

**UNIVERSITE René DESCARTES
(PARIS V)
Président Pr P DAUMART**

**DEA D'ÉTHIQUE MEDICALE ET BIOLOGIQUE
Directeur Pr C.HERVE
Promotion 2000-2001**

TITRE DU MEMOIRE :

**L'agénésie du corps calleux : analyse des pratiques en
matière de diagnostic prénatal d'une malformation cérébrale
à pronostic incertain.**

Présenté par : Marie-Laure MOUTARD

**Directeur de mémoire : Dr Josué FEINGOLD
Codirecteur de mémoire : Dr Grégoire MOUTEL**

PRIX MAURICE RAPPIN 2001

TITRE L'agénésie du corps calleux : analyse des pratiques en matière de diagnostic prénatal d'une malformation cérébrale à pronostic incertain.

Marie-Laure MOUTARD

RESUME :

Le diagnostic prénatal des malformations cérébrales fœtales repose sur l'échographie obstétricale. Cet accès à la pathologie fœtale n'est pas encadré, à l'inverse du diagnostic prénatal à visée génétique, par des lois ou des décrets. Nous avons interrogé 7 médecins référents en diagnostic prénatal par imagerie appartenant pour la plupart à des Centres Pluridisciplinaires agréés de Diagnostic Prénatal pour analyser leur pratique et voir si cette absence de loi était source de problèmes éthiques. Il apparaît que les professionnels se sont dotés de règles et de chartes visant à encadrer la formation, l'information et l'accompagnement des patientes, dans le souci de respecter les principes d'autonomie et de bienfaisance. Ils soulignent toutefois la nécessité d'homogénéiser la formation et l'évaluation en échographie fœtale. Dans le cas particulier des malformations cérébrales fœtales à pronostic incertain, la place du spécialiste (neuropédiatre) devrait être plus systématique dans la prise en charge pluridisciplinaire des patientes.

SUMMARY :

Prenatal diagnosis of fetal cerebral malformations is done by obstetric ultrasound screening. But this access to prenatal diagnosis is not supervised by any legislation in France. We have done interviews of 7 medical doctors considered as expert in fetal ultrasound screening in order to assess if this lack of legislation could lead to some ethic problems. Actually in their medical practice, rules created by professionals themselves exist in order to provide complete and relevant information to pregnant woman, obtain informed consent and respect autonomie. Nevertheless, professionals underline the need of more homogeneous formation in obstetric ultration and regular evaluation of their practice. In the particular case of fetal central nervous system malformation, the help of specialist (neuropediatrician) should be more asked in the multidisciplinary medical team.

Mots clés : diagnostic prénatal, échographie fœtale, agénésie du corps calleux, information, consentement, pratique médicale.

Key words : prenatal diagnosis, obstetric ultrasound, corpus callosum agenesis, information, consent, medical practice.

Sommaire

Introduction	3
I) Problématique	4
II) Méthodologie	6
1 - Choix de la méthode.....	6
2 – Thèmes évalués et structure de l’entretien (annexe I)	6
3 – Echantillon des personnes interrogées : choix des médecins.....	7
4 - Analyse de contenu	8
III) Résultats	8
1 - Profil de la population étudiée	8
2 - La pratique de l’imagerie fœtale	9
2 . 1 Nombre et dates des EF	9
2 . 2 La réglementation	10
2.3 Les échographistes.....	11
2 . 4 L’information avant l’examen	12
3 - L’agénésie isolée du corps calleux (ACCI) : l’information	14
3.1 L’ACCI : fréquence, attitude, perception.	14
3.2 L’annonce	17
3.3 Le pronostic	19
3.4 Les documents	21
4 –La décision de poursuivre ou non la grossesse	21
4.1 Les intervenants.....	22
4.2 Rôle d’une information préalable.	23
IV) Discussion	27
1-Choix et critique de la méthodologie.....	27
1 – 1 Critique de l’entretien et l’échantillon	27
1 - 2 – Critique du questionnaire	28
2 - Discussion des résultats	28
2 -1 L’information a priori.....	28
2-2 L’information a posteriori	31
2-2-1 Information sur le diagnostic.....	32
2-2-2 L’information sur le diagnostic et le pronostic : les conditions de délivrance.	33
2-2-3 L’information sur le pronostic.....	35

Abréviations

ACC	agénésie du corps calleux
ACCI	agénésie isolée du corps calleux
ANAES	Agence Nationale d’Accréditation et d’Evaluation en Santé

AP-HP	Assistance Publique – hôpitaux de Paris
ANDEM	Agence Nationale pour le Développement de l'Evaluation Médicale
CFEF	Collège Français d'échographie fœtale
CNGOF	Collège des Gynécologues et Obstétriciens Français
CPDPN	centre pluridisciplinaire agréé de diagnostic prénatal
CR	compte rendu
CSP	code de santé publique
DPN	diagnostic prénatal
EF	échographie fœtale
IMG	interruption médicale de grossesse
IRMf	imagerie par résonance magnétique fœtale
MCF	malformation cérébrale fœtale
MS	marqueurs sériques
SA	semaine d'aménorrhée

Introduction

Le diagnostic prénatal (DPN) connaît depuis une vingtaine d'années un développement majeur en raison des progrès réalisés dans le domaine l'imagerie fœtale et de la génétique moléculaire.

Le **DPN par imagerie fœtale** repose essentiellement sur l'échographie fœtale (EF), moins souvent sur l'imagerie par résonance magnétique fœtale (IRMf) qui reste limitée aux cas difficiles (Barnett 2000, Levine 1999). Son but est de dépister les malformations fœtales mais aussi d'apprécier plus globalement le bien être fœtal (nombre de fœtus, croissance, vitalité et mobilité fœtales, anomalie placentaire, présentation...) (ANDEM 1996) . Ce DPN par imagerie occupe ainsi une place prépondérante :

- il s'adresse à toutes les femmes enceintes
- il repose sur un examen, l'EF, d'une relative simplicité technique et reproductible
- il est sans danger pour la femme enceinte et le fœtus
- 3 examens sont pris en charge par l'assurance maladie

Le diagnostic d'une **malformation cérébrale fœtale** (MCF) repose donc sur l'EF ; en dehors des malformations précoces concernant la fermeture du tube neural (anencéphalie, myéломéningocèle), le diagnostic est le plus souvent réalisé lors de la deuxième EF dite EF morphologique, vers 20-22 semaines d'aménorrhée (SA). Toutefois le développement particulier du cerveau (gyration tardive) ou du cervelet (croissance à partir de 30 SA) font que le diagnostic peut être tardif, à partir de 30 –32 SA (Moutard 1999, Gélot 2000).

