

Acceptabilité sociale du diagnostic prénatal : l'exemple de la trisomie 21

Claire Julian-Reynier

L'étude de la diffusion du diagnostic prénatal de trisomie 21 au cours des 25 dernières années a révélé une demande sociale importante : la majorité des femmes enceintes des groupes estimés « à risque » en raison de leur âge bénéficient actuellement de cet examen, organisé à l'échelle de la population et pris en charge par le Fonds de Prévention de l'Assurance Maladie. La trisomie 21 représente une des premières causes de retard mental dans nos populations ; l'une des indications de son diagnostic prénatal étant l'âge maternel, chaque individu peut se sentir impliqué. En outre, la fréquence des enfants trisomiques 21 nés vivants n'a pas diminué car l'âge à la maternité s'est accru. Nos sociétés doivent donc prendre en compte une double nécessité : l'autonomie du choix des personnes (information et consentement préalable) et la prise en charge médicale et l'intégration sociale la plus favorable possible pour les enfants trisomiques 21. Si la grande majorité des couples et des professionnels de santé sont favorables au diagnostic prénatal de trisomie 21 dans les pays occidentaux, il reste, néanmoins, un pourcentage stable et irréductible (15 % à 20 %) de sujets qui y sont fermement opposés.

Génétique et obstétrique se sont rencontrées dans les années 1970 dans un contexte singulier, innovant, qui a fait émerger une nouvelle pratique médicale : le diagnostic prénatal. La rencontre du caryotype et de l'amniocentèse dont l'intérêt médical est alors démontré par la fréquence importante des anomalies chromosomiques comme étiologie des avortements spontanés [1] légitime le passage de la technique biologique innovante du laboratoire de recherche à la pratique médicale courante.

Nous développerons, à travers les résultats de plusieurs études empiriques, la notion d'acceptabilité sociale du diagnostic prénatal d'anomalie chromosomique, et plus spécialement de celui de trisomie 21. Plusieurs domaines de recherche recouvrent le concept d'« acceptabilité ». Le premier de ces domaines est en fait celui des opinions vis-à-vis du diagnostic prénatal. De même que dans une enquête d'opinion en population, on recueille dans un échantillon, à un moment donné, les opinions, les attitudes des individus face à un événement, l'acceptabilité du diagnostic

ADRESSE

C. Julian-Reynier : chargée de recherche à l'Inserm. Inserm U. 379, Institut Paoli-Calmettes, 232, boulevard de Sainte-Marguerite, 13273 Marseille Cedex 9, France.

RÉFÉRENCES

1. Boué A. Cytogenetic of pregnancy wastage. In: Harris HK, ed. *Advances in Human genetics*. New York: Plenum Publishing Corp, 1985; 14: 1-50.
2. Penrose LS. The relative effect of paternal age and maternal age on mongolism. *J Genet* 1933; 27: 219-44.
3. Reid M. *The diffusion of four prenatal screening tests across EEC countries*. London: KFC, eds, 1991.
4. Cook RJ, Dickens BM. International developments in abortion laws: 1977-88. *Am J Publ Health* 1988; 78: 1305-11.
5. Powledge TM, Fletcher J. Guidelines for the ethical, social and legal issues in prenatal diagnosis. *N Engl J Med* 1979; 300: 168-72.
6. Wertz D, Fletcher JC, Mulvihill JJ. Medical geneticists confront ethical dilemmas: cross-cultural comparisons among 18 nations. *Am J Hum Genet* 1990; 46: 1200-13.
7. Arrow KJ. Uncertainty and the welfare economics of medical care. *Am Economic Rev* 1963; 53: 941-73.
8. Lippman-Hand A, Cohen DI. Influence of obstetricians' attitudes on their use of prenatal diagnosis for the detection of Down's syndrome. *Can Med Assoc J* 1980; 122: 1381-4.
9. Renaud M, Bouchard L, Kremp O, et al. Is selective abortion for a genetic disease an issue for the medical profession? A comparative study of Quebec and France. *Prenat Diagn* 1993; 13: 691-706.
10. Julian C, Aymé S, Huard P, et al. Physician's acceptability of termination of pregnancy after prenatal diagnosis. *Prenat Diagn* 1989; 9: 77-89.
11. Hofman KJ, Tambor ES, Chase GA, et al. Physicians' knowledge of genetics and genetic tests. *Acad Med* 1993; 68: 625-32.
12. Julian C, Aymé S, Huard P, et al. Diffusion du conseil génétique et du diagnostic prénatal: l'impact des connaissances des médecins. *Rev Epidemiol Sante Publ* 1986; 34: 365-72.
13. Geller G, Tambor ES, Papiernik E. Attitudes toward abortion for fetal anomaly in the second versus the third trimester: a survey of parisian obstetricians. *Prenat Diagn* 1993; 13: 707-22.

