

Titre :

Le(s) paysage(s) éthique(s) du dépistage prénatal non invasif en Angleterre, en France et en Allemagne : résultats d'une analyse documentaire comparative¹

Auteurs:

Dr Ruth Horn, Ethox Centre, Nuffield Department of Population Health, University of Oxford, UK and Medizinische Fakultät, Universität Augsburg, Germany. ORCID: 0000-0002-5714-3905, ruth.horn@ethox.ox.ac.uk

Dr Adeline Perrot, Ethox Centre, Nuffield Department of Population Health, University of Oxford, UK, ORCID: 0000-0003-0030-156X, adeline.perrot@ethox.ox.ac.uk

Financement:

Cette recherche est financée par le Conseil de la recherche économique et sociale (ESRC) du Royaume-Uni (ES/T00908X/1).

¹ Cet article est basé sur une contribution publiée en anglais ailleurs : Perrot A, Horn R. The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany: findings from a comparative literature review. European journal of human genetics. 30, 676–681. 2022. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00970-2>

Abstract (english)

Since 2019, England, France and Germany have started offering non-invasive prenatal testing (NIPT) as a publicly funded second-tier test for common chromosomal aneuploidies (trisomy 21, 18 and/or 13). Despite these benefits, the introduction of NIPT into routine prenatal care also raises a number of ethical concerns. In this paper, we analyse how these issues are discussed differently across countries, echoing the different socio-political particularities. The international comparison between England, France and Germany shows how each country defines the principle of reproductive autonomy and weighs it against other principles and values, such as, the rights of people with disabilities, the human dignity and the duty of care of health professionals. In terms of methodology, our literature review focuses on arguments and regulations of prenatal testing and reproductive choices (specifically on NIPT), through the investigation of regulatory, parliamentary, scientific, medical, associative, institutional and media sources. The comparative review helps to better understand ethical questions discussed with regard to NIPT, and, more broadly, to prenatal genomic testing, and the limits associated with reproductive autonomy in the three countries studied.

Keywords: non-invasive prenatal testing; reproductive autonomy; moral systems and values; comparative literature review; England, France, Germany.

Résumé

L'Angleterre, la France et l'Allemagne proposent désormais le dépistage prénatal non invasif (DPNI), en tant que test de seconde ligne, financé publiquement pour les aneuploïdies chromosomiques communes (les trisomies 21, 18 et/ou 13). Malgré les avantages de ce test, la mise en œuvre du DPNI dans les parcours anténatals des femmes soulève un certain nombre de préoccupations éthiques. Dans cet article, nous analysons comment les problèmes

éthiques soulevés sont discutés différemment selon les pays, en écho aux particularités socio-culturelles et politiques de chacun d'entre eux. La comparaison internationale entre l'Angleterre, la France et l'Allemagne montre comment chaque pays définit le principe de l'autonomie reproductive différemment et le met en balance avec d'autres principes et valeurs, tels que les droits des personnes en situation de handicap, la dignité humaine et le devoir de diligence des professionnels de santé. En termes de méthodologie, notre analyse documentaire se concentre sur les arguments et les réglementations relatifs aux tests prénatals et aux choix reproductifs (spécifiquement sur le DPNI), à travers l'investigation de sources réglementaires, parlementaires, scientifiques, médicales, associatives, institutionnelles et médiatiques. L'analyse comparative permet de mieux comprendre les questions éthiques discutées à propos du DPNI et, plus largement, des tests génomiques prénatals. Elle permet aussi d'appréhender les limites associées à l'autonomie reproductive dans les trois pays étudiés.

Mots clés : dépistage prénatal non invasif ; autonomie reproductive ; systèmes moraux et valeurs ; revue de littérature comparative ; Angleterre, France, Allemagne.

Introduction

Le dépistage prénatal non invasif (DPNI) est une technologie en plein essor qui élargit constamment son champ d'application et offre de nouvelles approches en médecine fœtale².

Depuis 2011, le DPNI est commercialement disponible dans plus de 60 pays³. Récemment, un certain nombre de pays, comme l'Angleterre, la France et l'Allemagne, ont commencé à proposer le financement public du DPNI comme test de seconde ligne pour le dépistage des

2 Hui L, Bianchi DW. Noninvasive Prenatal DNA Testing: The Vanguard of Genomic Medicine. *Annual Review of Medicine* 2017;68(1):459-72.

3 Allyse M, Minear MA, Berson E, Sridhar S, Rote M, Hung A, et al. Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges. *International journal of women's health*. 2015;7:113-26.

aneuploïdies chromosomiques communes (les trisomies 21, 18 et/ou 13). Bien que ces trois systèmes de santé s'accordent sur le fait que le DPNI doit être utilisé comme un outil de dépistage, ils diffèrent sur de nombreux points, en ce qui concerne les règles pratiques (détermination des seuils de risque ou des critères d'offre du test, délimitation des anomalies chromosomiques dépistées), les politiques de dépistage, les réglementations et normes professionnelles, et plus généralement leurs discours publics sur la génétique et la génomique prénatale. Ces différences font écho à diverses priorités de santé publique et à des conceptions variables de ce qui constitue l'autonomie reproductive des femmes, à savoir les capacités et les décisions en matière de gestion de la grossesse dans le contexte anténatal. Par le biais d'une analyse documentaire comparative d'environ 250 sources (textes législatifs et réglementaires ; rapports publics ; débats parlementaires ; littérature académique en génétique, en bioéthique et en sciences sociales ; presse quotidienne), notre analyse comparative en bioéthique, jette un nouvel éclairage sur les significations plurielles de l'autonomie reproductive dans divers contextes socio-culturels et politiques. Elle donne également à voir l'impact de ces visions contrastées sur l'utilisation et la réglementation des tests génétiques prénatals dans chacun des trois pays. Une telle enquête est une étape importante pour faire avancer les débats éthiques et politiques concernant le DPNI dans plusieurs pays.