Les malformations cérébrales dépistées sont schématiquement divisées en trois types :

- les malformations sévères, rapidement létales ou grevées d'un pronostic très sombre (handicap sévère mental et moteur, épilepsie). L'information donnée par les différents intervenants en DPN est consensuelle.
- Les malformations « bénignes », sans retentissement sur le développement psychomoteur de l'enfant à venir (kystes des plexus choroïdes avec un caryotype normal, dilatation ventriculaire modérée) où, là aussi, les avis des médecins convergent. En revanche, le vécu des couples est très variable et dépend beaucoup de l'information donnée lors du diagnostic ; la découverte d'une anomalie même bénigne est toujours facteur d'angoisse et de questionnement sur l'avenir. Le suivi de l'enfant est important pour s'assurer de l'absence de retentissement de cette période anténatale troublée sur la relation parent enfant et le développement de l'enfant.
- Le cas le plus difficile concerne les malformations cérébrales dont le pronostic est variable, tantôt favorable, tantôt défavorable avec risque de retard intellectuel, d'épilepsie et de troubles du

comportement. Parmi ces malformations cérébrales à pronostic incertain, l'agénésie du corps calleux (ACC) occupe une place particulière : c'est la plus fréquente des malformations cérébrales et son diagnostic prénatal est maintenant la règle (Jeret 1987). Lorsqu'elle est en apparence isolée (ACCI) c'est à dire sans étiologie retrouvée, qu'il s'agisse d'anomalie chromosomique, de malformations cérébrales ou somatiques associées, de maladie métabolique, de prise de toxique ou encore d'antécédents familiaux évocateurs d'une pathologie neurologique familiale, il peut y avoir des personnes asymptomatiques, d'autre présentant les signes habituels de l'affection (retard intellectuel, +/- épilepsie, troubles du comportement) mais avec une intensité variable (Moutard et Kieffer 1999). L'association de phénotypes très différents avec cette malformation rend l'information prénatale particulièrement délicate (). Le diagnostic et souvent l'information concernant cette malformation sont donnés par le médecin qui fait l'EF morphologique.

Le dépistage de ces malformations sévères, ou à pronostic intermédiaire va conduire à prendre une décision quant à la poursuite ou non de la grossesse ; en effet contrairement aux malformations rénales ou cardiaques par exemple où un accouchement prématuré, une intervention précoce après la naissance peuvent être indiqués, les malformations cérébrales ne relèvent en règle d'aucune indication de ce genre. Le DPN d'une malformation cérébrale fœtale non bénigne conduit donc habituellement à une décision d'**interruption médicale de grossesse** (IMG).

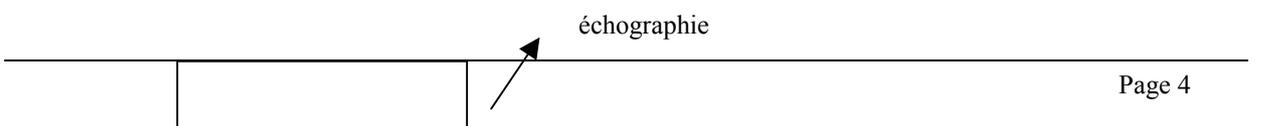
Dès lors le DPN par imagerie fœtale soulève de nombreuses questions puisque, s'adressant à toutes les femmes enceintes souvent bien au fait du « comment » et du « quand » de l'examen grâce à la médiatisation, mais moins du « pourquoi », il constitue le seul accès aux malformations cérébrales fœtales et confère à celui qui le réalise une responsabilité dans le diagnostic, l'évaluation du pronostic et sur une décision grave : l'IMG.

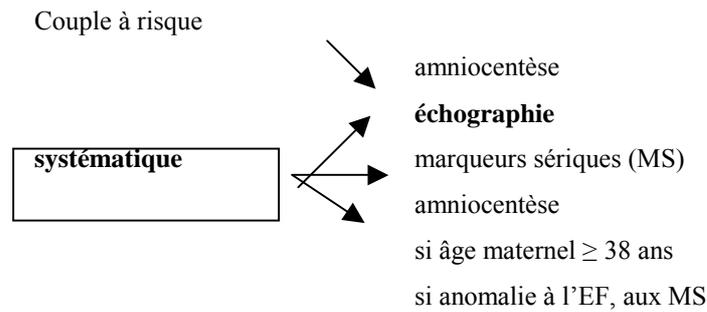
I) Problématique

Si le DPN par imagerie occupe une large place, il n'est pas le seul accès au fœtus et on dispose également pour dépister des anomalies fœtales du **DPN à visée génétique**, qui repose sur différents prélèvements :

- les marqueurs sériques, béta HCG, alphafoetoprotéine, sont accessibles à toute femme enceinte, et définissent une zone de risque de la trisomie 21.
- L'amniocentèse, la ponction de trophoblaste ou le prélèvement de sang fœtal, selon le terme de la grossesse, permettent la réalisation d'un caryotype fœtal (diagnostic les anomalies chromosomiques), de recherche d'une maladie héréditaire par l'étude de l'ADN et les dosages enzymatiques.

Ainsi en matière de DPN il importe de distinguer ce qui est proposé à une femme (un couple) à risque et ce qui est du dépistage systématique et s'adresse donc à toutes les femmes :





Le DPN des malformations cérébrales et notamment de l'ACCI se situe clairement dans le DPN **systématique** utilisant de première intention **l'échographie fœtale**.

Le DPN par imagerie fœtale s'oppose point par point à ce DPN génétique :

- accès large
- pas de centre agréé d'EF
- l'examen peut être pratiqué par tout titulaire d'un diplôme de médecin et par les sages-femmes.
- la réalisation d'une EF n'impose pas de donner une information préalable ni de recueillir un consentement
- enfin l'examen est habituellement demandé par un médecin et le résultat rendu par un autre.

Ces deux modes d'accès à la pathologie fœtale sont donc très différents et de cette opposition naît une première problématique : le DPN par imagerie n'est actuellement encadré par aucune législation mais cette absence d'encadrement entraîne - t-elle un dysfonctionnement ? En d'autres termes comment s'organise la pratique de ce DPN et les procédures actuellement mises en place permettent elles le dépistage des MCF, la prise en charge, l'accompagnement des couples sans qu'il y ait nécessité de légiférer ?

Les malformations cérébrales occupent une place à part parmi ces anomalies : d'abord parce que le cerveau n'est pas un organe comme les autres, il revêt une valeur symbolique particulière, lieu de la pensée, du raisonnement, de la relation avec le monde extérieur (Dortier 1999). Les futurs parents savent intuitivement qu'une atteinte de cet organe ne peut qu'être grave : de tous les « retards », c'est le retard mental qui est mis en avant et redouté. Lorsque les parents perçoivent également que l'enfant peut présenter des problèmes moteurs, les mots pour décrire le handicap supposé ne sont jamais trop durs (' sera-t-il un « légume » ?, passera-t-il sa vie en « petite chaise » ? « sera-t-il un handicapé à vie » ?). L'absence de thérapeutique médicale ou chirurgicale contribue à accentuer la gravité d'une telle malformation.

L'ACCI est associée à des phénotypes très variés : il existe des adultes, des enfants asymptomatiques (Lemesle 1997), et plus souvent, des enfants présentant un retard intellectuel variable, parfois associé à des troubles du comportement et à une épilepsie dans la moitié des cas. L'essor du DPN a conduit à faire ce diagnostic de plus en plus souvent avant la naissance avec pour conséquence une IMG dans la quasi-totalité des cas ; toutefois, certains couples ayant opté pour une conservation de la grossesse, plusieurs équipes ont rapporté le devenir des enfants

après études rétrospectives ou prospectives (Pilu 1993, Vergani 1994, Moutard et Kieffer 1999) . Il est alors apparu que près de 70 - 80 % des enfants évoluaient favorablement en termes de développement psychomoteur et mental ; toutefois dans plusieurs de ces études le recul est insuffisant et les méthodes d'évaluation des enfants ne sont pas standardisées. L'ACCI est considérée comme une malformation cérébrale à pronostic intermédiaire, sur laquelle pèsent encore de nombreuses questions quant au devenir de l'enfant.

Le DPN de l'ACCI est fait par le médecin qui réalise l'EF, en règle lors d'un examen systématique : comment sont annoncés aux couples la malformation et son pronostic ? Dans le cas particulier de ces anomalies à pronostic variable, incertain, comment est donnée l'information, par qui, et permet-elle un choix éclairé ?