prénatal et celle de l'interruption de grossesse peuvent être analysées dans tous les groupes sociaux. Ce qui nous intéresse ici, c'est de définir des populations dont les attitudes doivent être les plus prédictives, les plus proches possibles des comportements réels de la population qui sera la « cible » du diagnostic. Il en est de même pour les attitudes et opinions des professionnels car cet acte de diagnostic prénatal ne pourra être délivré aux patientes que sur prescription médicale. Les médecins doivent donc trouver l'examen justifié non seulement du point de vue médical mais, nous le verrons aussi, d'un point de vue plus général. L'étude des comportements réels représente le deuxième domaine de cette recherche. Il est toujours préférable d'étudier les comportements de la population en situation réelle pour connaître l'acceptabilité d'une procédure. On peut cependant concevoir d'emblée les difficultés de mise en place de ces études, non seulement par la nécessité d'avoir des échantillons de taille très importante, mais aussi pour des raisons éthiques, puisqu'il est alors nécessaire d'intervenir dans l'histoire de la grossesse et dans la relation entre le couple et le médecin ayant suivi cette grossesse. Nous traiterons successivement de l'acceptabilité du diagnostic prénatal de trisomie 21 par les professionnels de santé, par les femmes et les couples concernés au sein du contexte social contemporain, essayant de dégager ce que l'on connaît de l'interaction « médecin-consultant » et de l'impact que cette interaction peut avoir sur la décision pour une femme enceinte d'accepter ou de refuser l'examen.

Diagnostic prénatal dans les années 1970: importance du contexte social

Parce qu'au-delà des antécédents familiaux tels qu'un enfant précèdent atteint d'une anomalie chromosomique, une translocation équilibrée de l'un des membres du couple, il était connu depuis longtemps que l'âge maternel constituait un facteur de risque de trisomie [2], l'amniocentèse ouvrait la possibilité d'un dépistage de masse de la population sur

la base de ce critère, soulevant par là même des débats sur son impact collectif. Des choix économiques et sociaux ont inévitablement interféré avec la définition précise des modalités de ce dépistage même si cette interférence est souvent demeurée implicite: la variabilité selon les différents pays, de l'âge maternel à partir duquel l'amniocentèse est proposée en atteste [3]. Parce que l'interruption de grossesse était la seule proposition possible devant un diagnostic positif de trisomie 21 ou d'autres anomalies chromosomiques sévères, la diffusion du diagnostic prénatal des anomalies chromosomiques a d'emblée été conditionnée par le contexte légal, autorisant ou non l'interruption de grossesse [3, 4]. D'emblée aussi, des questions sur l'impact social et les dimensions éthiques impliquées ont été soulevées par l'introduction de cette pratique médicale [3, 5, 6].

Acceptabilité par les professionnels de santé

L'asymétrie d'information et de connaissance entre le patient et le prescripteur crée les conditions objectives de l'effet dit « de l'induction de la demande sociale par l'offre médicale » [7]. Dans le cas du diagnostic prénatal, plusieurs auteurs s'interrogeaient sur le fait que les attitudes des professionnels pouvaient être le facteur déterminant dans le recours des femmes à l'examen ou son refus [8, 9]. Ces études ont mis en évidence que les attitudes à l'égard du diagnostic prénatal pouvaient différer sensiblement selon la spécialité médicale des praticiens (les pédiatres, notamment, ayant tendance à y être moins favorables que les obstétriciens [9, 10]), et le niveau de leurs connaissances en génétique médicale [11, 12]. Mais, elles ont aussi montré que des caractéristiques socio-démographiques propres, n'ayant pas forcément de lien direct avec leur pratique professionnelle, influençaient l'attitude des médecins: les plus âgés [10, 13], les parents de famille nombreuse [9], ceux qui déclarent une pratique religieuse régulière [9] ont tendance à exprimer de plus fortes réticences. En règle générale, les opinions des femmes médecins ne diffé-

