

Surdit , diagnostic pr natal et pr implantatoire : entre possibilit s techniques et enjeux  thiques

Jeanne Cador, Souad Gherbi

DANS **CONTRASTE** 2023/2 (N  58), PAGES 159   170
 DITIONS  R S

ISSN 1254-7689

ISBN 9782749278186

DOI 10.3917/cont.058.0159

Article disponible en ligne   l'adresse

<https://www.cairn.info/revue-contraste-2023-2-page-159.htm>



CAIRN.INFO
MATI RES   R FLEXION

D couvrir le sommaire de ce num ro, suivre la revue par email, s'abonner...

Flashez ce QR Code pour acc der   la page de ce num ro sur Cairn.info.



Distribution  lectronique Cairn.info pour  r s.

La reproduction ou repr sentation de cet article, notamment par photocopie, n'est autoris e que dans les limites des conditions g n rales d'utilisation du site ou, le cas  ch ant, des conditions g n rales de la licence souscrite par votre  tablissement. Toute autre reproduction ou repr sentation, en tout ou partie, sous quelque forme et de quelque mani re que ce soit, est interdite sauf accord pr alable et  crit de l' diteur, en dehors des cas pr vus par la l gislation en vigueur en France. Il est pr cis  que son stockage dans une base de donn es est  galement interdit.

Surdit , diagnostic pr natal et pr implantatoire : entre possibilit s techniques et enjeux  thiques

Jeanne Cador, Souad Gherbi

R sum 

Le diagnostic g n tique des surdit s permet d'informer les familles du risque de transmission   la descendance. Ce « conseil g n tique » ouvre alors le champ aux techniques de diagnostic pr natal et pr implantatoire dont les conditions sont r gies par les lois de bio thique. Il s'agit alors de soulever les questionnements inh rents   ces pratiques, dans le cadre sp cifique de la surdit , qui peut  tre d finie et consid r e de mani re tr s variable selon les individus.

Mots-cl s

Surdit , diagnostic pr natal, diagnostic pr implantatoire, couple, transmission, gravit ,  thique.

Jeanne Cador, psychologue clinicienne, CRMR surdit s g n tiques, service de m decine g nomique des maladies rares, h pital Necker Enfants-malades, Paris, jeanne.cador@aphp.fr

Souad Gherbi, conseill re en g n tique, CRMR surdit s g n tiques, service de m decine g nomique des maladies rares, h pital Necker Enfants-malades, Paris, souad.gherbi@aphp.fr

La surdité est le déficit sensoriel le plus fréquent avec une incidence de 1/1000 naissances, et une prévalence d'un enfant atteint sur 700 avant l'âge adulte. On estime actuellement que 80 % des surdités de l'enfant sont d'origine génétique. La mise en évidence de la cause génétique d'une surdité permet d'établir le mode de transmission, d'évaluer les risques de récurrence et, pour les couples qui le souhaitent, de demander un diagnostic prénatal (DPN) ou un diagnostic préimplantatoire (DPI). En France, le recours au DPN et au DPI est encadré par les lois de bioéthique. Ces procédures sont autorisées lorsqu'« il existe une forte probabilité d'une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic ». Le couple fait alors sa demande de DPN/DPI auprès d'un des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), qui examine collégalement les demandes avant de les accepter ou de les refuser.

Le nombre de demandes de DPN/DPI déposées auprès de CPDPN pour une pathologie avec atteinte de l'audition est très faible mais en constante augmentation ces dernières années.

Cadre

Lois de bioéthique

Selon l'article L. 162-16 du Code de la santé publique : « Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales ayant pour but de détecter *in utero* chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. »

Les lois de bioéthique apportent le cadre légal permettant d'accompagner et d'encadrer les nouveaux enjeux posés par les avancées de la science et de la médecine ; parmi elles les activités de diagnostic prénatal et préimplantatoire. Ces lois ont fait l'objet de révisions en 2001, en 2004 puis plus récemment en 2021.