II) Méthodologie

1 - Choix de la méthode

Le choix de la méthode de recueil des données s'est fait grâce à une enquête auprès des échographistes, au moyen d'entretiens semi-directifs avec trois thèmes : état des lieux en EF, l'information, la décision devant une anomalie neurologique à pronostic incertain, l'ACCI.

Un entretien semi directif consiste en l'évaluation des pratiques d'un professionnel à travers un panel de questions ouvertes permettant d'analyser ses choix et ses attitudes professionnelles.

Ces questions ouvertes sont souvent complétées de questions fermées permettant de préciser des aspects techniques et quantitatifs liés à sa pratique.

Ce mode de recueil a été choisi parce qu'il permettait d'avoir, plus qu'un questionnaire à réponses simples adressé de manière anonyme à un large échantillonnage de médecins pratiquant l'EF, une description des pratiques et des jugements de professionnels impliqués dans le diagnostic prénatal des malformations neurologiques, et dans l'accompagnement des couples à la décision.

Le questionnaire a été testé auprès de 5 personnes pour en évaluer la compréhension et la faisabilité avant d'être mis en place définitivement

Les questions ont été regroupées par thèmes.

2 – Thèmes évalués et structure de l'entretien

L'entretien (Annexe I) est construit à partir d'une alternance de questions fermées et de questions ouvertes visant à explorer

- la réalisation de l'examen et les pratiques habituelles en EF
- comment est donnée l'information concernant la malformation cérébrale (ACCI), par qui et à quel moment ?
- comment s'organise l'accompagnement des couples vers la décision d'IMG ou de conservation de la grossesse ?

Les questions 1 à 9 établissent le profil professionnel du médecin en recueillant des renseignements sur la spécialité exercée, le lieu d'exercice, la part occupée par l'EF, le nombre d'années d'expérience dans ce domaine, et des renseignements personnels concernant l'âge, le sexe, et le nombre d'enfants.

Les questions 10 à 17 concernent la réalisation technique de l'imagerie fœtale (EF et IRMf) et l'encadrement de cette pratique : lois, chartes ou recommandations.

Les questions 18, 19, 20, 23-25 concernent l'ACC : données épidémiologiques, examens prescrits, IMG, perception par les médecins du pronostic.

Le compte rendu et donc l'information écrite fait l'objet des questions 29 et 30.

Les questions 17, 21, 22, 26, 27, 28 s'intéressent à l'information donnée avant l'échographie puis à l'information donnée lors de la découverte d'une ACCI.

Les questions 31-35 concernent l'information donnée avant le recours à un référent et son impact sur la décision.

3 – Echantillon des personnes interrogées : choix des médecins

Nous avons interrogé des médecins impliqués à la fois dans le diagnostic, l'information (c'est à dire connaissant le pronostic) et l'accompagnement des femmes (des couples) confrontés à la découverte d'une anomalie cérébrale fœtale. Ceci imposait de s'adresser à des médecins ayant une grande connaissance en EF et donnant personnellement une information sur le diagnostic et le pronostic d'une ACCI.

Or toute malformation « d'une particulière gravité et reconnue comme incurable au moment du diagnostic » (article L2213-1 CSP) peut faire l'objet d'une demande d'IMG et impose de s'adresser à un Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) agréé (article L2131-1, article L2213-2 CSP) où l'avis d'un expert en DPN et d'un médecin appartenant à ce CPDPN va être sollicité pour autoriser ou non l'IMG (article L2213-1 CSP).

C'est donc à l'intérieur de ces CPDPN que nous avons la possibilité de rencontrer les référents en terme de DPN, de connaissances sur les malformations et notamment les malformations neurologiques fœtales rares et à pronostic incertain, et recenser ainsi les grandes orientations de la pratique qualitative de soins à partir d'un faible panel.

Notre étude a porté sur les centres de DPN de la région Ile de France.

La région Ile de France couvre une vaste population : en 1997, il y avait 11 millions d'habitants, soit 236845 grossesses aboutissant à la naissance de 162032 enfants nés vivants et 74813 décès (source Collège Français d'Echographie Foetale 1997).

Elle comporte 7 CPDPN : 6 centres ont participé à cette étude ce qui correspond à près de 80 % de l'activité de DPN concernant les malformations cérébrales. Nous avons choisi d'interroger un des référents de chaque centre. Par ailleurs un référent, hors centre a participé à notre étude au titre de Président du Collège Français d'Echographie Foetale (CFEF).

Les critères de choix de chaque médecin participant à cette étude et appartenant à un centre étaient que la personne devait :

- être compétente en échographie fœtale
- être impliquée dans l'annonce des malformations et notamment des malformations cérébrales

- être partie prenante dans l'accompagnement des couples

Lorsque plusieurs médecins répondaient à ces critères dans un CPDPN, le choix du médecin interrogé s'est fait au hasard.

Le but d'une telle évaluation n'est pas de dégager des données statistiques mais de repérer de manière qualitative les enjeux liés à la pratique du DPN en terme d'information et d'accompagnement. Ceci nous permet d'explorer la particularité de chacun et chaque cas de figure dans un domaine finalement très spécialisé où chaque cas est une exception.

Les résultats sont donc présentés en nombre absolu de réponses et sous forme d'analyse de contenu.

4 - Analyse de contenu

Les entretiens semi-directifs ont été enregistrés après accord de la personne interrogée puis retranscrits intégralement. Tous les médecins interrogés ont donné leur accord au principe de cet étude et à l'exploitation anonymée des résultats.

Une analyse du contenu a été réalisée au moyen d'une grille de lecture en reprenant, question par question, les mots clé et les idées dominantes de chaque réponse puis en comparant les réponses de tous les intervenants.

Lorsque les personnes interrogées sont citées, le texte apparaît en italique, de manière anonyme, et il est retranscrit sans modification.

III) Résultats

1 - Profil de la population étudiée

Nous avons interrogé un représentant dans 6 CPDPN et un référent reconnu au plan national : il s'agit du Président du Collège Français d'Echographie Fœtale (CFEF).

Tous les centres sauf un ont accepté de répondre au questionnaire. Ce refus a concerné un centre où les différents médecins ou soignants impliqués souhaitaient répondre ensemble au cours d'un staff collégial ce qui n'était pas compatible avec le type d'entretien et de renseignements que nous recherchions.

Il s'agit de 6 hommes et une femme, gynécologues obstétriciens, pratiquant tous l'échographie fœtale au moment de l'interrogatoire sauf un qui ne fait plus personnellement les échographies de ses patientes.

L'âge moyen est de 48,5 ans +/- 7.8 [36 ans – 57 ans] .

Toutes les personnes interrogées ont des enfants.

La pratique de l'échographie fœtale représente plus de 50 % de l'activité de 3 d'entre eux et moins de 50 % pour 4.

Trois médecins travaillent exclusivement en CPDPN ; 3 ont une activité mixte et consacrent au CPDPN entre 40 et 75 % de leur temps. Un seul médecin a une activité uniquement privée mais travaille en relation étroite avec les CPDPN.

La durée moyenne de cette pratique est de 18 ans +/- 9.8 ans [5 ans – 30 ans].

2 - La pratique de l'imagerie fœtale

Les questions de 10 à 17 portent sur les aspects techniques et pratiques de la réalisation des EF, la réglementation.

2.1 Nombre et dates des EF

Q9 – Dans votre pratique : pendant la grossesse, combien d'échographies jugez vous nécessaires ? à quel terme ?

