

LA QUESTION DU *mois*

DÉPISTAGE DE LA TRISOMIE 21

ON EN FAIT TROP ?

Ce dépistage est proposé aux 800 000 femmes enceintes chaque année en France. Des parlementaires envisagent de le renforcer. Mais des associations dénoncent un acharnement contre ce handicap.



Le 20 mai dernier, Eléonore, jeune trisomique de 24 ans, a été reçue au ministère de la Santé avec un groupe de parents. Tous étaient venus protester contre une série d'initiatives visant à élargir le dépistage de la trisomie 21. Le Collectif des amis d'Eléonore dénonce ainsi une "stigmatisation" de la maladie. De son côté, la Fondation Jérôme Lejeune réclame envers les personnes trisomiques « un choix collectif d'accueil et de soutien, et non celui de l'éradication. »

Il est vrai que le dépistage de la trisomie 21 se banalise, au point de laisser penser qu'on vise "l'enfant parfait". Et c'est sans doute ce qui a choqué les parents de jeunes handicapés. La goutte d'eau qui a fait déborder le vase est issue d'un rapport parlementaire, présenté dans le cadre de la révision des lois de bioéthique. Celui-ci propose que la trisomie 21 soit recherchée à chaque fois qu'un diagnostic pré-implantatoire (DPI) est pratiqué. Rappelons que le DPI est

proposé aux parents susceptibles de transmettre une maladie génétique incurable à leurs enfants (une mucoviscidose par exemple). Or, la trisomie 21 n'est ni héréditaire ni mortelle.

Calculer le risque

Depuis fin 2009, le dépistage de la trisomie 21 est passé à la vitesse supérieure. Désormais, il est proposé dès le premier trimestre de la grossesse à toutes les femmes enceintes. 80 % d'entre elles l'acceptent. Cette nouvelle stratégie combinant prise de sang et échographie permet de calculer, pour chaque femme, le risque de donner naissance à un enfant trisomique. Si ce risque est supérieur à 1 sur 250, il faut d'autres examens pour avoir une certitude. Un diagnostic est alors proposé soit par un prélèvement de placenta (biopsie de trophoblaste) au premier trimestre, soit par un prélèvement de liquide amniotique (amniocentèse) au second trimestre. 96 % des couples confrontés à un résultat positif demandent une

interruption médicale de grossesse. Rien n'oblige les parents à pratiquer ce dépistage, dont les différentes étapes sont très stressantes. En revanche, les médecins doivent les informer de cette possibilité et leur expliquer les enjeux. Or, selon une étude de l'Inserm parue en janvier 2009, 40 % des femmes n'avaient pas compris que ce processus pouvait les conduire à prendre une décision difficile : garder ou pas un enfant handicapé.

Une information difficile

Sur ce sujet particulièrement délicat, le dialogue médecin-patient est loin d'être simple. Comme le montre l'histoire de ce couple informé par une simple lettre que leurs futurs jumeaux étaient "à risque". « *Ma femme était effondrée, se souvient Charles. Le gynécologue nous a poussés très fortement à faire une amniocentèse. Or, nous ne voulions pas faire cet examen. Malgré notre refus, le médecin s'est montré intimidant et manipulateur. À la naissance des jumeaux,*



REPÈRES

- La trisomie 21 est une anomalie chromosomique, responsable de retard mental.
- La probabilité de donner naissance à un enfant atteint est en moyenne d'un cas pour 600 naissances.
- Environ 350 enfants trisomiques naissent chaque année, soit trois fois moins qu'il y a dix ans.
- Leur espérance de vie dépasse aujourd'hui les 70 ans.

nous avons été soulagés. Ils allaient bien. »
 Le Pr Didier Lemery, président de la Fédération nationale des centres de diagnostic prénatal, admet certaines difficultés : « Dans un souci d'équité et d'égalité aux soins, la loi nous oblige à informer tout le monde, ce qui peut donner l'impression d'imposer des examens à des gens qui n'y ont même pas pensé. Dans certains cas, c'est un vrai problème. »

De son côté, Jean-Marie Le Méné, président de la fondation Jérôme Lejeune, regrette que l'on consacre autant d'argent au dépistage et si peu aux malades. « Il faudrait donner un euro à la recherche à chaque fois qu'on donne un euro au dépistage », suggère-t-il. ■

Sylvie Dellus

ELLES RACONTENT LEUR HISTOIRE

CÉCILE, 42 ANS

« Je n'avais pas la force d'élever un enfant handicapé »

« En 2004, je suis tombée enceinte de mon cinquième enfant. La deuxième échographie a montré des symptômes étonnants. On m'a donc proposé une amniocentèse. Après trois semaines d'attente, les résultats sont tombés : trisomie 21 avérée avec forte probabilité de malformation cérébrale. Je ne m'y attendais pas du tout. Mon gynécologue nous a très rapidement reçus pour envisager les solutions : accueillir l'enfant, accoucher sous X ou interrompre la grossesse. En état de choc, mon mari et moi nous sommes enfermés pendant deux jours pour réfléchir. Nous avons pensé à nos quatre enfants, tous en bas âge. Et nous avons décidé d'interrompre la vie de ce bébé. Nous n'avons subi aucune pression, rien ne s'est fait



dans l'urgence. Mais, j'en garde un souvenir d'immense tristesse. À ma grande surprise, je suis tombée enceinte de jumeaux peu de temps après. Les amniocentèses ont montré qu'il n'y avait pas de trisomie 21. Dans le cas contraire, mon mari et moi avons décidé de garder ces bébés. Ni l'un ni l'autre ne voulions revivre une interruption médicale de grossesse. Depuis, je me sens plus humble vis-à-vis des gens qui élèvent un enfant handicapé. Moi, je n'en ai pas eu la force. »

ALEXIA, 38 ANS

« Quand je regarde Virgile, je n'ai pas de regrets »



« J'ai perdu une petite fille à huit mois de grossesse. C'était terrible. Puis, je suis tombée enceinte de Virgile en 2007. À la deuxième échographie, le radiologue m'a dit qu'il voyait un signe de trisomie 21. Pour savoir, il aurait fallu faire une amniocentèse. Mon mari y était

favorable. Mais je n'ai pas voulu la faire, car j'avais trop peur de perdre ce bébé. En fait, j'avais plus peur de la mort que du handicap. Sans amniocentèse, pas de certitude. Alors je me suis dit : on verra bien à la naissance. Quand Virgile est né, il a été clair tout de suite qu'il était trisomique. Bien sûr, nous avons pleuré. Ça chamboule tout dans votre vie ! Aujourd'hui, nous n'avons pas de regrets. Virgile va entrer en maternelle, dans une classe ordinaire. Il est joyeux, dynamique et très tendre. Tout se passe bien avec ses trois frères. Mais je m'inquiète pour l'avenir. Quand nous ne serons plus là, quelle autonomie Virgile aura-t-il pu acquérir ? »