Ces activités sont soumises à un cadre juridique très strict et relevant de professionnels de santé agréés. Ainsi les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN), créés par la loi de bioéthique de 1994,

participent   ce dispositif d'encadrement. Les CPDPN sont charg s d'attester de la « forte probabilit  que l'enfant   na tre soit atteint d'une affection d'une particuli re gravit  reconnue comme incurable au moment du diagnostic ».

En France, le l gislateur n'a pas  tabli de liste de maladies pour lesquelles une demande de DPN ou de DPI est recevable mais laisse les CPDPN juger de la gravit  et de l'incurabilit  de chaque situation au cas par cas.

Pratiques et limites

Le diagnostic pr natal consiste   d tecter chez l'embryon ou le f tus une maladie d'une particuli re gravit . Il permet d'informer et d'accompagner les couples qui peuvent alors soit se pr parer   accueillir un enfant atteint soit demander une interruption m dicale de grossesse (IMG). L' quipe pluridisciplinaire de diagnostic pr natal est seule comp tente pour d livrer un avis favorable   cette requ te.

Le diagnostic pr implantatoire (DPI) est pratiqu  en France depuis 1999. Il consiste   rechercher sur des embryons con us *in vitro* une maladie g n tique grave et incurable qui pourrait  tre transmise par les parents. Cette proc dure n cessite de recourir   l'assistance m dicale   la procr ation et pr sente donc une lourdeur significative avec de faibles chances de succ s (estim es   moins de 30 % d'aboutir   la naissance d'un enfant). Le DPI comprend un certain nombre d' tapes, chacune limitante.

Parcours des couples

Les couples   risque de transmettre une maladie g n tique grave   leur descendance ont plusieurs possibilit s pour ne pas la transmettre : le diagnostic pr natal ou le diagnostic pr implantatoire mais  galement, dans certains cas, le don de gam tes ou l'adoption. Le choix fait par le couple d pendra fortement de ce que la proc dure implique, le recours   un diagnostic pr natal g n rant une anxi t  suscit e par l'interruption m dicale de grossesse.

Pour les couples qui envisagent une procédure de DPN ou DPI, les demandes de prise en charge sont adressées à un CPDPN, où elles seront discutées lors d'un staff pluridisciplinaire. Il existe quarante-huit centres répartis dans toute la France. Le but de cette assemblée va être d'évaluer la recevabilité mais aussi la faisabilité de la demande du couple au regard des critères annoncés dans les lois de bioéthique. Le CPDPN pourra ainsi délivrer une attestation d'interruption de grossesse.

Les surdités en DPN/DPI

Les demandes de DPN/DPI dans le cadre des surdités sont à classer en 2 groupes distincts.

Surdité syndromique

Dans ce cas, la surdité n'est pas le symptôme, mais un signe clinique parmi un ensemble de symptômes correspondant à un syndrome génétique identifié. Plus de 500 syndromes génétiques comportant une surdité ont été décrits à ce jour. Selon le rapport de l'agence de Biomédecine en 2021, le syndrome CHARGE est celui pour lequel il y a eu le plus de demandes de DPN. C'est un syndrome génétique polymalformatif rare dont l'expression est variable. Son incidence est estimée entre 1/12 000 à 1/15 000 naissances vivantes. Il tient son nom de l'acronyme anglais qui reprend les éléments phénotypiques des descriptions princeps : Colobome, cardiopathie (*Heart*), Atrésie des choanes, Retard de croissance et/ou de développement, anomalies Génitales et des anomalies de l'oreille (*Ear*), dont une surdité. Selon l'agence de Biomédecine, vingt diagnostics prénatals ont été réalisés en 2021. Deux fœtus étaient atteints. La notion de « particulière gravité » dans les syndromes avec trouble de l'audition ne sera pas déterminée par la surdité, mais par l'association de plusieurs pathologies malformatives ou développementales, en particulier une déficience intellectuelle.

Surdit  isol e

  l'inverse, une surdit  isol e sans autre handicap associ , d'usage, interroge sur la notion de « maladie d'une particuli re gravit  », car il existe aujourd'hui en France une prise en charge reconnue pour  tre efficace, ce d'autant qu'elle d bute tr s t t depuis la possibilit  d'un d pistage auditif n onatal.

