthode, l'Iset (*Isolation by Size of Epithelial Tumor/Trophoblastic Cells*) permet d'intervenir à un stade encore plus précoce, dès cinq semaines d'aménorrhée. L'équipe de l'Inserm qui l'a mise au point

Poids de la société, souffrances familiales, difficultés psychologiques, coût... Devant la quasi-certitude de mettre au monde un enfant malade ou handicapé, prédite très tôt par ces tests, qui choisira de le garder ?



TATYANA TOMSICKOVA PHOTOGRAPHY/GETTY IMAGES

a développé une technique d'identification et de décryptage des cellules fœtales en circulation dans le sang de la future mère. A qui on pourra dire en plus avec certitude si son embryon est porteur de la mucoviscidose (1 naissance sur 2 500 en France) ou de l'amyotrophie spinale (1 sur 4 000), deux maladies génétiques. Patrizia Paterlini-Bréchet a dirigé ces recherches. Elle précise, enthousiaste, que puisque la technique de base est totalement maîtrisée, « on pourra diagnostiquer très bientôt, de manière certaine et non invasive, la trisomie 21 et aussi toutes les maladies génétiques de l'enfant à naître, diagnostiquables actuellement par des méthodes invasives ».

A qui proposer ces tests ? Aux couples à risque ou à tout le monde ?

A ce jour en France, il n'existe aucune liste de maladies que l'on a ou non le droit de rechercher lors de l'examen prénatal, dont le but est de « détecter *in utero* chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité ». Cependant, désormais, on pourra en repérer beaucoup plus. Qu'il s'agisse de maladies ou malformations génétiques ou de prédispositions à des maladies, techniquement « tout est possible, c'est juste une question de financement. » Via l'entreprise Rarecells qu'elle a fondée, la chercheuse, qui a reçu la licence de l'Inserm pour commercialiser les brevets déposés par son équipe, espère vendre la méthode Iset cette année. A l'étranger, parce qu'« en France, le dépistage prénatal non invasif est encore discuté », précise-t-elle.

En effet, le CCNE a été saisi en juillet dernier par la Direction générale de la santé, après la demande de mise sur le marché du Prénatest par Cerba. L'avis aurait dû être rendu fin 2012, mais la complexité des enjeux a

retardé sa publication. Il est, à l'heure où l'on écrit ces lignes, en cours de rédaction. Un point sur lequel tout le monde s'accorde : ces tests, parce qu'ils sont sans danger pour la femme enceinte ou son fœtus, représentent un progrès. Notamment par rapport à l'amniocentèse. Ce prélèvement de liquide amniotique est réalisé sur une femme dont on estime qu'elle a plus de 1 risque sur 250 de donner naissance à un enfant trisomique (risque déterminé par une prise de sang au premier trimestre de grossesse, systématiquement proposée aux futures mères) ; ou qu'elle risque de transmettre au bébé la maladie génétique dont elle (ou son compagnon) est porteuse. Outre la présence de trisomies (21,18 ou 13), l'amniocentèse permet, via l'analyse de cellules fœtales, de détecter des maladies infectieuses (toxoplasmose) ou génétiques (mucoviscidose). Environ 7 % des gestations subissent une amniocentèse chaque année. Inconvénient : le risque de fausse couche est de 1 %. Par an, environ 550 grossesses seraient interrom-

pues à cause d'une amniocentèse, alors que le fœtus était exempt d'anomalie chromosomique ou de maladie génétique. Iset comme Prénatest permettraient de sauver ces vies « saines ».

Des Françaises à risque de trisomie 21 refusent l'amniocentèse et ont déjà recours au Prénatest en allant à l'étranger ou en le commandant sur Internet, même si c'est interdit par les lois de bioéthique. Alors, faut-il autoriser ces tests non invasifs en France ? Cette question en soulève beaucoup d'autres. A commencer par le public à qui le proposer. Aux couples considérés à risque de maladies génétiques ? Seulement après le premier dépistage sanguin de la trisomie au premier trimestre ? Plus tôt et à toutes les femmes ? « Il faut faire attention à ne pas créer une demande, un besoin artificiel chez des femmes qui ne sont pas à risque », estime Yves Ville, chef du service de gynéco-obstétrique de l'hôpital Necker (Paris). En France, il est l'un des premiers à avoir concrétisé une évaluation clinique du Prénatest, avec le laboratoire du Genoscope. Il lance actuellement une enquête auprès de 3 000 femmes enceintes pour en jauger l'acceptabilité. Alexandra Benachi, qui occupe des fonctions identiques à l'hôpital Antoine-Béclère (Clamart), ■■■

Jusqu'à présent, seule l'amniocentèse pouvait prédire avec certitude la trisomie ou des malformations héréditaires, en permettant d'établir un caryotype - l'analyse des chromosomes - du fœtus (photo).



BURGER/PHANIE

■ ■ ■ a déjà éprouvé le Prénatest auprès de futures mères, pour le laboratoire Cerba. Elle estime qu'il faudrait le réserver « au dépistage pour les femmes à haut risque de trisomie 21 ». Elle est cependant persuadée qu'« au nom de l'égalité d'accès, d'ici moins de cinq ans, toutes les

yeux. Mais pour avoir un enfant qui ne crée pas de souffrance et qui ne représente pas un coût énorme pour la société. Quand on sait que l'enfant va vivre une tragédie, peut-on s'autoriser à le faire souffrir, et sa famille avec ? » Dominique Bonneau, généticien au Centre hospitalier universitaire

totallement défigurer la personne. « Tout n'est pas inscrit dans nos gènes. Il y a aussi des facteurs environnementaux qui entrent en ligne de compte dans une maladie génétique », ajoute Michel Vekemans, généticien à l'hôpital Necker.