Concernant le nombre et le terme des EF il existe un consensus des médecins interrogés pour s'accorder sur 3 EF aux termes de 12-22-32 SA (une par trimestre) même si certains signalent qu'il n'y a là rien d'obligatoire et que celle du 3ème trimestre est considérée comme inutile ou excessive par d'autres pays européens notamment les anglo-saxons.

**Q15 - Y a t il pour vous une place pour l'IRM dans les malformations fœtales ?
Quelles en sont pour vous les indications ?
Qui doit la prescrire ?**

**Q16 – Y a-t-il des règles ou chartes professionnelles en matière d'IRM fœtale ?
Y a-t-il des recommandations concernant le nombre et le terme ?
Y a-t-il des textes (non réglementaires ou législatifs) régulant les pratiques en IRM fœtale ?
Des recommandations encadrent-elles le déroulement technique de cet examen ?**

En ce qui concerne l'IRM fœtale, deuxième outil d'imagerie fœtale, les réponses sont plus nuancées : si l'intérêt de l'examen est reconnu (5/7), ses indications semblent limitées et variables pour les personnes interrogées. On retient que cet examen est utile en cas d'incertitude à l'EF (2/7) ou pour avoir un examen complémentaire de confort (2/7), voire une aide à la décision (1/7) et plus fréquemment lorsqu'il s'agit du cerveau que d'un autre organe.

C'est l'échographiste référent ou un médecin du CPDPN qui doit la prescrire pour tous les interviewés qui ne reconnaissent que deux fois la possibilité au médecin traitant de demander l'examen.

En conclusion l'EF reste donc pour la quasi-totalité le premier et le plus fiable des outils de DPN des malformations. La décision de compléter ou non l'exploration fœtale appartient au médecin de CPDPN et non au médecin traitant.

2.2 La réglementation

**Q10 – Y a t il une législation en matière d'échographie fœtale ?
Les échographies ont-elles un caractère obligatoire et si oui à quel terme ?
Y a t il des textes régulant les pratiques en échographie fœtale ?
Qui est autorisé à pratiquer des échographies fœtales ?
Une législation encadre-t-elle le déroulement technique de cet examen ?**

Tous les médecins interrogés s'accordent à dire qu'il n'y a aucune loi régissant la pratique de l'EF ; toutefois dans les réponses apparaît le terme d'*obligation de moyen* cité par la moitié des médecins.

A la même question posée sur le déroulement technique de l'examen, un seul pense qu'il existe une législation imposant de mentionner l'identité de l'appareil, ses performances, la date de mise en service.

**Q11 – Y a-t-il des règles ou chartes professionnelles en matière d'échographie fœtale ?
Y a-t-il des recommandations concernant le nombre et le terme ?
Y a-t-il des textes (non réglementaires ou législatifs) régulant les pratiques en échographie fœtale ?
Des recommandations encadrent-elle le déroulement technique de cet examen ?**

L'absence de loi ne veut pas dire absence de règles : il existe des *règles de bonnes pratiques* qui émanent du Collège Français d'Echographie Fœtale (CFEF), du Collège National des Gynécologues Obstétriciens français (CNGOF) ou d'autres associations. Ces règles de bonne pratique sont citées mais pas forcément reconnues par tous

« il y a de nombreuses chartes ou règles professionnelles, probablement trop nombreuses ce qui explique leur faible impact puisque chaque groupe de deux peut édicter de nouvelles règles et c'est ce qui se passe tous les jours ».

Des recommandations sur le déroulement de l'examen (2/7 évoquent l'existence d'une « check list » permettant d'être complet dans l'examen du fœtus) ou le compte rendu (3/7 parlent de ce qu'il doit contenir) existent pour 3/7 des médecins interrogés ; pour 4/7 il n'y a aucun guide, pas de consensus

« le maillon faible c'est qu'il n'y a non seulement aucune législation mais encore aucune directive professionnelle qui encadre le déroulement technique, ni la machine, ni le contenu de l'acte ne sont précisés. La seule référence que l'on pourrait trouver dans la nomenclature est 'bilan complet du fœtus' ce qui ne veut pas dire grand chose, c'est aussi stupide que si l'on disait 'prise de sang complète'. ».

Quant à l'IRMf, n'étant pas pratiquée par les médecins interrogés, ceux ci reconnaissent n'avoir aucune connaissance sur l'existence de lois, de règles ou de bonnes pratiques régulant l'examen.

2.3 Les échographistes

Q12 - Tous les échographistes ont-ils le même rôle ? oui non
pourquoi
la même compétence ? oui non
pourquoi ?

Q13 - Existe-t-il des référents ou des experts ?
oui non
si oui, lesquels ?
qui ou quoi leur confère cette qualité ?

Q14 – Existe-t-il des Centres agréés d'échographie fœtale ?
qui ou quoi leur confère cette qualité ?

Ceux qui pratiquent l'échographie fœtale peuvent avoir des formations très différentes : certains sont radiologues, d'autres gynécologues obstétriciens, il peut y avoir des médecins généralistes, enfin dans certains centres les sages femmes peuvent également faire des échographies fœtales. Cette hétérogénéité explique qu'à la question demandant si tous les échographistes ont le même rôle ou la même compétence, tous aient répondu non. Le rôle d'un échographiste fœtal c'est le dépistage ce qui veut dire trouver une anomalie alors qu'il n'y a pas habituellement une demande guidée par un symptôme, que la patiente est en bonne santé et n'a pas de plainte. Ce terme de dépistage est donc important, il est la justification de l'examen. Pour les médecins interrogés il y a alors la notion de *niveau*, auquel on peut associer les termes de *basse prévalence* ou d'*examen de routine* établissant une distinction entre les différents échographistes : il y a ceux de « niveau 1, de routine, de simple dépistage » qui font les échographies tout venant et sont si peu confrontés au diagnostic de malformations qu'ils risquent de passer à côté, par opposition aux « référents, aux niveau 2 ou 3 ».

« et puis tous [les échographistes] n'ont pas la même compétence parce qu'on n'a pas besoin de permis pour acheter une machine d'échographie et s'en servir »

« à la limite, lorsqu'on est en basse prévalence, avant même de brancher l'appareil, on pourrait répondre que l'échographie est normale ».

Ces remarques renvoient à la notion de compétence (3/7), à la formation (3/7), à la nécessité de faire appel à des référents possédant une expérience (4/7).

Parmi les échographistes, certains sont reconnus comme référents : cette qualification est liée à la compétence (2/7) et surtout à l'expérience (4/7) et elle s'acquiert par « auto proclamation » (4/7) autant que par la reconnaissance des pairs (5/7) qui paraît consensuelle.

Il y a donc une reconnaissance tacite de la compétence par la collectivité.

Les Lois de Bioéthique, en créant les CPDPN, imposent la présence dans chaque centre de médecins compétents dans le diagnostic prénatal, gynécologues obstétriciens, échographistes... Les échographistes travaillant dans ces

CPDPN ont donc de ce fait un rôle de référent ; ils ne sont pas pour autant experts, ce que soulignent 2/7, car pour ce faire, il faut être inscrit près la Cour de cassation ou près d'une Cour d'Appel. Certains toutefois peuvent être référents et experts.

Il n'existe pas de centres agréés d'EF (7/7).

2.4 L'information avant l'examen

Q17 - Avant de réaliser l'examen :

A votre avis quelle information doit-on donner au couple sur la finalité (objectifs) de l'échographie ?

Quelle information donnez vous en pratique avant de faire cet examen ?