Tableau I
ACCEPTABILITÉ PAR LA PROFESSION MÉDICALE DE L'INTERRUPTION MÉDICALE DE GROSSESSE (IMG) POUR TRISOMIE 21

Référence	Pays	Population	N	Année	Trisomie 21 IMG acceptable
[13]	France (Paris)	Obstétriciens	217	1991	
					91 %
					78 %
[9]	Québec	Généralistes Pédiatres Gynéco-Obstétriciens Radiologues	631 Francophones 115 Anglophones	1989-1990	70 % 76 %
	France	<i>idem</i>	588	1989-1990	74 %
[10]	France	Généralistes Pédiatres Gynéco-Obstétriciens	853	1985	78 %
[47]	États-Unis	Généralistes Pédiatres Gynéco-Obstétriciens		1979	65 %

rent pas de celles de leurs confrères mais, en revanche, elles semblent exprimer des attitudes plus ouvertes et moins directives à l'égard du conseil à leurs patients [14]. Surtout, ces études ont montré que les valeurs personnelles des médecins, concernant notamment l'interruption de grossesse, les amenaient à orienter ou non les femmes vers le diagnostic prénatal [6, 9, 10, 15]. Dans une étude que nous avons menée en 1991 dans les Bouches-du-Rhône auprès des femmes de 35 ans et plus venant d'accoucher d'un enfant normal, 23 % des femmes de 35 à 37 ans, avaient eu une amniocentèse contre 75 % dans le groupe de celles ayant au moins 38 ans [16]. Il est important de noter que l'examen n'était pris en charge que pour les femmes de 38 ans et plus, les autres ayant à verser une somme alors voisine de 2500 FF pour en bénéficier. Les femmes de 38 ans et plus n'ayant pas eu d'amniocentèse ont attesté, dans la moitié des cas, qu'elles avaient refusé cet examen proposé effectivement par le médecin dans le cadre du suivi de leur grossesse. Dans 40 % des cas, elles ont répondu que le médecin ne leur avait pas proposé l'amniocentèse et, enfin, dans 10 % des cas le médecin avait déconseillé l'examen alors que la femme lui en avait parlé elle-même la

première. Dans le groupe des femmes plus jeunes n'ayant pas passé l'examen, dans la majorité des cas (61 %) le médecin ne l'avait pas proposé, dans 25 % des cas le médecin l'avait déconseillé et, enfin, dans 14 % des cas, le médecin l'avait proposé mais la femme l'avait refusé.

Ces résultats montrent bien que dans le cadre de la relation « médecin-malade », l'information présentée par le médecin n'est pas perçue comme une information neutre et non directive. La non-directivité restant et devant rester l'objectif idéal du conseil génétique, est l'objet de nombreux débats dans la littérature [15], tant la difficulté de respecter cet objectif dans la pratique est bien démontrée. Les résultats présentés plus haut montrent aussi très bien que, dans les conditions actuelles, où le dépistage existe de manière organisée au sein de notre système de santé, le groupe des femmes enceintes de 38 ans et plus conserve une autonomie de décision vis-à-vis de la réalisation ou non de l'examen puisque un certain pourcentage d'entre elles le refuse effectivement malgré la proposition médicale. Une étude récente montre que les femmes ainsi que différents professionnels de santé ont tendance à considérer que la mère est responsable de la naissance d'un enfant tri-

somique 21 si elle a activement refusé le diagnostic prénatal au cours de sa grossesse [17].