Même s'il n'y a pas d'incertitude sur le diagnostic, les parents pourront-ils choisir en toute indépendance de mettre au monde un enfant malade ? « La question du choix est biaisée », soupire Nicolas Journet, scénariste de 31 ans atteint d'une maladie génétique rare du tissu conjonctif, le syndrome de Marfan, qui fragilise en priorité l'œil, le squelette et le système cardio-vasculaire. Auteur de *Génétiquement incorrect* (éd. Danger public), il prend l'exemple des trisomies. « Les parents savent que la société les accepte mal, que très peu de structures peuvent les prendre en charge. En fait, ce n'est pas un choix ! » « Quel est le but de ces tests ? Aboutir à "zéro triso" ? On sait que 95 % des femmes enceintes de fœtus chez qui on diagnostique la trisomie 21 interrompent leur grossesse », s'insurge Jean-Marie Le Méné, président de la Fondation Jérôme-Lejeune. « C'est un faux progrès, estime cette figure de l'anti-avortement. L'issue du dépistage est l'élimination. C'est de l'acharnement à faire en sorte que ces enfants ne naissent pas. Ce n'est pas glorieux dans une société qui se gargarise de respecter les différences et

handicap et de la maladie, analyse Nicolas Journet. Avoir une maladie génétique, ça fait voir la vie autrement, ça crée de la diversité, des parcours de vie différents. » Nicolas vit « très bien » avec son syndrome de Marfan. « Il me définit. Il est responsable de ma grande taille, d'une certaine maigreur. Avec ces tests, c'est comme si les médecins n'étaient plus dans le soin des malades, mais dans le tri. »

« Voulons-nous établir une norme de perfection de bonne santé ? »

« Un monde sans trisomies ou sans malades de la mucoviscidose ne serait pas forcément meilleur », ajoute le généticien Patrick Gaudray. Ce membre du CCNE, chargé de rédiger l'avis sur l'ensemble des tests génétiques fœtaux sur prélèvement de sang maternel, s'interroge : « Voulons-nous établir pour notre société une norme de bonne santé, ou une norme de perfection de bonne santé ? » Jacques Testart, le biologiste qui a permis la naissance du premier bébé-éprouvette en 1982, se désole de « la marche implacable vers l'eugénisme ». Pour lui, « le plus grave, c'est que les rescapés du tamis génétique vont un jour constituer la quasi-totalité de la société ». Excessif ? Pas si sûr. La Cour européenne des droits de l'homme doit bientôt répondre à la plainte d'Anita K., citoyenne lettonne, mère d'un enfant trisomie née en 2002.

Elle reproche aux autorités de son pays de ne pas lui avoir proposé de dépistage

prénatal. La Cour dira s'il existe un droit fondamental à ne pas donner naissance à un enfant handicapé. « On va vers une humanité à façon, compétitive, productive, et pas humaniste », proteste Jacques Testart. Jusqu'où la solidarité envers les plus fragiles résistera-t-elle quand il s'agira de prendre en charge collectivement un enfant dont le handicap ou la maladie était évitable ? Ces interrogations montrent qu'un débat national sur ces tests est indispensable, ainsi qu'un encadrement très strict de leur usage pour éviter les dérives. ■



LAUS/PHANIE

En France, c'est la Fondation Jérôme-Lejeune, présidée par Jean-Marie Le Méné, qui finance la recherche thérapeutique de la trisomie 21, délaissée par les pouvoirs publics.

Françaises se verront proposer ce test à la place du dépistage sanguin du premier trimestre ».

Patrizia Paterlini-Bréchet pense qu'« il faut mettre au plus vite Iset, alternative à l'amniocentèse, à disposition de toutes les femmes ». « On doit donner aux couples le choix de garder ou pas un enfant avec un handicap, sans courir le risque de perdre un enfant sain », plaide la fondatrice de la société Rarecells. « Cela peut entraîner une augmentation des IVG pour enfants malades, et donc une diminution, voire une élimination des enfants malades », reconnaît-elle. Mais elle mise sur « la sagesse ancrée dans l'être humain quand il s'agit de reproduction, comme cela est arrivé pour la fécondation *in vitro*. On ne va pas utiliser ces tests pour des aspects futiles comme choisir la couleur des

d'Angers, met en garde contre « des erreurs gravissimes que l'on pourrait commettre sur les fœtus. Chacun d'entre nous est porteur de 100 à 200 mutations des séquences codantes de nos gènes. Dans la majorité des cas, ces mutations sont sans conséquence.

Les parents seront-ils libres de mettre au monde un enfant malade ?

Mais si ces tests sont en libre accès sans explication médicale sérieuse, la mise en évidence de ces mutations risque d'être mal interprétée. Plus aucune grossesse ne sera considérée comme normale ! On trouvera des anomalies génétiques chez tous les fœtus et on ne saura pas quoi en faire ». Impossible dans certains cas de préciser le degré de gravité de la maladie de l'enfant à naître, car de nombreux facteurs jouent dans l'expression des symptômes. Exemple : selon les individus, la neurofibromatose de type 1 peut se résumer à quelques taches « café au lait » ou

d'aider les plus faibles. » Evidemment, chez nous, la sélection des enfants à naître ne sera jamais pilotée par les autorités publiques et restera une décision individuelle, mais « les choix intimes sont influencés par les valeurs sociales », tranche Sophie Pellé, philosophe des sciences à Paris 1. Et si la majorité des couples ne recherchent pas l'enfant parfait, « ces tests vont répondre à un certain nombre d'angoisses des parents » devant le handicap vu comme « une tare sociale ». « Ces tests posent la question de la normalité, de l'acceptation du