Mise en œuvre du DPNI dans le parcours anténatal : réglementations et politiques publiques

Il convient avant tout de donner un aperçu des réglementations (critères d'offre du test, spectre des anomalies chromosomiques détectées) définissant comment et à qui le DPNI est à ce jour proposé comme test de dépistage financé publiquement dans les trois pays étudiés. En France, depuis janvier 2019, le DPNI est remboursé en tant que test de dépistage de seconde

ligne, entre la 11^e et la 14^e semaine pour les grossesses présentant une probabilité de trisomie 21 (T21) entre 1:51 et 1:1000⁴, après le dépistage combiné du premier trimestre (échographie, dosage des marqueurs sériques et âge maternel). Dans la même veine, en Angleterre, en 2016, le UK National Screening Committee (UK NSC) a recommandé que le DPNI soit proposé aux femmes qui, à l'issue du dépistage combiné du premier trimestre (11-14 semaines) ou le quadruple dépistage du deuxième trimestre (14-20 semaines), ont une probabilité accrue d'avoir un fœtus atteint de T21, T13 et T18, mais en limitant l'offre du test pour une probabilité située entre 1:2 et 1:150. Cette recommandation a été mise en œuvre par le gouvernement britannique, en juin 2021, dans le cadre du programme de dépistage des anomalies fœtales (Fetal Anomaly Screening Programme, FASP) du système de santé national (National Health Service (NHS) England). De même, en Allemagne, il a été décidé en 2019 de financer publiquement le DPNI pour les grossesses présentant une probabilité accrue de T21, T13 et T18 par le biais du système d'assurance maladie, et ce à partir de 2022. Contrairement à la France et à l'Angleterre, le seuil de risque est, en Allemagne, déterminé individuellement et est indépendant d'un calcul de probabilité quantifiable⁵ car, dans ce pays, un risque statistiquement accru n'est pas considéré comme un critère suffisant pour rembourser le test⁶. Seule une situation particulière, dans laquelle la grossesse et ses conséquences représentent une charge pour la femme enceinte et pourraient entraîner une atteinte grave à sa santé physique et/ou mentale, peut justifier la réalisation du test⁷.

4 Si le risque est $\geq 1/50$, la réalisation d'un caryotype fœtal est proposée d'emblée. Cependant, un DPNI peut être réalisé en fonction du choix éclairé de la femme enceinte. (Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21).

5 Gemeinsamer Bundesausschuss. Nicht-invasiver Test zum Vorliegen von Trisomien als mögliche Alternative zu invasivem Eingriff. 2019.

Rehmann-Sutter C, Schües, C. Die NIPT-Entscheidung des G-BA. Eine ethische Analyse. Ethik in der Medizin. 2020;32(4):385-403.

6 Gemeinsamer Bundesausschuss. Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL). 2019.

7 Gemeinsamer Bundesausschuss. Nicht-invasiver Test zum Vorliegen von Trisomien als mögliche Alternative zu invasivem Eingriff. 2019.

Dans ces trois pays, lorsque les conditions sont remplies pour qu'un test soit réalisé, les femmes enceintes peuvent, si elles le souhaitent, recevoir la prescription du DPNI et être orientées par leur gynécologue-obstétricien, leur sage-femme ou leur médecin généraliste vers des unités de médecine fœtale, des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN) ou des services de génétique clinique. En raison de la grande précision de ce test dans la détection des trisomies communes (T21, T13 et T18), et en particulier de la T21, les trois pays ont décidé de financer publiquement le test mais uniquement pour ces trisomies, et non pour d'autres conditions ou caractéristiques pour lesquelles il se révèle moins précis⁸. Le DPNI, sauf pour des maladies graves liées au chromosome X (transmission maternelle), comme la dystrophie musculaire de Duchenne, n'est pas utilisé comme test de diagnostic à l'heure actuelle. Dans le cas de résultats positifs, d'autres tests de confirmation dits invasifs sont proposés au cours du deuxième trimestre (par exemple, une amniocentèse ou un prélèvement de villosités choriales (PVC))(8). Cependant, en raison de sa précision supérieure à celle du dépistage combiné du premier trimestre dans la détection des trisomies, moins de femmes se voient recommander ces tests de confirmation qui peuvent comporter un certain risque, bien que minime, de fausse couche pour l'amniocentèse et le PVC (0,11 % et 0,22 % respectivement)⁹. Cet avantage clinique a été l'un des principaux arguments mobilisés pour l'offre de ce test lors des parcours anténatals des femmes dans les trois pays, mais aussi dans d'autres pays où le DPNI est mis en œuvre.