L'attitude des professionnels de santé vis-à-vis de l'interruption de grossesse pour trisomie 21 (Tableau I) est très homogène pour l'ensemble des études et ne semble pas s'être modifiée de manière importante ni au cours des quinze dernières années, ni selon les pays comparés. Si la grande majorité des praticiens est favorable au diagnostic prénatal de trisomie 21, le pourcentage de sujets qui y sont opposés ou qui refusent de se prononcer reste constant. Par ailleurs, les positions du corps médical peuvent varier en fonction des politiques de diagnostic prénatal officiellement mises en place et des contraintes légales. Ainsi, 64 % des médecins français interrogés mais seulement 15 % des médecins québécois [18] contestent la limite d'âge maternel choisie dans leur pays pour le diagnostic des anomalies chromosomiques. Cette observation est bien sûr à relier au caractère plus tardif de la limite française: 38 ans contre 35 ans au Québec et dans la plupart des États des États-Unis. Cette limite d'âge choisie pour l'amniocentèse a été définie sur la base de l'égalisation des risques: risque iatrogène de fausse couche et risque d'anomalie chro-

RÉFÉRENCES

14. Zare N, Sorenson JR, Heeren T. Sex of provider as a variable in effective genetic counselling. *Soc Sci Med* 1984; 19: 671-5.

15. Clarke A. Non directive genetic counselling. *Lancet* 1991; 338: 1524.

16. Julian-Reynier C, Macquart-Moulin G, Moatti J, et al. Reasons for women's non uptake of amniocentesis. *Prenat Diagn* 1994; 14: 859-64.

17. Marteau TM, Drake H. Attributions for disability: the influence of genetic screening. *Soc Sci Med* 1995; 40: 1127-32.

18. Renaud MBL, Kremp O. Diagnostic prénatal et choix de société: le non-dit du développement technologique. In: Moatti JP, ed. *Évaluation des innovations technologiques et décisions en Santé Publique*. Paris: Inserm-La Documentation Française, 1992: 203-20.

19. Brandenburg H, Groenhuijzen J, Jahoda MG J, et al. Reproductive behaviour following spontaneous loss of a pregnancy after prenatal diagnosis. *Clin Genet* 1992; 42: 149-51.

20. Julian-Reynier C, Macquart-Moulin G, Moatti J, et al. Attitudes of women of child-bearing age towards prenatal diagnosis in southeastern France. *Prenat Diagn* 1993; 13: 613-27.

21. Bourret P. Le temps, l'espace en génétique. Intervention médicale et géographie sociale du gène. *Sci Soc Santé* 1988; 6: 171-98.

22. Lippman-Hand A, Kipper M. Prenatal diagnosis for the detection of down syndrome: why are so few eligible women tested? *Prenat Diagn* 1981; 1: 249-57.

23. Mikkelsen M, Fischer G, Hansen J, et al. The impact of legal termination of pregnancy and of prenatal diagnosis on the birth prevalence of Down syndrome in Denmark. *Ann Hum Genet* 1983; 47: 123-31.

24. Gardent H, Goujard J, Fardeau M, et al. Analyse économique de la diffusion d'une innovation médicale: l'exemple du diagnostic prénatal par amniocentèse précoce. *Rev Epidemiol Sante Publ* 1984; 32: 88-96.

25. Briard ML. *Évaluation des innovations technologiques et décisions en Santé Publique*. Collection Analyse et Prospective. In: Moatti JP, Mawas C, eds. Paris: Editions Inserm, 1992: 171-86.

mosomique. Ce raisonnement établit implicitement une équivalence entre le risque de donner naissance à un enfant atteint et celui de perdre un enfant non atteint du fait de la procédure. Mais cette équivalence ne semble pas être une évidence pour la majorité des femmes [19, 20].

La diffusion des techniques de prélèvement foetal permettant un diagnostic plus précoce (choriocentèse) a été plus rapide dans les pays comme l'Allemagne, l'Italie ou les États-Unis, qui, à la différence du nôtre, fixent une limite légale à l'interruption de grossesse, même en cas d'affection foetale grave [3, 13].