L'information que vous donnez est-elle différente selon dépistage systématique ou couple à risque ?

La question comprenait plusieurs aspects et ceci explique les réponses parfois hésitantes ou embarrassées : à *votre avis* quelle information *doit on* donner au couple sur la finalité de l'EF ? En effet la formulation sous entendait que donner une information était la règle et que on demandait seulement à l'interrogé de s'exprimer sur le contenu de l'information. Or il est apparu dans les réponses que dans la plupart des cas (5/7), il n'y avait pas d'information préalable ou une information limitée quant à la finalité de l'examen (et non ses modalités) pour des raisons diverses :

- difficulté de définir quelle information donner

« Je dis qu'on va mesurer, qu'on va vérifier un certain nombre d'organes, voir, je ne sais pas, voir un certain nombre d'organes »

- impossibilité d'être exhaustif dans la liste de ce que l'on va rechercher

« C'est la question la plus difficile ; il est impossible de donner une réponse simple. Dans l'idéal on devrait donner une information la plus complète possible sur les objectifs de l'échographie fœtale qui est le dépistage d'un grand nombre de malformations fœtales dont les conséquences sont bénignes pour certaines d'entre elles, graves pour d'autres et surtout imprévisibles. On devrait bien sûr assortir ceci d'un avertissement concernant la sensibilité toujours inférieure à 100 %. Et donner l'information qu'on ne peut pas tout voir. La majorité des gens le font ou l'écrivent en toutes lettres dans leur compte rendu. Il est irréaliste de faire la liste, avant l'échographie, de toutes les malformations que l'on serait susceptible de déceler. On est pris entre deux feux en écho prénatale : celui de ne pas en dire assez et celui d'inquiéter trop »

- présumé de la connaissance des couples sur le pourquoi de l'échographie

« mais pour ce qui est seulement de l'échographie, je ne donne strictement aucune information parce que les femmes en savent beaucoup plus que moi sur l'objet de l'échographie. Elles veulent voir l'enfant et

grossièrement je leur dis que c'est une échographie qui permet de s'assurer qu'il n'y a pas de malformation de l'enfant et point final »

« en pratique [je donne] une information très limitée. C'est vrai que j'ai tendance à penser, à tort ou à raison, que les parents arrivent déjà avec un bagage, ils savent, de façon pas toujours très pertinente, que le but de cette écho est de dépister des malformations »

- échographie partie intégrante aujourd'hui de la grossesse

« cela dit, je pense que l'échographie fait maintenant partie intégrante de la grossesse pour les femmes enceintes et que, en France tout au moins, très peu remettent en question le fait de faire une échographie en fonction de l'information qu'on leur donnerait ».

Mais à côté des raisons invoquées pour dire que, souvent, il n'est pas donné d'information ou alors une information limitée avant de faire l'EF, tous les médecins reconnaissent qu'on devrait (ou qu'on doit pour ceux qui disent le faire systématiquement) en donner une, qui ferait état

➤ de l'aspect médical et scientifique de l'examen

« Par ailleurs la manière d'aborder le couple et de commencer l'examen, les premières phrases prononcées doivent faire sentir au couple, à la patiente en particulier grâce à la technique d'interrogatoire que l'on est dans le champ de la médecine et non de la fantaisie »

➤ des limites de l'examen

« je crois qu'il faut déjà donner les limites de l'examen, savoir que tout n'est pas dépistable, que deuxièmement c'est une imagerie et que par conséquent passer de l'image à la fonction est un exercice difficile »

limites qui sont chiffrables pour certains

« je dis que c'est un examen qui a une utilité tout à fait reconnue sur le plan obstétrical et sur l'appréciation du bien être fœtal par la croissance, que les implications obstétricales sont aussi importantes en fonction de la présentation du bébé et de la position du placenta, et que c'est un test de dépistage d'anomalies dont elle ne pourra dépister qu'environ 60 % »

➤ de la conséquence d'un diagnostic de malformation fœtale

« D'une façon générale, c'est primordial de s'assurer que les couples ont bien compris pourquoi on fait l'examen. Et dans la mesure où il n'existe pratiquement aucun traitement en médecine fœtale, clairement en simplifiant à peine, l'objectif c'est de proposer éventuellement une IMG s'il y a des malformations. Le préalable est de s'assurer que les couples accepteraient l'idée d'une éventuelle IMG. Et s'ils n'acceptaient une IMG cela ne serait pas une raison pour ne pas leur proposer les tests mais il faut bien que au préalable, l'IMG ait été définie. Mais trop souvent on s'engage dans des examens qui sont compliqués, qui sont même inquiétants pour des femmes d'ailleurs on s'aperçoit ensuite qu'elles

n'avaient pas vraiment demandé cela et qu'en tous cas elles n'acceptent pas les conclusions et les conséquences de ces examens. Donc c'est éthiquement absolument obligatoire de s'assurer de cela avant »

- et de l'impossibilité de lister toutes les malformations recherchées avec le risque d'inquiéter et de surinformer ; un des médecins évoque une possible dérive de cette volonté de tout dire et tout décrire, à propos d'une proposition du Collège des Gynécologues Britanniques :

« J'ai entendu tout récemment que le collège des gynécologues obstétriciens anglais prépare actuellement un texte de loi pour promouvoir une échographie fœtale à deux étages, à deux niveaux. Après information du couple, on leur demande est ce que vous voulez avoir une échographie simple, on regarde les grosses choses et il y aura une liste de ce qu'on va rechercher ou bien est ce que l'on fait une échographie plus poussée où on peut être conduit à trouver des malformations dont on ne sera pas capable d'établir le pronostic.

Je suis convaincu que dans notre culture latine et française, on n'est pas du tout prêts à entendre ce type d'information préalable qui laisse le choix aux parents de rechercher les grosses choses et les petites choses »

Plusieurs médecins soulignent l'intérêt d'un document remis aux patientes, donnant une information sur le but de l'examen, ses limites, la possibilité de faux positifs ou de faux négatifs. Trois de ces documents sont mis en annexe (annexes II, III, IV), ils ont été élaborés par le CFEF, le CNGOF et un des centres de DPN. Toutefois ils ne sont pas donnés systématiquement, ou pas avant l'examen. L'un de ces documents figure sur la quatrième de couverture du compte rendu donné avec les clichés d'échographie, donc une fois l'examen terminé et interprété.

3 - L'agénésie isolée du corps calleux (ACCI) : l'information

3.1 L'ACCI : fréquence, attitude, perception.

L'ACC est une malformation cérébrale rare, même si elle représente la plus fréquente des malformations cérébrales dépistée en prénatal : les questions 18 à 20 évaluent la fréquence de cette anomalie (isolée ou associée) dans les différents CPDPN et dans un cabinet privé de référence, les questions 23 à 27 la perception qu'ont les personnes interrogées de l'ACCI.

Q18 – Combien de fois avez-vous eu l'occasion de diagnostiquer une ACC à l'écho au cours de l'année 2000 ?

Q19 – Combien y a-t-il eu d'IMG ?

Q20 – Dans quel pourcentage selon vous cette malformation est dépistée lors d'un examen systématique ou lors d'un examen orienté ?

Au cours de l'année 2000, 5 centres ont diagnostiqué 3 à 4 ACC et 2 en ont vus 5 à 6. Pour la Région Ile de France, il y a donc de 25 à 32 diagnostics par an d'agénésie du corps calleux (236845 naissances en 1997 pour l'Ile de France) aboutissant à une IMG dans 100 % des cas dans 4 centres, 60 % des cas dans 2.