Des perspectives différentes concernant l'autonomie reproductive

8 Scott F, Bonifacio M, Sandow R, Ellis K, Smet ME, McLennan A. Rare autosomal trisomies: Important and not so rare. *Prenatal Diagnosis*. 2018;38(10):765-71.

9 Wulff CB, Gerds TA, Rode L, Ekelund CK, Petersen OB, Tabor A. Risk of fetal loss associated with invasive testing following combined first-trimester screening for Down syndrome: a national cohort of 147 987 singleton pregnancies. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*. 2016;47(1):38-44.

Le DPNI apporte certains avantages tels que sa simplicité technique (une prise de sang), des résultats plus précoces et plus précis par rapport au dépistage combiné du premier trimestre. Néanmoins, proposer le DPNI soulève d'importantes questions éthiques. Une des préoccupations est que son utilisation, notamment dans le cadre des parcours anténatals des femmes, augmente le risque de stigmatisation et de discrimination des personnes vivant avec une trisomie. La crainte est qu'il y ait un impact négatif sur le soutien apporté aux femmes qui décident d'élever un enfant atteint de cette condition¹⁰. Une autre préoccupation majeure abordée dans la littérature porte sur les risques de « routinisation » du DPNI, c'est-à-dire que ce test soit offert comme un dépistage standard ou un acte habituel¹¹ par les professionnels de santé et non comme une option. Cette présentation du test pourrait exercer une pression sur les femmes afin qu'elles réalisent le test et, par conséquent, cela pourrait compromettre la prise de décision éclairée et affaiblir l'autonomie reproductive¹². Des questions éthiques se posent également en ce qui concerne la communication des résultats et la gestion de l'information en cas de découvertes secondaires ou fortuites qui peuvent avoir des répercussions non seulement sur la santé du fœtus, mais aussi sur celle de la mère ou d'autres membres de la famille¹³.

Notre comparaison a fait apparaître des différences dans la manière dont les questions éthiques liées à l'autonomie reproductive (routinisation, information non biaisée, choix

10 UK National Screening Committee. cfDNA testing in the fetal anomaly screening programme. 2015. [En ligne]. URL : <https://qna.files.parliament.uk/qna-attachments/479316/original/cfDNA%20Cover%20Sheet.pdf>
Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag. Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik. 2019.

Comité Consultatif National d'Éthique. Avis N°120. Questions éthiques associées au développement des tests génétiques fœtaux sur sang maternel. Avis rendu public le 25 avril 2013.

11 Kater-Kuipers A, de Beaufort ID, Galjaard R-JH, Bunnik EM. Ethics of routine: a critical analysis of the concept of 'routinisation' in prenatal screening. *Journal of Medical Ethics*. 2018;44(9):626.

12 Van Schendel RV, Kleinveld JH, Dondorp WJ, Pajkrt E, Timmermans DR, Holtkamp KC, et al. Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *European journal of human genetics*. 2014;22(12):1345-50.

13 Brison N, Van den Bogaert K, Dehaspe L, Van den Oever JME, Janssens K, Blaumeiser B, et al. Accuracy and Clinical Value of Maternal Incidental Findings During Noninvasive Prenatal Testing for Fetal Aneuploidies. *Obstetrical & Gynecological Survey*. 2017;72(8):469–70.

indépendants, consentement éclairé...) sont traitées dans chaque pays, c'est-à-dire sur les diverses définitions et valeurs qui y sont attachées.

Angleterre : une approche axée sur l'information non biaisée et « non-directive »

Tout d'abord, en Angleterre, le débat met en évidence le risque que le DPNI soit recommandé aux femmes comme un test « standard », une « simple prise de sang » qui pourrait ne pas impliquer le même niveau de conseil et d'information pré-test qu'un test dit invasif telle qu'une amniocentèse ou un PVC. L'inquiétude, particulièrement mise en évidence dans un rapport de 2017 du Nuffield Council on Bioethics, est que la « nature moins invasive » du DPNI pourrait rendre difficile le refus du test de la part des femmes¹⁴ et, par conséquent, compromettre le consentement éclairé et l'autonomie reproductive¹⁵. Pour répondre à cette préoccupation, l'accent dans les recommandations anglaises est mis sur l'information non-directive à savoir la compréhension et la reconnaissance des besoins, des croyances et des préférences des femmes afin de leur permettre de prendre des décisions autonomes. En 2020, un collectif d'organisations professionnelles (le Royal College of Obstetricians and Gynaecologists, le Royal College of Midwives, la Society and College of Radiographers) a élaboré une déclaration de consensus suggérant que les informations sur le DPNI soient fournies par les professionnels de santé de manière non-directive « afin de garantir que les femmes soient soutenues pour faire les choix qui leur conviennent, ainsi qu'à leur famille »¹⁶. Selon cette déclaration, il importe d'exposer aux femmes les différentes options qui s'offrent

14 Nuffield Council on Bioethics. Non-invasive prenatal testing: ethical issues. 2017. [En ligne]. URL: <https://www.nuffieldbioethics.org/wp-content/uploads/NIPT-ethical-issues-full-report.pdf>