Acceptabilité par les couples et les femmes

Dans le même temps, des études menées cette fois en direction des femmes enceintes, des couples, voire de la population générale, ont montré que la diffusion du diagnostic prénatal correspondait à des évolutions fondamentales des comportements de procréation et des attitudes sociales [21, 22]. Au début des années 1980, l'accès à l'amniocentèse du fait de l'âge maternel atteignait 80 % dans les pays scandinaves [23]; ce pourcentage était considéré par certains comme impossible à atteindre avant l'an 2000 en France sans introduire un dépistage obligatoire [24]. En réalité, dans notre pays, le recours à l'amniocentèse des femmes enceintes de 38 ans et plus est passé entre 1980 et 1990, de 14 % à plus de 60 % [25], une évolution parallèle à celle de la plupart des autres pays industrialisés [3, 26, 27]. Par ailleurs, le recours au diagnostic prénatal dépend de nombreux facteurs propres aux consultants. Parmi ceux-ci se retrouvent, bien sûr, les caractéristiques socio-démographiques telles que le niveau d'éducation et la classe sociale, d'autant plus importants que la couverture sociale est insuffisante ou absente [28, 29], l'âge [20], la religion et, en particulier, la pratique religieuse [30], le nombre d'enfants [29], l'origine géographique et l'appartenance culturelle [29, 31]. A côté de ces facteurs, d'autres paramètres sont essentiels: la nature et la connaissance de l'affection dépistée bien évidemment, la

connaissance des examens et de leurs indications [22, 32] mais aussi la compréhension et la perception du risque, qu'il s'agisse du risque de handicap de l'enfant et du risque de fausse couche inhérent à l'examen [33-36] ou encore l'anticipation du regret. La connaissance du handicap et le fait d'avoir parmi ses proches une personne atteinte de trisomie 21 peuvent agir comme facteur favorisant ou, au contraire, comme un facteur limitant l'acceptabilité de l'examen [16, 20, 37]. Le rôle du père dans la prise de décision de la femme concernant le diagnostic prénatal est peu évoqué dans la littérature. Les femmes ayant discuté pendant leur grossesse de l'éventualité d'un handicap de l'enfant à naître avec le père de l'enfant, étaient plus favorables à l'amniocentèse [16, 20] alors que, dans certaines populations, comme les immigrées d'origine maghrébine en France, l'opposition du conjoint peut constituer un obstacle majeur [31]. La perception de la fréquence d'un événement, ou autrement dit la perception du risque de survenue d'une anomalie, peut être influencée bien davantage par la nature même de l'anomalie (ici la trisomie 21) que par celle de la valeur propre du risque. Par ailleurs, la technique de prélèvement, amniocentèse ou choriocentèse (plus précoce), est importante car elle conditionne la date d'interruption de grossesse en cas de diagnostic positif.

L'acceptabilité et l'accès au diagnostic prénatal selon différents groupes sociaux est ici étudié pour plusieurs populations (*Tableau II*). La première est celle des femmes de tous âges qui souhaiteraient éventuellement un diagnostic prénatal [20, 22, 37], la deuxième est celle des femmes qui répondaient aux indications de diagnostic prénatal dans le cadre d'une grossesse, soit en raison de leur âge [16], soit à la suite d'un dépistage sérique [38], soit après la naissance d'un premier enfant trisomique 21 [39, 40]. La synthèse des résultats de ces études (*Tableau III*) montre que les femmes sont très favorables au diagnostic prénatal de trisomie 21 et que leur attitude est très proche de celle des médecins. En outre, cette attitude des femmes n'a pas varié au cours des quinze dernières années et selon les pays. Par ailleurs, les atti-

Tableau II

CARACTÉRISTIQUES DES ÉTUDES REVUES CONCERNANT L'ACCEPTABILITÉ ET L'ACCÈS AU DIAGNOSTIC PRÉNATAL SELON DIFFÉRENTS GROUPES SOCIAUX

Référence	Pays	Population	N	Année
[20]	France	Femmes de tous âges ayant accouché d'un enfant normal	514	1990-1991
[16]	France	Femmes ≥ 35 ans ayant accouché d'un enfant normal	291	1990-1991
[38]	GB	Femmes de tous âges ayant eu un résultat positif après dépistage sérique	526	1989-1991
[40]	Belgique	Mères d'enfants trisomiques 21	119	1978-1981
[39]	États-Unis	Mères d'enfants trisomiques 21	40	1985
[22]	Canada (Montréal)	Femmes ≥ 33 ans ayant accouché d'un enfant normal	163	1979
[37]	GB	Femmes entre 38 et 43 ans, anciennes élèves de l'université de Cambridge	268	1977-1978

Tableau III

ACCEPTABILITÉ DU DIAGNOSTIC PRÉNATAL (DP) ET DE L'INTERRUPTION MÉDICALE DE GROSSESSE (IMG) POUR TRISOMIE 21: ATTITUDES ET COMPORTEMENTS DE DIFFÉRENTS GROUPES SOCIAUX