De ce fait, la question du diagnostic pr natal, dans le cadre de la surdit , est tr s complexe   aborder, et n'est pas une question habituelle.

Par ailleurs, l'identification d'une mutation pathog ne dans un g ne de surdit  ne permet pas de pr dire la s v rit  de l'atteinte auditive, rendant ainsi d licat le conseil g n tique. Cette variabilit  complexifie le conseil g n tique, qui se r f re parfois   la notion abstraite de pourcentage.

Pratiquer un DPN/DPI pour une surdit  isol e n'est pas une pratique habituelle. En effet, il peut  tre consid r  qu'une surdit  isol e (sans autre signe clinique associ ) ne r pond pas aux termes fix s par la loi dans la mesure o  elle ne serait pas « une maladie d'une particuli re gravit  ».

Cependant, dans de tr s rares cas, des couples demandent un DPN/DPI pour une surdit  isol e. Ces demandes doivent  tre  tudi es au cas par cas, pour chaque couple, en tenant compte de son histoire familiale, de l'histoire de la maladie propre   cette famille... L'argumentaire du couple pour cette demande est primordial ; il permet de comprendre les motivations   ne pas vouloir accueillir un enfant sourd pour lequel en th orie, sur le papier, il existe une prise en charge optimale. On ne conn it que trop bien la lourdeur de la prise en charge de la surdit  dans les premi res ann es de vie. Ce serait une erreur de penser que les moyens techniques existant pour pallier la surdit , qu'il s'agisse des proth ses auditives ou de l'implant cochl aire, soient une r ponse curative   ce handicap.

En 2021, selon le rapport annuel de l'agence de Biom decine, seules trois demandes de diagnostic pr natal ont  t  enregistr es pour une surdit  isol e. Une demande concernait une surdit  isol e de transmission

autosomique dominante, soit avec un risque de 50 % de transmettre la surdité. Les deux autres demandes visaient une surdité isolée de transmission autosomique récessive avec un risque de transmission de 25 %. Elles ont reçu un avis favorable des CPDPN concernés. Un des arguments principalement mis en avant par les parents était le besoin d'être disponibles pour mieux accompagner le premier enfant sourd. Ces chiffres reflètent bien la rareté actuelle de la demande.

Discussion

Notion de particulière gravité

La notion de « particulière gravité », condition indispensable à l'acceptation d'une demande de DPN ou DPI, est extrêmement subjective. Il n'existe pas de liste préétablie des maladies éligibles au diagnostic prénatal ou préimplantatoire. De ce fait, pour chaque demande, un CPDPN se réunit et étudie chaque dossier.

Notre expérience et celle des autres professionnels confrontés à ces problématiques nous apprennent qu'un même diagnostic, dans deux familles différentes, et même au sein d'un couple, ne va pas être appréhendé ni accepté de la même manière (Dekeuwer, 2017). En effet, il n'y a pas de proportionnalité entre la sévérité du diagnostic et la réception de ce diagnostic par la famille. Nous sommes alors confrontés à des situations qui peuvent être qualifiées d'extrêmes : pour une famille, une surdité isolée chez un enfant va motiver une demande de DPN/DPI pour une prochaine grossesse ; pour une autre, un syndrome de Usher chez un enfant – associant surdité de perception bilatérale, rétinite pigmentaire et parfois aréflexie vestibulaire – n'est pas un motif de demande de DPN/DPI. Cette pluralité de vécus renforce l'idée que les demandes s'étudient au cas par cas, et qu'elles sont totalement dépendantes du vécu de chaque famille avec la surdité ou le syndrome. Cela souligne également l'importance des lois de bioéthique qui encadrent ces pratiques.

La notion de particulière gravité peut également être très différente selon le point de vue de l'équipe médicale et selon celui de la famille.

Les professionnels vont consid rer les crit res m dicaux et le degr  de s v rit  de l'atteinte, tandis que le couple va se rapporter   son v cu de la surdit  ou du handicap de son premier enfant atteint. Ce v cu est aussi teint  des repr sentations de chacun des membres du couple, de son histoire familiale et personnelle, de ses potentiels traumatismes, de sa personnalit , de ses  ventuelles croyances religieuses...