Le diagnostic est fait de première intention dans 0 à 25 % des cas ; le plus souvent il s'agit d'un diagnostic de deuxième intention (75 – 100 %) fait après que la patiente ait été référée pour anomalie échographique évocatrice ou suspicion d'ACC.

Ces chiffres rendant compte de la spécificité des CPDPN qui interviennent le plus souvent en deuxième avis.

Q23– Prescrivez vous des examens ou des consultations complémentaires si découverte d'une ACC ?

Une échographie de contrôle ?

IRM fœtale ?

Amniocentèse ?

consultation spécialiste, neuropédiatre ou neurologue, ou autre ?

le couple est-il envoyé à un CPDPN ?

Q24 – Prescrivez vous ces mêmes examens ou consultations supplémentaires si le couple s'orientent vers une interruption de grossesse ?

Le diagnostic d'ACCI conduit à une demande d'examens ou d'avis complémentaires mais les avis divergent selon les personnes interrogées ; la demande d'examens complémentaires ou d'avis spécialisé est identique même si le couple demande d'emblée une IMG (7/7) ; en revanche il n'y a pas d'obligation pour le couple de réaliser les examens ou de voir le spécialiste.

Le nombre total d'examens demandés, mentionné sur le tableau 1, peut excéder 7 puisque plusieurs réponses étaient possibles.

La colonne marquée +/- signifie que la demande n'est pas systématique et dépend du contexte.

Il y a toujours une demande d'examen et en premier un caryotype.

En dépit de leur qualité de référent, 4 médecins préfèrent demander une échographie de contrôle.

L'IRM tend à devenir systématique.

L'avis du spécialiste est demandé – et est systématique - quatre fois ; pour deux médecins il faut le proposer mais ne pas l'imposer si les parents ne le désirent pas. Un médecin ne le propose pas dans cette malformation.

	oui	non	+/-
échographie de contrôle	4	3	-

IRM	5	1	1
caryotype fœtal	6	-	1
consultation spécialiste	4	1	2
Total	19		

Tableau 1 : examens complémentaires et avis en cas d'ACC.

En revanche tous les médecins pensent que le diagnostic d'ACCI impose que la patiente soit adressée à un CPDPN puisque, si IMG, l'accord d'un médecin appartenant à un des ces centres va être nécessaire.

Q25 – Y a-t-il un retentissement de cette malformation cérébrale sur le développement psychomoteur de l'enfant après la naissance ? oui non
Y a t il une différence selon que l'ACC est isolée ou associée à d'autres malformations ?
Selon qu'elle est partielle ou totale ?
Selon le sexe ?

Comment s'exprime cette malformation, y a t il une différence selon le sexe, l'association à d'autres malformations ? Ces questions rapides demandant des réponses de type oui/non permettent de comprendre comment la malformation est perçue par les différents intervenants.

Les résultats sont mentionnés dans le tableau 2 ; la colonne marquée « ? » correspond à la réponse « ne sait pas ».

Pour tous (7/7), l'ACC retentit sur le développement psychomoteur de l'enfant mais la réponse ne précise pas l'importance du retentissement.

Pronostic ACC différent si	oui	non	?
associée ou isolée ?	6/7	-	1/7
partielle ou totale ?	4/7	3/7	-
chez fœtus male ou fille ?	3/7	2/7	2/7

Tableau 2 : Pronostic de l'ACC selon les médecins

Tous les médecins pensent que l'ACC s'associe à un retard psychomoteur.

Le pronostic est jugé plus sévère si l'on se trouve devant une ACC associée à d'autres anomalies pour la majorité ; en effet les ACC associées sont constamment symptomatiques.

La moitié des médecins pensent que le fait que l'agénésie soit totale ou partielle intervient sur le pronostic. Il n'y a pas actuellement d'argument pour penser qu'une agénésie partielle est de pronostic plus réservé qu'une agénésie totale.

Les avis sont très partagés sur l'influence du sexe : il y a une dispersion des réponses avec presque 1/3 pour chaque possibilité. La possibilité de syndrome d'Aicardi ou de certaines maladies métaboliques (Shelwell 1994) qui n'atteignent que les filles fait persister la notion qu'une ACC est plus grave chez la fille ; ces maladies

neurologiques progressives sont toutefois exceptionnelles et le sexe fœtal ne peut actuellement être considéré comme un élément déterminant du pronostic.

3.2 L'annonce

Q21 – Comment annoncez vous cette anomalie lorsque c'est vous qui la dépistez ?

Annoncez vous même le diagnostic ?

Quand

- **immédiatement, pendant l'examen**
- **en fin d'examen**
- **lors d'une reconvoication ultérieure et dans quel délai**
- **demande préalable d'une nouvelle écho et dans quel délai**
- **ou renvoyez vous le couple au gynécologue ou médecin traitant à qui vous confiez l'annonce du diagnostic ?**

Pensez vous que la mère et le père doivent être présents ensemble pour l'annonce du diagnostic ?

Que faites vous en pratique sur ce point ?

L'information que vous donnez est-elle différente selon dépistage systématique ou couple à risque ?

Q22- Comment annoncez-vous l'anomalie lorsque vous intervenez en 2^{ème} lieu ?

Annoncez vous même le diagnostic :

- **Quand ?**
- **immédiatement, pendant l'examen**
- **en fin d'examen**
- **lors d'une reconvoication ultérieure et dans quel délai**
- **demande préalable d'une nouvelle écho et dans quel délai**
- **ou renvoyez vous le couple au gynécologue ou médecin traitant à qui vous confiez l'annonce du diagnostic ?**

Pensez vous que la mère et le père doivent être présents ensemble pour l'annonce du diagnostic ?

Que faites vous en pratique sur ce point ?

L'information que vous donnez est-elle différente selon dépistage systématique ou couple à risque ?

Dans tous les cas, c'est l'échographiste qui annonce la malformation, qu'il s'agisse d'un dépistage ou d'un deuxième avis : c'est la responsabilité de celui qui fait l'examen et elle ne se délègue pas. Seul un médecin dit reculer le moment de l'annonce en cas de dépistage et se donner le temps d'une échographie de contrôle.

Cette annonce n'est pas laissée au médecin traitant qui a adressé la patiente ; 2 / 7 disent le prévenir et 1 seul pense qu'on peut inclure le médecin traitant dans l'équipe du CPDPN qui va accompagner la patiente.

Le temps de l'annonce :

C'est en fin d'examen pour 5/7, un médecin dit le résultat « en temps réel » et un autre commence à évoquer le diagnostic au cours de l'examen pour préparer l'annonce en fin d'examen.