Référence	Acceptabilité du diagnostic prénatal			
	DP souhaité pour une grossesse ultérieure	DP réalisé	IMG souhaitée	IMG réalisée
[20]	78 %	–	74 %	–
[16]	–	47 %	74 %	–
[38]	–	75 %	–	82 % (9/11)
[40]	81 %	91 % (32/35)	–	–
[39]	–	50 %	50 %	–
[22]	75 %	–	70 %	–
[37]	83 %	–	80 %	–

tudes envers le diagnostic prénatal et envers l'interruption de grossesse sont très liées. En France le refus d'interruption de grossesse faisant suite à un diagnostic prénatal de trisomie 21 est exceptionnel [25] sachant que le conseil génétique du médecin généticien, préalable à toute amniocentèse, tente habituellement de dissuader une femme opposée à l'interruption de grossesse de subir un diagnostic prénatal par une méthode présentant un risque iatrogène d'avortement.

Contexte socio-démographique

Depuis une dizaine d'années, l'âge moyen de procréation des femmes recule de manière régulière et constante en France et dans les autres pays d'Europe. Par consé-

quent, la fréquence des conceptions de fœtus trisomiques 21 est en augmentation régulière et le nombre d'enfants trisomiques vivants n'est stable que par l'effet de compensation dû à l'existence du diagnostic prénatal [16, 25, 41].

Si les objectifs individuels, ceux des femmes et des couples, et les objectifs collectifs, ceux de l'assurance maladie, convergent en général vers l'expression d'une demande sociale élevée, les attentes implicites en sont peut-être différentes. La demande individuelle primitive sous-jacente au diagnostic prénatal peut être différente de celle de l'interruption en cas de diagnostic positif. Ainsi, l'anxiété maternelle, due à l'incertitude vis-à-vis de la normalité du fœtus peut être un motif de consultation [33] dont la légitimité est perçue différemment par les généticiens

selon leur origine géographique. Ainsi, les généticiens nord-américains y sont plus favorables que les Français [6]. Pour certains, cette anxiété pourrait même remettre en cause la qualité de vie des femmes enceintes [42].

Bien que, dans nos populations, le pourcentage de sujets opposés à l'interruption de grossesse pour trisomie 21 reste stable et irréductible, se situant entre 15 et 20 %, les normes collectives de tolérance au handicap semblent évoluer vers une plus grande exigence de normalité. On pourrait voir apparaître une évolution négative de la perception sociale des personnes refusant un diagnostic prénatal et une dégradation de la qualité de vie des sujets atteints de l'affection concernée [43]; ou l'approbation de pratiques telles que l'abstention thérapeutique ou l'euthanasie plus active [20, 44], ou encore l'approbation de pratiques sociales telles que l'abandon des enfants atteints. En France dans les années 1990, dans deux zones géographiques différentes, deux enfants trisomiques sur dix étaient abandonnés à la naissance [45, 46].

Conclusions

Que peut-on dire actuellement de l'acceptabilité sociale du diagnostic prénatal de trisomie 21? Le problème de l'acceptabilité a simultanément été considéré comme un frein à la diffusion de cette pratique que des politiques appropriées devaient s'efforcer de surmonter [22, 47] ou, au contraire, comme le signe d'une