L' quipe m dicale et param dicale exerce  galement avec sa subjectivit , li e   son exp rience et   son expertise dans le domaine de la surdit . Le positionnement du professionnel est donc complexe et d licat : ne pas projeter ses repr sentations sur celles du couple, ne pas lui imposer sa propre vision de la situation, mais n anmoins traiter leur demande et choisir de lui donner suite ou de la rejeter. L'enjeu est donc de pouvoir articuler prise en compte de la subjectivit  et devoir d'objectivit .

Impact psychologique d'une demande de DPN/DPI dans la famille

On retrouve chez les couples dans une d marche de DPN/DPI une ambivalence inh rente   la demande. Staraci et ses collaborateurs (2016) d taillent les diff rents aspects de cette ambivalence. Face au souhait d'un DPI, la difficult  des parcours, leur longueur et leur issue incertaine peuvent amener une certaine d motivation voire un certain d couragement chez les couples. La r flexion du couple va s'articuler en prenant en consid ration ces aspects pratiques. De plus, la r alisation d'un DPN/DPI r v lerait un certain d sir de mort vis- -vis de la maladie/ du handicap et de sa transmissibilit . Or le couple peut  prouver une culpabilit  de ce d sir de mort. Enfin, le couple peut   la fois vouloir profiter de ces techniques qui s'offrent   lui, et d sirer r parer une blessure narcissique en mettant en  uvre son pouvoir de fertilit  par une grossesse spontan e. Ces diff rentes r flexions et ambivalences que rel vent les auteurs sont au c ur des questionnements des couples et des professionnels qui travaillent avec eux.

Par ailleurs, plusieurs  tudes ont montr  que, suite au diagnostic pr natal d'une pathologie f tale, le niveau d'anxi t  des femmes

enceintes est significativement élevé (Luz et coll., 2016). Ce constat n'est pas à négliger dans les discussions autour d'une demande de DPN/DPI, surtout pour des familles fragilisées car déjà confrontées à des événements difficiles, stressants, voire traumatiques, avec un fort taux de récurrence de transmission de la maladie génétique (risque de demandes itératives de DPN/DPI plus élevé).

Une question se pose par rapport à l'enfant sourd et/ou porteur de handicap : comment envisager de souhaiter un enfant qui serait justement différent du premier ? De manière générale, le vécu heureux avec un premier enfant, l'expérience positive de parentalité avec lui, peut être un élément de désir d'un second enfant. À l'inverse, il peut y avoir le désir d'une parentalité « normale », différente de celle déjà connue, c'est-à-dire qui ne porterait pas le poids de la surdité et/ou du handicap. En outre, agrandir la fratrie peut être aussi vécu comme un élément positif pour l'accompagnement de l'enfant sourd. Alors comment gérer l'ambivalence des affects et des désirs, entre amour de leur premier enfant (avec surdité/ handicap) et désir d'en avoir un autre qui ne lui ressemble pas ? Il y a l'intention d'avoir de nouveau un enfant, mais également celle d'« interrompre une destinée familiale » (Staraci et coll., 2016). Par conséquent, peut-on mettre en rapport la demande de DPN/DPI et une certaine non-acceptation du handicap du premier enfant ? Quoi qu'il en soit, on peut s'interroger sur le cheminement des parents depuis l'annonce de surdité et/ou de handicap, sur leur vision de cette maladie et son acceptation. Parallèlement, un autre questionnement se pose, découlant de la démarche : comment parler au premier enfant d'un désir d'enfant « autre » (« on veut un autre enfant, mais pas comme toi » pourrait-on schématiser) ? Comment justifier que, dans une situation où les parents ont le choix, ils choisissent l'enfant non atteint ? Auraient-ils pris la même décision s'ils avaient eu le choix pour lui-même ? Le couple a un souhait de rupture suite à sa première expérience de parentalité. Cela nécessite d'être réfléchi par les parents et abordé avec le premier enfant, afin que cette démarche s'inscrive dans l'histoire familiale, sans créer de rejet, de culpabilité, de non-dit...