15 Nuffield Council on Bioethics. Non-invasive prenatal testing: ethical issues. 2017. [En ligne]. URL: <https://www.nuffieldbioethics.org/wp-content/uploads/NIPT-ethical-issues-full-report.pdf>
Down's Syndrome research Foundation UK. Sally Phillips' address to the Royal College of Gynaecologists World Congress 2019. 20 June 2019. [En ligne] URL: <https://www.dsrf-uk.org/sally-phillips-rcog19/>

16 Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Advice for health professionals providing pregnancy screening tests published. 2020. [En ligne]. URL: <https://www.rcm.org.uk/media-releases/2020/november/advice-for-health-professionals-providing-pregnancy-screening-tests-published/>

à elles et de leur laisser le temps de réfléchir aux prochaines étapes. L'introduction du DPNI est présentée comme « une occasion importante d'améliorer l'information et le soutien dont disposent les femmes et leurs partenaires pour faire des choix éclairés ». De la même manière, Public Health England, le Nuffield Council on Bioethics et le NHS England mettent l'accent sur la clarté, la précision et la non-directivité de l'information concernant les avantages et les limites du DPNI donnée aux femmes par les professionnels de santé¹⁷. Des questions parlementaires¹⁸ et la presse quotidienne¹⁹ reflètent également l'importance d'aider les femmes à prendre des décisions éclairées en leur fournissant des informations appropriées, en leur expliquant les différentes options, en leur offrant un soutien et en respectant leur décision. De même l'Église d'Angleterre, bien qu'elle met en garde contre le risque de discrimination par le DPNI, déclare de son côté qu'elle « accueille favorablement les avancées médicales » pour autant que les femmes reçoivent « des informations complètes et impartiales sur la maladie »²⁰.

L'accent mis sur le respect des décisions des femmes et l'exactitude des informations²¹ l'emporte sur les quelques voix plus critiques qui s'inquiètent du risque de « sélectionner » les fœtus atteints de la trisomie 21. En outre, le discours public privilégie les avantages et les

17 Nuffield Council on Bioethics. Non-invasive prenatal testing: ethical issues. 2017. [En ligne]. URL: <https://www.nuffieldbioethics.org/wp-content/uploads/NIPT-ethical-issues-full-report.pdf>

Public Health England. NHS Fetal Anomaly Screening Programme Handbook. 2018. [En ligne]. URL : https://allcatsrgrey.org.uk/wp/download/public_health/mass_screening/NHS_fetal_anomaly_screening_programme_handbook.pdf

18 UK Parliament. Pregnancy: Screening. Department of Health written question – answered on 23rd March 2016. 2016; UK Parliament. Down's Syndrome: Abortion. Women and Equalities written question – answered on 18th February 2019.

19 Newsom A. New test for Down's raises important ethical questions. *The Times*. 2011; Turner J. A better test for Down's shouldn't scare us. Parents must have the right to choose screening but that doesn't mean we don't cherish people with the syndrome. *The Times*. Saturday October 01 2016.

20 The Church of England. General Synod affirms dignity and humanity of people with Down's Syndrome. 2018. [En ligne]. URL : <https://www.churchofengland.org/news-and-media/news-and-statements/general-synod-affirms-dignity-and-humanity-people-downs-syndrome>

21 Down's Syndrome Association. Tell It Right® Update – the DSA's work relating to the roll-out of NIPT within NHS settings in England and Wales. 2018. [En ligne]. URL: <https://www.downs-syndrome.org.uk/news/news-research/dsa-news/tell-it-right-update-may-2018/>

progrès technologiques du DPNI, tels que sa sécurité et sa précision²². Cela reflète l'approche axée sur l'autonomie reproductive et la non-directivité en Angleterre²³.

France : une approche axée sur le contenu de l'information et la protection des femmes face à l'offre du test

En France, l'arrêté du 14 décembre 2018 indique que : « La femme est au centre du système et prend toutes les décisions concernant sa grossesse. Son autonomie doit être respectée »²⁴. Dans ce contexte, des inquiétudes sont soulevées quant à l'impact négatif que le DPNI pourrait avoir sur les choix des femmes. Cependant, le cadre réglementaire français met l'accent sur le contenu de l'information (par exemple, l'organisation du dépistage et les délais, la communication des résultats) plutôt que sur le caractère non-directif et non biaisé de cette information. Aussi, en plus de la focale mise sur les décisions éclairées, une grande importance est accordée à la protection des femmes contre une démarche plus commerciale que sanitaire de la part des laboratoires mettant à disposition les tests de DPNI. Cette préoccupation que les femmes soient victimes de la commercialisation du « risque » ou du « lobby des marchands de diagnostic » est également présente dans la presse quotidienne²⁵. Selon ce discours, les femmes sont décrites comme susceptibles de ne pas comprendre

22 UK Parliament. Down's Syndrome. Department of Health written question – answered on 4th April 2016; UK Parliament. Pregnancy: Screening. Department of Health written question – answered on 22nd November 2016.

A risk free blood test for Down's syndrome in pregnancy. Potential advances in prenatal screening. *The Times*. 2008; Rayment T. Blood test for Down's will cut miscarriages. The use of amniotic needles, that have caused thousands of miscarriages, could be consigned to history thanks to the new test. *The Sunday Times*. 2011; Devlin H. Fears over new Down's syndrome test may have been exaggerated, warns expert. *Guardian*. 2016

23 Horn R. Advance Directives in English and French Law: Different Concepts, Different Values, Different Societies. *Health Care Analysis*. 2014;22(1):59-72.