RÉFÉRENCES

26. Bell J, Pearn JH, Brownjea A, *et al.* Utilization of prenatal diagnostic in women of advanced maternal age in Australia. *Prenat Diagn* 1985; 5: 53-8.
27. Baird PA, Sadovnick AD, McGillivray BC. Temporal changes in the utilization of amniocentesis for prenatal diagnosis by women of advanced maternal age, 1976-1983. *Prenat Diagn* 1985; 5: 191-8.
28. Moatti JP, Le Galès C, Julian C, *et al.* Socio-cultural inequities in access to prenatal diagnosis: the role of insurance coverage and regulatory policies. *Prenat Diagn* 1990; 10: 313-25.
29. Halliday J, Lumley J, Watson L. Comparison of women who do and do not have amniocentesis or chorionic villus sampling. *Lancet* 1995; 345: 704-9.
30. Seals BF, Ekwo EE, Williamson RA, *et al.* Moral and religious influences on the amniocentesis decision. *Soc Biol* 1985; 32: 13-30.
31. Brégeault A, Aurrant Y, Julian-Reynier C. Knowledge of prenatal diagnosis and acceptability of termination of pregnancy among immigrant women living in France. *Med Genet* 1994; 3: 352.
32. Doherty RA, Roghmann KJ. Knowledge, attitudes, and acceptance of prenatal diagnosis among women and physicians in the Rochester region. *Service Edu Med Genet* 1979; 323-34.
33. Lippman-Hand A, Fraser FC. Genetic counselling: parents' responses to uncertainty. *Birth Defect* 1979; 15: 325-39.
34. Edwards AWF. Probability and likelihood in genetic counselling. *Clin Genet* 1989; 36: 209-16.
35. Kong A, Barnett GO, Mosteller F. How medical professionals evaluate expressions of probability. *N Engl J Med* 1986; 315: 740-4.
36. Weinstein ND. Why it won't happen to me: perceptions of risk factors and susceptibility. *Health Psy* 1984; 3: 431-57.
37. Bunday S. Attitudes of 40-year-old college graduates towards amniocentesis. *Br Med J* 1978; 2: 1475-7.
38. Wald NJ, Kennard A, Densem JW, *et al.* Antenatal maternal serum screening for down's syndrome: results of a demonstration project. *Br Med J* 1992; 305: 391-4.
39. Elkins TE, Stovall TG, Wilroy S, *et al.* Attitudes of mothers of children with Down syndrome concerning amniocentesis, abortion, and prenatal genetic counselling techniques. *Obstet Gynecol* 1986; 68: 181-4.
40. Swerts A. Impact of genetic counseling and prenatal diagnosis for Down syndrome and neural tube defects. In: Evers-Kiebooms G, *et al.*, eds. *Genetic risk, risk perception, and decision making*. Birth defects Original articles series, vol. 23. New York: March of dimes birth defects foundation, Liss, 1987; 61-83.
41. Cornel MC, Breed ASPM, Beekhuis JR, *et al.* Down syndrome: effects of demographic factors and prenatal diagnosis on the future livebirth prevalence. *Hum Genet* 1993; 92: 163-8.
42. Gates EA. The impact of prenatal genetic testing on quality of life in women. *Fetal Diagn Ther* 1993; 8 (suppl 1): 236-43.
43. Kaplan D. Prenatal diagnosis and its impact on persons with disabilities. *Fetal Diagn Ther* 1993; 8 (suppl 1): 64-9.
44. Bensoussan P. L'annonce faite aux parents. Le nourrisson porteur d'une pathologie chronique, d'une malformation congénitale ou d'un handicap à la naissance. *Neuropsych Enfance* 1989; 37: 429-40.
45. Dumaret AC, Rosset DJ. Trisomie 21 et abandon. *Arch Fr Pédiatr* 1993; 50: 851-7.
46. Julian-Reynier CAY, Dumaret A, Maron A, Chabal F, Giraud F, Aymé S. Attitudes towards Down's syndrome: follow up of a cohort of 280 cases. *J Med Genet* 1995; 32: 597-9.
47. Weitz R. Barriers to acceptance of genetic counselling among primary care physicians. *Soc Biol* 1979; 26: 189-97.
48. Lippman A. Research studies in applied human genetics: a quantitative analysis and critical review of recent literature. *Am J Med Genet* 1991; 41: 105-11.
49. Haddow JE, Palomaki GE, Knight GJ, *et al.* Prenatal screening for down's syndrome with use of maternal serum markers. *N Engl J Med* 1992; 327: 588-93.