Sp cificit  de la surdit  : communaut  sourde

  toutes ces consid rations g n rales sur le diagnostic pr natal et pr implantatoire, s'ajoute la sp cificit  que repr sente la surdit . Aussi, le d bat autour du diagnostic ant natal devient d'autant plus particulier et complexe dans ce cadre.

En effet, pour certaines personnes sourdes et leur entourage, la surdit  n'est pas un handicap ni une maladie : elle est une identit , une culture, une communaut . Historiquement, les Sourds se sont beaucoup battus et ont revendiqu , et revendiquent toujours, leur existence et leur l gitimit , notamment *via* la d fense de la communication en LSF. La loi du 11 f vrier 2005 l'a « reconnue comme une langue   part enti re ». Cette revendication s'est cristallis e notamment avec l'apparition de l'implant cochl aire, vu comme un risque de supprimer, ou du moins gommer, ce qui fait l'identit  des Sourds. Ils s'opposent   ce qu'on « traite » la surdit  comme si elle  tait une maladie. Ce passif cr e une sensibilit  l gitime sur ces questions, et les avanc es de la g n tique concernant la surdit  et leurs corollaires en mati re de diagnostic pr natal peuvent  tre vues comme un nouvel outil d'«  radication » de la communaut  sourde et de sa culture. La d rive eug nique est souvent  voqu e par cette communaut . Il faut savoir que ce risque est d j  r guli rement  voqu  dans l' tude de ces pratiques, ind pendamment du contexte de la surdit  (Azria et Grang , 2007). On parle d'orthog nie (Katz-B nichou, 2006), c'est- -dire « l'action dirig e de faire na tre des enfants sans handicap » ; ou encore d'un « eug nisme acceptable » (Mehl, 2001).

En somme, ces discussions se polarisent sur la d finition qu'on pr te   la surdit . Elles refl tent la vision de chacun mais aussi celle de la soci t  sur les cons quences d'un d ficit auditif. Si la surdit  est consid r e comme n' tant ni une maladie ni un handicap, alors pourquoi  voquer les possibilit s de DPN/DPI ? Aux limites propres   ces pratiques, que nous venons d'aborder, s'ajoute la difficult    qualifier la surdit  : on se heurte donc   une double complexit  face   l'application du DPN/DPI dans le contexte de la surdit . De la m me mani re, dans

quelle mesure peut-on appliquer le terme d'« incurabilité » à la surdité, selon le critère nécessaire à une demande de DPN ou DPI ? Certes, les prothèses auditives et les implants cochléaires corrigent partiellement le déficit auditif, mais sont-ils un traitement en soi ? Ils proposent une certaine solution compensatoire, mais ne soignent pas directement la surdité. De plus, la variabilité de l'atteinte dans le cadre de la surdité est très importante : isolée ou syndromique, degré de sévérité de légère à profonde, unilatérale ou bilatérale. Tous ces paramètres influent sur la santé et l'évolution, bonnes ou mauvaises, de la personne sourde, sur l'efficacité de son accompagnement médical et psychosocial, et donc sur la sévérité de ses troubles.

Ainsi, la surdité représente des réalités très différentes selon les situations, et le vécu n'est pas le même selon les personnes touchées. En France, le Comité consultatif national d'éthique (CCNE) rappelle que la seule finalité éthique du DPI est « celle de permettre à des couples d'avoir un enfant à qui une grave maladie héréditaire a été épargnée ». Dans les pratiques actuelles, il s'agit donc de « cas par cas », et les équipes doivent se référer à la relativité de chaque demande. Il semble alors très délicat de parler d'ouverture du DPN/DPI à la surdité de manière générale, sans prendre en compte la situation de chacun. L'idée sous-jacente serait alors de « mettre en avant la souffrance pour justifier l'utilisation des techniques » (Azria et Grangé, 2007). Or, la prise en compte de la souffrance et du vécu de chacun complique la mise en place d'un cadre et de limites à l'application de ces pratiques. Et cela induit une autre limite, discutable sur le plan philosophique, selon laquelle la subjectivité de chacun primerait sur l'objectivité de l'acte.

