

Colloque du XX^e anniversaire de l'Inserm

“Recherche médicale, santé société”

Sorbonne, 27 et 28 octobre 1984

Diagnostic prénatal : nouvelles perspectives

André Boué

Depuis les années 1950, les progrès de la médecine et, en particulier, de la lutte contre les maladies infectieuses, grâce aux vaccinations et aux antibiotiques, ont fait qu'un enfant né sain a pratiquement, en dehors des accidents, peu de risques vitaux.

Les progrès de la périnatalogie et de la néonatalogie ont réduit de façon spectaculaire la mortalité périnatale et la morbidité néonatale. Ces progrès dans la prévention et les soins ont profité non seulement aux enfants sains, mais aussi aux enfants nés porteurs d'un handicap congénital. Parfois ces progrès ont été aussi thérapeutiques. C'est le cas des malformations cardiaques qui peuvent être traitées par des interventions chirurgicales. Malheureusement, le plus grand nombre des handicaps congénitaux, les maladies chromosomiques et les maladies métaboliques sont au-dessus de toute ressource thérapeutique et les soins les plus élaborés, les plus dévoués, permettent seulement un allongement de la durée de la vie, sans toujours une amélioration nette de la qualité de cette vie et avec, inexorablement, une issue fatale prématurée.

La “qualité” de l'enfant à naître est, pour les parents, une juste préoccupation. Cette “qualité” est devenue une exigence, du fait de la généralisation du contrôle quantitatif de la descendance et de la planification de la naissance de l'enfant. Les couples veulent ainsi mettre au monde des enfants sans “malfaçon”, car ils redoutent le poids affectif et économique représenté par la présence d'un enfant handicapé. En fait, les recherches des vingt dernières années ont montré que ces malformations que nous décelons à la naissance ne représentent qu'une toute petite partie de ce qu'on peut appeler les erreurs de la reproduction. En effet, la transmission du capital génétique des parents aux enfants est un mécanisme qui comporte un nombre invraisemblable d'erreurs. Celles-ci sont le prix à payer pour la réussite de ce bricolage, cher à François Jacob, et pour le maintien de notre individualité. Ces erreurs sont extraordinairement courantes, puisqu'on estime qu'entre la moitié et les deux tiers des fécondations comportent des erreurs de la programmation, soit dans le nombre de chromosomes, soit dans la structure des gènes. La plus grande partie de ces erreurs s'élimine très rapidement au cours du développement embryonnaire, car une mauvaise programmation entraîne un arrêt précoce du développement ; la plupart s'élimine dès les premiers jours et la conception restera absolument méconnue de la femme. On sait que, entre le 8^e et le 15^e jour après la fécondation, un tiers des conceptions se termine. Dans d'autres cas, le développement embryonnaire est plus important et l'arrêt sera responsable d'un avortement spontané. En fait, une minorité de conceptions présentant un défaut va à terme et rend compte de la naissance d'enfants porteurs de malformations.

La connaissance de toutes ces erreurs chromosomiques, biochimiques et génétiques, a été le résultat des recherches, en particulier, de ces vingt dernières années. Ces dix dernières années, des techniques permettant le diagnostic in utero de nombreuses anomalies fœtales se sont développées. Elles sont extrêmement variées et en perpétuel progrès, allant des analyses de biologie moléculaire pour déceler les anomalies d'un gène à partir de l'ADN extrait de quelques cellules d'une villosité chorale prélevée à dix semaines de grossesse, jusqu'au raffinement des appareils d'échographie, qui permettent de visualiser les détails de la morphologie externe et interne du fœtus in utero, en passant par tous les diagnostics réalisés grâce à l'amniocentèse, qui permet de procéder à des analyses chromosomiques et biochimiques.

Cependant, ces progrès fabuleux posent plusieurs questions. Celle d'abord de leur application dans le cadre d'une politique de santé publique et celle des limites entre ce que Jean Dausset appelle l'acceptable et l'inacceptable, tant au niveau de l'individu que de la société. De telles possibilités soulèvent la grave question de la définition de la normalité, concept éminemment variable dans le temps comme dans l'espace.