résistance de certains groupes à des techniques qui heurtaient leurs valeurs fondamentales de référence et leur identité culturelle [30, 48]. On peut dire qu'il existe actuellement un consensus médical et social autour de cette pratique, dans notre société et dans des sociétés culturellement proches de la nôtre, et que sa diffusion révèle une demande sociale importante. En France, la majorité des femmes enceintes de 38 ans et plus bénéficient actuellement de cet examen. Une seule étude a été publiée concernant les raisons pour lesquelles certaines de ces femmes ne faisaient pas pratiquer cet examen [16]. D'après cette étude, le médecin jouerait un rôle dans près de la moitié des cas, le plus souvent par non-information, beaucoup plus rarement par dissuasion. Dans l'autre moitié des cas, les femmes l'auraient refusé, témoignant de la liberté d'exprimer une non-adhésion au diagnostic prénatal dans notre système de santé français. Le diagnostic prénatal, comme d'autres innovations médicales classiques suit une trajectoire sociale: son acceptabilité est-elle constante ou évolue-t-elle au cours du temps? L'attitude des professionnels de santé et des groupes sociaux concernés ne semble pas s'être modifiée de manière importante ni au cours des quinze dernières années, ni selon les pays comparés: la grande majorité est favorable au diagnostic prénatal de trisomie 21 et une faible proportion de sujets y est toujours opposée. Dans les années 1986-1990, la découverte de marqueurs sériques maternels associés au risque de trisomie 21 a ouvert la possibilité de dépister cette affection, non plus seulement chez les femmes enceintes ayant dépassé un certain âge, mais chez toutes les femmes enceintes, quel que soit leur âge [49], relançant le débat sur les politiques de dépistage en ce domaine. Ainsi, en France, l'anticipation d'effets psychosociologiques délétères liés au nombre de faux positifs et de faux négatifs du dépistage par marqueurs sériques est venue justifier la réponse réservée du Comité Consultatif National d'Éthique en 1993 (Avis n° 37) quant à la généralisation du dépistage en population fondé sur cette méthode. De manière différente, ce dépistage sérique a été mis en place dans certaines régions de Gran-

de-Bretagne, facilité par l'existence préalable de programmes de dépistage des anomalies du tube neural [38]. Dans la dynamique d'évolution de la diffusion du diagnostic prénatal des anomalies chromosomiques et génétiques au sens large, il ne nous semble pas que les mouvements d'opposition sociale à l'avortement tels que ceux manifestés en particulier outre-Atlantique puissent faire revenir en arrière la dynamique de diffusion du diagnostic prénatal. De manière bien plus probable, l'identification directe des cellules fœtales dans le sang maternel lorsqu'elle sera fiable techniquement, sera une innovation importante par la simplicité et l'innocuité du geste diagnostique. Son effet de renforcement de l'acceptabilité sociale du diagnostic prénatal paraît, dès à présent, être une évidence ■

Remerciements

Je remercie chaleureusement Ségolène Aymé qui m'a encouragée à développer ce thème de recherche dans son équipe; un grand merci à Jean-Paul Moatti et Marie-Josèphe Pébusque pour leurs critiques constructives au cours de la rédaction de ce manuscrit. Les travaux cités n'auraient pu se faire sans l'aide de la Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés ni celles du Groupement de Recherche et d'Études sur les Génomes et du Réseau National de Santé Publique que je remercie vivement.

Summary

Social acceptability of prenatal diagnosis: the example of Down syndrome

Prenatal diagnosis of chromosomal anomalies can be considered as a medical innovation originating from the 70's. It represents, in particular in France, the first prenatal diagnosis organized nationwide on a voluntary basis covered by the National Security System since the 80's. Trisomy 21 is a very particular example. On one hand it is a condition wellknown by the public and the professionals as one of the first causes of mental retardation and on the other hand its prenatal diagnosis is based upon a risk factor, maternal age, which can involve everybody. During the last 25 years, empirical studies about the diffusion of prenatal diagnosis for trisomy 21 showed that in industrialized countries a high demand exists. In France, the majority of pregnant women in the at risk groups now benefit from prenatal diagnosis. Simultaneously, an increase of maternal age at birth induced an increase of the prevalence of trisomic conceptions and the prevalence at birth of Down syndrome children has not decreased over last years. The majority of couples and professionals are in favor of prenatal diagnosis for Down syndrome in our cultures. However a stable percentage (15-20 %) remains opposed. It can be anticipated from now that direct studies of maternal blood will reinforce further demand for prenatal diagnosis of trisomy 21 and other conditions. Our societies must take into account not only the need for individuals' informed consent and freedom of choice but also the medical and social needs of those individuals who are born with those pathologies.

TIRÉS À PART

C. Julian-Reynier.