« C'est le problème des premières annonces ou du bas risque, c'est qu'il ne faut pas en dire beaucoup, parce que déjà la simple annonce qu'il y a quelque chose de pas normal est ressenti comme un tel traumatisme que sur une première annonce moi je suis très soft. Je dis je ne vois pas bien quelque chose, je me demande s'il n'y a pas une anomalie cérébrale, euh je commence à le dire un petit peu pendant l'examen, puis je développe cette idée là en fin d'examen en établissant mon compte rendu et puis je revois les gens huit jours après pour leur laisser le temps d'élaborer de comprendre et voilà »

La fin d'examen peut être choisie pour des raisons pratiques :

« je fais le diagnostic, je fais tout le bilan, et je reviens à l'image... je finis l'examen par l'image anormale. A partir du moment où on leur a dit [aux parents] qu'il y avait une anomalie, on ne peut plus travailler, donc on ne peut plus finir l'examen morphologique ... »

Le silence pendant l'examen est souligné

« ce mutisme bienveillant dit la compétence, permet le recul si des anomalies sont retrouvées »

L'annonce doit être faite pour certains lorsque la patiente est relevée et rhabillée, et dans une pièce différente

« Si dépistage de routine je crois qu'il faut absolument éviter l'annonce en cours d'examen, chez une femme allongée, vulnérable. Au minimum, j'attends la fin de l'examen, si possible je change de pièce, on change de bureau et ainsi on a pris le temps et pas pendant que la patiente se rhabille. Et ça c'est le plus tôt et au mieux on annonce qu'il y a quelque chose à contrôler. »

« Au cours de l'examen j'annonce toujours qu'il y a effectivement un aspect inhabituel dont on discute uniquement quand la patiente est relevée parce que je ne discute jamais de diagnostic avec une patiente sur une table d'examen »

La présence des deux membres du couple apparaît préférable à 5/7, nécessaire à 1/7 et pas obligatoire à 2/7 mais dans ce dernier cas le couple est convoqué quelques jours plus tard.

Lorsqu'il s'agit d'un deuxième avis, les deux membres du couple sont en règle présents.

S'il s'agit d'un couple dit « à risque » parce qu'ayant déjà été confronté à un diagnostic prénatal positif, l'annonce n'est pas faite de la même manière pour 5/7 échographistes qui évoquent l'angoisse, le traumatisme plus présents

dans ce cas, tout comme le « bagage » du couple qui impose de « ciseler » l'information et d'être plus progressif dans la manière dont on informe.

Deux des médecins pensent qu'il n'y a pas de différence entre couple à risque et couple dépisté fortuitement.

En conclusion l'annonce d'une ACCI en situation de dépistage comme en deuxième avis appartient à l'échographe qui préfère annoncer ce diagnostic en fin d'examen chez une patiente rhabillée. L'information est modulée en fonction du vécu du couple (couple à risque, deuxième avis), elle est progressive, et le médecin traitant n'est pas associé à cette annonce dans la majorité des cas.

3.3 Le pronostic

Q26 - Que pensez vous du pronostic de l'ACC isolée ?

Q27 - Pensez vous qu'il y ait un consensus parmi les soignants sur le pronostic d'une ACC isolée ?

Q28 – Donnez vous une information au couple sur le pronostic de l'ACC isolée ? **Oui**

Non

Si oui : quelle information

Si non : pourquoi

Et que faites vous alors (à qui l'adressez vous) ?

L'information que vous donnez est-elle différente selon dépistage systématique ou couple à risque ?

4/7 médecins disent leurs doutes et leur difficulté à établir un pronostic devant une ACCI. L'incertitude est le mot le plus souvent cité, incertitude quant au phénotype mais aussi quant à l'affirmation que l'ACC est bien isolée

« La vraie réponse à l'ACC isolée c'est j'allais dire, une réponse pragmatique : je n'ai pas de réponse scientifiquement basée [...] Mais je ne pense pas que l'on puisse affirmer par une exploration prénatale qu'une malformation est isolée ou en apparence isolée ce qui laisse une part de pari telle aux parents que je ne peux pas ne pas leur dire et m'associer à leur décision quelle qu'elle soit car leur décision est la bonne ».

Cette incertitude est difficile à accepter tant pour les parents que pour les médecins ; et le doute conduit davantage à l'IMG qu'à la conservation de la grossesse

« Je pense qu'on incapable de le prédire et c'est bien ça notre problème. Je pense que toute la difficulté c'est l'incertitude et l'incertitude c'est impossible à gérer. On la gère mal et c'est elle qui nous fait déboucher sur des interruptions médicales de grossesse ».

L'ACC, même isolée, peut s'exprimer par un retard intellectuel, mental, et 2/7 médecins donnent cette information aux couples

« ...un tiers de retards mentaux, en sachant que ce n'est pas donné de manière abrupte, à toute vitesse et sans y réfléchir. 20 à 30 %, annoncés au terme d'une discussion où c'est eux [les parents] qui me posent des questions. Il faut qu'ils aient déjà progressé dans l'acceptation et la reconnaissance de l'anomalie, l'élaboration du pronostic, l'acceptation des incertitudes du pronostic pour que l'on arrive à ce chiffre. »

« Je dis qu'il y a un risque de retard intellectuel de 20 % estimé – mais que c'est une grande approximation – qui serait manifeste et dont l'enfant partirait.

Pour les autres médecins interrogés, l'information sur le pronostic doit être confiée à d'autres médecins considérés comme plus spécialistes de la malformation. Pour 4 d'entre eux, la réponse à la question « donnez vous une information sur le pronostic d'une ACCI », est non ou « le moins possible » :

« Je ne le fais jamais moi-même j'attends que la ou les consultations spécialisées, la neuro et la génétique soient passées par là. Je n'interviens éventuellement que comme agent de synthèse après avoir discuté avec tous ces intervenants. »

« Ce n'est pas mon rôle d'imageur et de dépisteur de donner une information sur une malformation que je ne connais pas dans le sens où je ne suis pas les enfants qui en sont porteurs. J'essaie le plus possible de limiter cette information et je me retranche derrière « l'information vous sera donnée par une neuropédiatre » »

Dans les réponses de deux d'entre eux, il est fait mention des renseignements donnés avant le recours au référent ou au spécialiste, ou recueillis sur Internet ; leur impression est que ces informations données par des intervenants connaissant moins la malformation peuvent rendre difficile la prise en charge des couples.

« Alors je ne donne pas une information en direct car pour l'ACC comme pour les autres malformations qui font appel à un savoir spécifique, je donne une enveloppe d'informations, une direction et je précise que le domaine est très spécifique et que c'est pour cela qu'il est important qu'ils voient un spécialiste de la question qui va leur dire en quoi consiste la malformation exactement, mieux que moi-même si je leur ai déjà un peu expliqué mais volontairement je bride un peu ce que j'ai à dire pour que celui qui passe après moi ne se trouve pas dans la situation malheureuse où je me trouve moi, quand j'ai des gens à qui on a donné trop d'informations de manière incompétente »

« Le moins possible, ce n'est pas mon rôle, c'est pas ce que je connais le mieux et il y a des gens beaucoup plus compétents que moi en la matière. Mais c'est vrai qu'on est soumis à la pression, c'est vrai qu'on est obligé de dire un petit peu quelque chose mais je crois qu'il ne faut pas en dire trop parce que justement on peut à ce moment là faire basculer les choses donc je crois qu'il faut rester dans son

domaine et dire qu'il faut prendre les avis des gens compétents en la matière et c'est toujours la même chose, il faut que ce soit assez rapide parce que les gens cogitent, tapent Internet, prennent les témoignages du gynéco machin, au neurologue machin, qui connaît pas plus que moi mais qui lui va dire et ça c'est faux.

En définitive si l'annonce du diagnostic est la prérogative de l'échographiste, les avis sont plus nuancés en ce qui concerne le pronostic : dire progressivement pour certains, faire appel au spécialiste pour d'autres, tout en reconnaissant qu'il n'y a pas de consensus entre les différents médecins, les spécialistes sur le pronostic de cette malformation et que cette incertitude bien souvent conduit logiquement à préférer une IMG.

3.4 Les documents

Q29 – Un compte rendu écrit est-il établi dans tous les cas ? Oui non
à qui est il donné ou envoyé ?
combien de temps doit on conserver le CR et l'examen ?