24 Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21.

25 Collectif. Le dépistage sanguin prénatal, une avancée en trompe-l'œil. *Le Monde*. 2018; Collectif. Dépistage prénatal: Les marchands de risques. *Le Monde*. 2009.

pleinement les informations génétiques complexes et doivent donc être protégées afin de pouvoir prendre véritablement les décisions qui les concernent.

En France, la possibilité pour les femmes de faire un choix éclairé est un critère important²⁶ et a été incluse aussi dans la loi (Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002), reflétant un intérêt accru pour une approche centrée sur le patient dans le cadre de la « démocratie sanitaire »²⁷. Dans le cas du DPNI, le souci du choix autonome des femmes se manifeste sous la forme d'une approche plutôt protectrice qui peut être considérée comme une restriction du choix reproductif ou de la possibilité de faire valoir leurs préférences personnelles concernant leur grossesse. Bien que la France insiste sur le libre choix²⁸, elle met davantage l'accent, à travers les différentes recommandations, sur le contenu de l'information que sur la manière dont elle est délivrée (fournir une information loyale, claire et adaptée, informer sur les étapes du dépistage et du diagnostic, renseigner sur les délais entre les différents examens, préciser la distinction entre « risque » et certitude du diagnostic ainsi que la possibilité de poursuivre ou non la grossesse, etc.).

Dans les discours publics et institutionnels, l'approche protectrice s'étend également au fœtus. Le risque d'une « sélection » accrue du fœtus, d'une « nouvelle forme d'eugénisme » (non plus par l'État, mais par l'individu) et de nouvelles discriminations, est souligné par le Comité consultatif national d'éthique (CCNE) dans son avis n°124 de 2016²⁹. Cette perspective se retrouve également dans les débats parlementaires relatifs au DPNI où les représentants du

26 Comité Consultatif National d'Éthique. Avis N°120. Questions éthiques associées au développement des tests génétiques fœtaux sur sang maternel. Avis rendu public le 25 avril 2013.

27 Akrich M & Rabeharisoa V. L'expertise profane dans les associations de patients, un outil de démocratie sanitaire. *Santé Publique*. 2012;24(1):69-74.

Seror V, Ville Y. Prenatal screening for Down syndrome: women's involvement in decision-making and their attitudes to screening. *Prenatal Diagnosis*. 2009;29(2):120-8.

28 Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21, (2018).

29 Comité Consultatif National d'Éthique. Avis n°124. Réflexion éthique sur l'évolution des tests génétiques liée au séquençage de l'ADN humain à très haut débit. Avis rendu public le 21 janvier 2016.

centre-droit évoquent le risque d' « eugénisme »³⁰ ou d' « élimination »³¹. La question de la réapparition de l'eugénisme en référence au nazisme est également soulevée par les grands médias³², l'Église catholique de Paris qui dénonce les pressions exercées sur les femmes pour qu'elles subissent un dépistage de la trisomie 21³³ et la Fondation Jérôme Lejeune qui mobilise les termes « élimination »³⁴, « extinction »³⁵ et « éradication »³⁶ pour faire référence au DPNI. Malgré les liens ainsi établis entre DPNI et eugénisme dans le débat français, rien ne prouve pourtant que les futurs parents qui utilisent ce test désirent un « enfant parfait » plutôt que simplement en bonne santé³⁷. Il convient donc de préciser que la frontière entre la santé et l'attente de la normalité est ténue et que cela ne doit pas conduire à une recherche d'amélioration des caractéristiques génétiques de l'enfant, au sens où nous entendons ici le terme d'eugénisme³⁸.

Allemagne : une approche de défense du « droit de ne pas savoir » chez les femmes, du respect de leur dignité et de celle du fœtus

En Allemagne, le débat sur l'autonomie reproductive dans le contexte du DPNI se concentre souvent sur « le droit [de la femme] de ne pas savoir », concernant les informations fournies

30 Assemblée Nationale. Question N° 30088 de Mme Véronique Besse (Non inscrit - Vendée). 2013; Assemblée Nationale. Question N° 43050 de M. Jean-Pierre Decool (Union pour un Mouvement Populaire - Nord). 2013.

31 Assemblée Nationale. Question N° 43818 De Mme Véronique Besse (Non inscrit - Vendée). 2013; Assemblée Nationale. Question N° 43817 de M. Rudy Salles (Union des démocrates et indépendants - Alpes-Maritimes). 2013; Assemblée Nationale. Question N° 44822 de M. Philippe Gosselin (Union pour un Mouvement Populaire - Manche). 2013.

32 Perez M. L'enfant parfait ou la tentation de l'eugénisme. L'Analyse de Martine Perez, chef de service à la rubrique Sciences du *Figaro*. 2008; Alberganti M. Le diagnostic prénatal engendre-t-il une nouvelle forme d'eugénisme ? *France Culture*. 2012. Podcast.