Conclusion

En France, les demandes de DPN/DPI pour les surdités d'origine génétique sont très rares, de fait le nombre d'examens réalisés est très faible. Les questions qui se posent sont donc les suivantes : le faible nombre de demandes est-il dû à un manque d'information sur l'existence du DPN/DPI, à la possibilité d'y accéder pour une surdité ou au choix du couple de ne pas y recourir ?

Il para t important de mettre l'accent sur le parcours de prise en charge et du conseil g n tique de ces couples. Il est primordial de donner une information la plus claire et la plus compr hensible possible, concernant la maladie, sa transmission g n tique, sa pr vention et ses traitements.

Le taux de demande est tr s faible mais tend   augmenter. L'enjeu sera d' tablir un  tat des lieux   l' chelle nationale sur la question des activit s concernant l'utilisation du diagnostic pr natal et du diagnostic pr implantatoire dans le cadre des surdit s d'origine g n tique. Il permettra de proposer des pistes de r flexion sur l' volution de leur utilisation dans le contexte juridique et r glementaire actuel mais aussi d'un point de vue  thique.

Bibliographie

AZRIA, E. ; GRANG , G. 2007. « Le diagnostic pr implantatoire », *Laennec*, 3, p. 34-41.

CODE DE LA SANT  PUBLIQUE. 2021. Chapitre I^{er} (articles L2131-1   L2131-5), « Diagnostics ant nataux : diagnostic pr natal et diagnostic pr implantatoire ».

CODE DE LA SANT  PUBLIQUE. 2021. Chapitre III (articles L2231-1   L2231-5), « Interruption de grossesse pratiqu e pour motif m dical ».

DEKEUWER, C. 2017. « La place de l'int r t de l'enfant dans le recours au diagnostic pr natal et au diagnostic pr implantatoire », *Spirale*, 4, p. 101-112.

DENOYELLE, F. ; MARLIN, S. ; WEIL, D. et coll. 1999. « Clinical features of the prevalent form of childhood deafness, DFNB1, due to a connexin-26 gene defect: Implications for genetic counselling », *The Lancet*, 353(9161), p. 1298-1303.

GARABEDIAN, E.N. ; LOUNDON, N. 2010. « L'implant cochl aire chez l'enfant », *E-m moires de l'Acad mie nationale de chirurgie*, 9, p. 47-51.

GETTELFINGER, J.D. ; DAHL, J.P. 2018. « Syndromic hearing loss: A brief review of common presentations and genetics », *Journal of Pediatric Genetics*, 7(1), p. 1-8.

GORINCOUR, G. 2013. « La naissance du diagnostic pr natal », *Spirale*, 66, p. 143-154.

KATZ-BENICHO, G. 2006. « Le tamisage des naissances », *Cités*, 4, p. 83-94.

LE COZ, P. 2010. « Le diagnostic préimplantatoire va-t-il améliorer l'espèce humaine ? », *La pensée de midi*, 30, p. 51-57.

Loi n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées. Article 93-3.

LUZ, R. ; GEORGE, A. ; VIEUX, R. ; SPITZ, E. 2016. « État psychologique des futurs parents après le diagnostic prénatal d'une pathologie fœtale », *Annales médico-psychologiques*, 175, p. 710-717.

MEHL, D. 2001. « Le diagnostic anténatal dans le débat public », dans Dossier actualité. Face à la mort périnatale et au deuil : d'autres enjeux, *Espace éthique*.

ORPHANET, <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=FR>

SCHULTZ, J.M. ; BHATTI, R. ; MADEO A.C. et coll. 2011. « Allelic hierarchy of CDH23 mutations causing non-syndromic deafness DFNB12 or Usher syndrome USH1D in compound heterozygotes », *Journal of Medical Genetics*, 48, p. 767-775.

STARACI, S. ; SCHAERER, E. ; DURR, A. ; GARGIULO, M. 2016. « Le choix du diagnostic préimplantatoire : un attracteur de l'ambivalence du désir d'enfant dans les maladies génétiques à révélation tardive », *Spirale*, 4, p. 94-100.