33 L'église catholique à Paris. Diagnostic prénatal. (Année inconnue). [En ligne]. URL : <https://www.paris.catholique.fr/le-diagnostic-prenatal-45587.html>

34 Fondation Jérôme Lejeune. Introduction du DPNI de la trisomie 21 : un événement sans précédent. 2019.

35 Fondation Jérôme Lejeune. DPNI ou la disparition complète et programmée des enfants trisomiques. 2018.

36 Fondation Jérôme Lejeune. DPNI : un pas de plus dans l'éradication des trisomiques 2018.

37 Gaille M, Viot G. Prenatal diagnosis as a tool and support for eugenics: myth or reality in contemporary French society? *Health Care and Philosophy*. 2013;16(1):83-91.

38 Wilkinson S, Garrard E. *Eugenics and the ethics of selective reproduction*. Keele: Keele University; 2013.

lors des consultations pré- et post-test, ou sur son droit de refuser les tests prénatals disponibles³⁹. Il est également suggéré qu'en plus des informations fournies par les professionnels, la femme soit mise en contact avec des associations ou des familles qui ont un enfant vivant avec une trisomie⁴⁰ afin qu'elle soit en mesure de prendre une décision en connaissance de cause sur la poursuite ou l'interruption de la grossesse. En outre, des inquiétudes sont soulevées quant à la portée et à la limite du respect de la dignité du futur enfant, de son « droit à la vie » et à être reconnu comme un « être humain ». Le conflit potentiel entre le « droit à la vie » du futur enfant et le droit de la femme sur son propre corps a également été souligné dans le rapport de 2019 de la Commission de l'éducation, de la recherche et de l'évaluation des technologies du Bundestag allemand, sur la situation actuelle et le développement du diagnostic prénatal⁴¹. En général, dans le débat allemand, on constate que l'accent est mis sur la nécessité de permettre aux femmes de prendre leurs propres décisions, ainsi que sur une approche prudente à l'égard des nouvelles technologies de reproduction qui pourraient compromettre la dignité de la vie humaine dès son commencement. Les politiques visent à mettre en balance l'autonomie et la dignité d'une vie humaine, celle de la femme, avec l'autonomie et la dignité d'une autre vie humaine, celle du futur enfant. La première ne peut l'emporter sur la seconde que s'il est garanti que la femme

39 Deutscher Ethikrat. The future of genetic diagnosis – from research to clinical practice. 2013. [En ligne]. URL: <https://www.ethikrat.org/fileadmin/Publikationen/Stellungnahmen/englisch/opinion-the-future-of-genetic-diagnosis.pdf>

Gemeinsamer Bundesausschuss. Antrag auf Bewertung der Methode der nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekular-genetischen Tests für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien nach § 135 Absatz 1 SGB V. 2016.

Bedei I, Wolter A, Weber A, Signore F, Axt-Fliedner R. Chances and Challenges of New Genetic Screening Technologies (NIPT) in Prenatal Medicine from a Clinical Perspective: A Narrative Review. *Genes*. 2021;12(4):501.

40 Gemeinsamer Bundesausschuss. Nicht-invasiver Test zum Vorliegen von Trisomien als mögliche Alternative zu invasivem Eingriff. 2019.

Gemeinsamer Bundesausschuss. Tragende Gründe zum Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL). 2019.

41 Deutscher Bundestag. Bericht des Ausschusses für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung (18. Ausschuss) gemäß § 56a der Geschäftsordnung Technikfolgenabschätzung (TA). Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik. 2019.

prend une décision autonome véritablement informée et libre de toute « pression des possibilités médicales de diagnostic et des attentes des membres de la famille et de la société »⁴². La possibilité d'interrompre une grossesse afin de protéger la vie, la santé mentale ou physique de la femme (Strafgesetzbuch § 218a), montre que la dignité de l'enfant à naître peut-être suspendue en faveur de la protection de la dignité de la femme enceinte.

C'est également pour des raisons de protection des principes d'autonomie et de dignité que le débat allemand est particulièrement sensible à tout intérêt commercial concernant l'offre du DPNI. En 2011, des protestations civiles ont suivi la révélation qu'un laboratoire privé (LifeCodexx) avait reçu environ 300 000 euros du ministère fédéral de la recherche et de l'éducation pour faire avancer le développement du DPNI. En réponse à ces protestations, le gouvernement fédéral a chargé le Conseil d'éthique allemand de fournir un avis d'expert sur le DPNI⁴³. Le rapport se concentre principalement sur les arguments en faveur ou contre le financement public du DPNI. Il offre un aperçu du contexte allemand où l'accès au DPNI par le biais d'un conseil génétique individualisé est prioritaire par rapport à la définition d'un seuil de risque numérique⁴⁴.

D'une manière générale, dans le débat allemand, nous constatons que l'accent est mis sur une approche prudente à l'égard des nouvelles technologies reproductives bien que l'offre du DPNI soit développée depuis plusieurs années dans le secteur privé et que les femmes semblent être demandeuses de ce test.

42 Deutscher Ethikrat. The future of genetic diagnosis – from research to clinical practice. 2013. [En ligne]. URL: <https://www.ethikrat.org/fileadmin/Publikationen/Stellungnahmen/englisch/opinion-the-future-of-genetic-diagnosis.pdf>

43 Braun K, Könninger S. Realizing responsibility. Institutional routines, critical intervention, and the big questions in the controversy over non-invasive prenatal testing in Germany. *New Genetics and Society*. 2018;37(3):248-67.

44 Deutscher Ethikrat. The future of genetic diagnosis – from research to clinical practice. 2013. [En ligne]. URL: <https://www.ethikrat.org/fileadmin/Publikationen/Stellungnahmen/englisch/opinion-the-future-of-genetic-diagnosis.pdf>

Conclusion

En définitive, l'analyse documentaire a permis de mettre en évidence les influences, les valeurs et les principes qui façonnent les débats et les politiques nationales. La comparaison entre les discours publics et institutionnels anglais, français et allemand montre des similitudes et des différences quant aux valeurs et principes en jeu dans le débat sur le DPNI dans chaque pays, et quant à la façon dont ils sont liés aux divers contextes socioculturels et politiques. Bien que le principe de l'autonomie reproductive soit valorisé dans chaque pays, il est compris et mis en œuvre différemment selon les spécificités culturelles, et selon la façon dont il est articulé et mis en balance avec d'autres principes (par exemple, les droits des personnes en situation de handicap, la dignité humaine et le devoir de diligence des professionnels de santé). La focale est mise sur l'information non biaisée et l'offre « non-directive » du test en Angleterre, le contenu de l'information et la protection des patientes en France et l'équilibre entre le « droit de savoir » et le « droit de ne pas savoir » en Allemagne, ainsi qu'entre l'autonomie et la dignité des femmes et la dignité du fœtus.

Afin de mieux comprendre les conséquences concrètes de ces différences pour les femmes lors des consultations cliniques de chaque système de santé, il s'avèrera important, dans une prochaine étape, d'analyser les attitudes et les expériences des professionnels et des femmes dans les trois pays étudiés. Cela permettra de comprendre si le principe de « non-directivité » en Angleterre est effectivement mis en pratique par les professionnels de santé, et comment cette offre non-directive du DPNI est vécue par les femmes. De même, il sera important de clarifier comment l'approche protectrice est vécue en France et si elle a un impact sur la possibilité pour les femmes de prendre des décisions autonomes concernant leur grossesse. Enfin, il s'agira aussi de voir si et comment le « droit de ne pas savoir » est mis en œuvre en Allemagne, car un refus de savoir semble devoir reposer sur une information préalable et la discussion autour des questions que les femmes pourraient avoir en relation aux différentes

options et l'éventualité de faire un choix éclairé.

Bibliographie

Akrich M & Rabeharisoa V. L'expertise profane dans les associations de patients, un outil de démocratie sanitaire. *Santé Publique*. 2012;24(1):69-74.

Allyse M, Minear MA, Berson E, Sridhar S, Rote M, Hung A, et al. Non-invasive prenatal testing: a review of international implementation and challenges. *International journal of women's health*. 2015;7:113-26.

Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21.

Bedei I, Wolter A, Weber A, Signore F, Axt-Flidner R. Chances and Challenges of New Genetic Screening Technologies (NIPT) in Prenatal Medicine from a Clinical Perspective: A Narrative Review. *Genes*. 2021;12(4):501.

Braun K, Könninger S. Realizing responsibility. Institutional routines, critical intervention, and the big questions in the controversy over non-invasive prenatal testing in Germany. *New Genetics and Society*. 2018;37(3):248-67.

Brison N, Van den Bogaert K, Dehaspe L, Van den Oever JME, Janssens K, Blaumeiser B, et al. Accuracy and Clinical Value of Maternal Incidental Findings During Noninvasive Prenatal Testing for Fetal Aneuploidies. *Obstetrical & Gynecological Survey*. 2017;72(8):469–70.

Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag. Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik. 2019.

Comité Consultatif National d'Éthique. Avis N°120. Questions éthiques associées au développement des tests génétiques fœtaux sur sang maternel. Avis rendu public le 25 avril 2013.

Comité Consultatif National d’Ethique. Avis n°124. Réflexion éthique sur l’évolution des tests génétiques liée au séquençage de l’ADN humain à très haut débit. Avis rendu public le 21 janvier 2016.

Deutscher Bundestag. Bericht des Ausschusses für Bildung, Forschung und Technikfolgenabschätzung (18. Ausschuss) gemäß § 56a der Geschäftsordnung Technikfolgenabschätzung (TA). Aktueller Stand und Entwicklungen der Pränataldiagnostik. 2019.

Deutscher Ethikrat. The future of genetic diagnosis – from research to clinical practice. 2013. [En ligne]. URL: <https://www.ethikrat.org/fileadmin/Publikationen/Stellungnahmen/englisch/opinion-the-future-of-genetic-diagnosis.pdf>

Down’s Syndrome Association. Tell It Right® Update – the DSA’s work relating to the roll-out of NIPT within NHS settings in England and Wales. 2018. [En ligne]. URL: <https://www.downs-syndrome.org.uk/news/news-research/dsa-news/tell-it-right-update-may-2018/>

Down’s Syndrome research Foundation UK. Sally Phillips' address to the Royal College of Gynaecologists World Congress 2019. 20 June 2019. [En ligne]. URL: <https://www.dsrf-uk.org/sally-phillips-rcog19/>

Favre R, Duchange N, Vayssière C, Kohler M, Bouffard N, Hunsinger MC, et al. How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome in France? Information and consent evaluation in maternal serum screening for Down syndrome: a French study. Prenatal Diagnosis. 2007;27:197-205.

Flöck A, Tu N-C, Rüland A, Holzgreve W, Gembruch U, Geipel A. Non-invasive prenatal testing (NIPT): Europe’s first multicenter post-market clinical follow-up study validating the quality in clinical routine. Archives of Gynecology and Obstetrics. 2017;296(5):923-8.

Fondation Jérôme Lejeune. DPNI : un pas de plus dans l’éradication des trisomiques 2018.

Fondation Jérôme Lejeune. DPNI ou la disparition complète et programmée des enfants trisomiques. 2018.

Fondation Jérôme Lejeune. Introduction du DPNI de la trisomie 21 : un événement sans précédent. 2019.

Gaille M, Viot G. Prenatal diagnosis as a tool and support for eugenics: myth or reality in contemporary French society? *Health Care and Philosophy*. 2013;16(1):83-91.

Gemeinsamer Bundesausschuss. Antrag auf Bewertung der Methode der nicht-invasiven Pränataldiagnostik (NIPD) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 mittels eines molekular-genetischen Tests für die Anwendung bei Risikoschwangerschaften im Rahmen der Mutterschafts-Richtlinien nach § 135 Absatz 1 SGB V. 2016.

Gemeinsamer Bundesausschuss. Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL). 2019.

Gemeinsamer Bundesausschuss. Nicht-invasiver Test zum Vorliegen von Trisomien als mögliche Alternative zu invasivem Eingriff. 2019.

Gemeinsamer Bundesausschuss. Tragende Gründe zum Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Mutterschafts-Richtlinien (Mu-RL). 2019.

Horn R. Advance Directives in English and French Law: Different Concepts, Different Values, Different Societies. *Health Care Analysis*. 2014;22(1):59-72.

Hui L, Bianchi DW. Noninvasive Prenatal DNA Testing: The Vanguard of Genomic Medicine. *Annual Review of Medicine* 2017;68(1):459-72.

Kater-Kuipers A, de Beaufort ID, Galjaard R-JH, Bunnik EM. Ethics of routine: a critical analysis of the concept of 'routinisation' in prenatal screening. *Journal of Medical Ethics*. 2018;44(9):626.

L'église catholique à Paris. Diagnostic prénatal. (Année inconnue). [En ligne]. URL: <https://www.paris.catholique.fr/le-diagnostic-prenatal-45587.html>

Nuffield Council on Bioethics. Non-invasive prenatal testing: ethical issues. 2017. [En ligne]. URL: <https://www.nuffieldbioethics.org/wp-content/uploads/NIPT-ethical-issues-full-report.pdf>

Perrot A, Horn R. The ethical landscape(s) of non-invasive prenatal testing in England, France and Germany: findings from a comparative literature review. *European journal of human genetics*. 30, 676–681. 2022. <https://doi.org/10.1038/s41431-021-00970-2>

Public Health England. NHS Fetal Anomaly Screening Programme Handbook. 2018. [En ligne]. URL : https://allcatsrgrey.org.uk/wp/download/public_health/mass_screening/NHS_fetal_anomaly_screening_programme_handbook.pdf

Rehmann-Sutter C, Schües, C. Die NIPT-Entscheidung des G-BA. Eine ethische Analyse. *Ethik in der Medizin*. 2020;32(4):385-403.

Royal College of Obstetricians and Gynaecologists. Advice for health professionals providing pregnancy screening tests published. 2020. [En ligne]. URL: <https://www.rcm.org.uk/media-releases/2020/november/advice-for-health-professionals-providing-pregnancy-screening-tests-published/>

Scott F, Bonifacio M, Sandow R, Ellis K, Smet ME, McLennan A. Rare autosomal trisomies: Important and not so rare. *Prenatal Diagnosis*. 2018;38(10):765-71.

Seror V, Ville Y. Prenatal screening for Down syndrome: women's involvement in decision-making and their attitudes to screening. *Prenatal Diagnosis*. 2009;29(2):120-8.

The Church of England. General Synod affirms dignity and humanity of people with Down's Syndrome. 2018. [En ligne]. URL : <https://www.churchofengland.org/news-and-media/news-and-statements/general-synod-affirms-dignity-and-humanity-people-downs-syndrome>

UK National Screening Committee. cfDNA testing in the fetal anomaly screening programme. 2015. [En ligne]. URL : <https://qna.files.parliament.uk/qna-attachments/479316/original/cfDNA%20Cover%20Sheet.pdf>

Van Schendel RV, Kleinveld JH, Dondorp WJ, Pajkrt E, Timmermans DR, Holtkamp KC, et al. Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. European journal of human genetics. 2014;22(12):1345-50.

Wilkinson S, Garrard E. Eugenics and the ethics of selective reproduction. Keele: Keele University; 2013.

Wulff CB, Gerds TA, Rode L, Ekelund CK, Petersen OB, Tabor A. Risk of fetal loss associated with invasive testing following combined first-trimester screening for Down syndrome: a national cohort of 147 987 singleton pregnancies. Ultrasound in Obstetrics & Gynecology. 2016;47(1):38-44.