Q30 – Y a t-il un document signé par la patiente ou le couple disant que l'information a été donnée ? Oui non
Quelle est de votre point de vue la valeur juridique d'un tel document ?

Le résultat de l'échographie est retranscrit sur un compte rendu (CR) avec des photos de l'examen ; ce CR est donné à la patiente dans tous les cas, un double est adressé au médecin traitant (6/7). Ce document est délivré « en temps réel », à la fin de l'examen.

Il n'y a pas de document disant qu'une information sur l'anomalie dépistée a été donnée. Les avis sont partagés non pas sur la valeur juridique d'un tel document (nulle ou faible pour tous) mais sur son intérêt :

- le CR envoyé au médecin traitant a indirectement ce rôle puisqu'il dit qu'une information a été donnée sur le diagnostic
- ce type de document nuit à la relation médecin patient parce que témoignant d'un manque de confiance
- un document ne remplace pas le dialogue et la communication
- un dossier médical où tout est consigné dispense d'un tel document

En revanche 3/7 pensent « qu'on sera probablement obligé d'y venir » et que certains de leurs collègues en ville le font déjà.

4 –La décision de poursuivre ou non la grossesse

En l'absence de possibilité thérapeutique de l'ACC, le médecin va être amené à proposer la poursuite ou non de la grossesse ; et la décision appartient en définitive au couple. Mais à quel moment et avec quels intervenants s'élabore cette décision ? Dans les questions 31 et 32 nous avons voulu savoir si c'est le médecin qui fait

l'échographie qui informe seul sur les possibilités concernant la grossesse ou si cette information aux parents se fait après discussion du cas (et si oui avec qui ?).

Les questions 33, 34 et 35 cherchent à évaluer comment les médecins référents voient leur rôle dans cet accompagnement parental : ont ils eu une influence ou non dans la décision ? Les informations préalablement données ont elles aidé ou compliqué leur tâche ?

4.1 Les intervenants

Q31 - Avec quel(s) intervenant(s) se discute la décision concernant la grossesse ?

Q32 - Pensez vous que la mère et le père doivent être présents ensemble pour décider ? Que faites-vous en pratique ?

Les médecins interrogés ont répondu qu'ils ne prenaient pas de décision concernant la grossesse mais expliquaient aux couples les possibilités, limitées ici à interruption ou poursuite de la grossesse. Mais cette proposition est discutée par l'ensemble de l'équipe pluridisciplinaire du DPN, en faisant intervenir référents ou spécialistes, pour les 6 médecins appartenant à des CPDPN. Elle se discute entre échographiste, médecin traitant, spécialiste et « effecteur » du CPDPN, tous contactés nominativement par téléphone pour le médecin travaillant en secteur privé exclusif.

« Donc je prends toujours la précaution de vérifier que toute la chaîne est d'accord et si je suis devant un médecin que je ne connais pas et qui va faire et je lui téléphone devant les parents d'ailleurs et je vois avec lui. Ou un accoucheur m'envoie parfois quelqu'un en me disant l'interruption doit être faite à tel hôpital et j'appelle l'hôpital en question et je veux une personne nommée, enfin nominativement avec qui je discute de l'interruption pour être sur que toute la chaîne fonctionne. »

Le médecin traitant est ici davantage associé à la discussion puisque cité par 5/7.

Le couple n'est cité que par 2 médecins.

La place du psychologue n'est mentionnée qu'une fois.

A la question de la nécessité ou non de la présence des **deux** parents pour discuter de l'issue de la grossesse, tous les médecins répondent oui. Mais est elle obligatoire ? Oui pour un seul médecin, d'autres disent l'importance de la présence de l'échographiste (une fois) avec les parents, un autre du psychologue, et deux font remarquer que c'est l'opinion de la femme qui prime.

4.2 Rôle d'une information préalable.

Q33 - Lorsque l'annonce d'une ACC a déjà été faite, que pensez vous de l'impact l'information donnée préalablement ?

Si vous le jugez positif:

dans quel pourcentage ?

pourquoi ?

est ce en terme de :

meilleure compréhension du diagnostic

diminution du délai de décision du couple

amélioration de la prise en charge médicale

amélioration du « vécu » du couple

Si vous le jugez négatif :

dans quel pourcentage ?

pourquoi ?

est ce en terme de :

non compréhension du diagnostic

allongement du délai de décision du couple

moins bonne qualité de la prise en charge médicale

« vécu » plus douloureux pour le couple

Q34 - Dans combien de cas avez vous rectifié une erreur diagnostic

Dans le sens d'un anomalie bénigne ou pas d'anomalie (combien de fois)

Dans le sens d'une malformation plus sévère (combien de fois)

Commentez ces deux points

Q35 – Si vous donnez l'information au couple sur les résultats de l'échographie : avez-vous l'impression que l'information que vous avez donnée a :

a) influencé la décision du couple ? oui non

si oui dans quel sens ?

b) modifié la décision que le couple avait prise avant de vous voir ? oui non

et à votre avis quel a été l'élément déterminant dans ce changement ?

Les couples référés aux CPDPN ont souvent déjà eu une information sur le diagnostic et le pronostic de l'ACCI : nous avons voulu savoir si les médecins jugeaient que les renseignements déjà donnés aidaient leur accompagnement ou au contraire rendait l'information et l'accompagnement plus délicats.

La question était formulée de manière complexe et proposait plusieurs items qui n'ont pas paru pertinents aux interviewés . Ceux-ci ont donc répondu à la question « l'information donnée préalablement à votre consultation aux couples vus pour ACCI a t elle un effet positif ou négatif ? »

L'effet est variable pour 2/7 et plutôt négatif pour la majorité (5/7), et source d'angoisse pour 2/7. Les mots employés témoignent néanmoins du vécu péjoratif par les différents médecins de l'information donnée avant la consultation :

- effet délétère
- effet négatif
- fixation définitive de l'opinion des parents selon le type d'annonce
- toujours péjoratif

« La première information donnée, si elle a été donnée par un échographiste de routine, je dirai qu'elle est négative dans la grande majorité des cas je dirai 75 – 80 %. Dans 25 % des cas, elle est positive mais c'est difficile de donner des chiffres comme cela. Parfois elle sera positive dans le sens où elle fera gagner un peu de temps dans les étapes successives. En clair si l'échographiste est habitué à la façon de travailler que nous jugeons correcte, avec une asepsie verbale et qu'il aura préparé les étapes suivantes alors on est sur un terrain où on pourra petit à petit construire l'information et la discussion avec le couple. »

« D'une manière générale quand une information sur le corps calleux a été donnée dans mon expérience, je crois qu'elle a toujours été péjorative.

Je pense qu'effectivement de toutes façons quel que soit le diagnostic quand une information a déjà été donnée il est très difficile de revenir dessus, encore plus quand c'est une malformation du cerveau encore plus quand c'est une malformation où nous n'avons pas toutes les clés, où nous n'avons pas toutes les réponses. Donc on ne peut pas aller contre, dans ce domaine là, une information qui aurait déjà été donnée alors que dans certaines malformations cardiaques on peut dire mais si, on sait, ça s'opère comme ça d'ailleurs le chirurgien va vous le dire, ou un laparoscistis ».

« Tout dépend de comment a été faite l'annonce d'ACC [...] : si on a dit il y a un doute sur une ACC, on va contrôler et on va vérifier qu'il n'y a rien d'autre, alors on se retrouve dans le premier processus [d'annonce progressive et d'accompagnement à la décision. Par contre si on a dit Madame, il y a une ACC, c'est très grave, votre enfant va être un retardé psychomoteur à tous les coups, c'est sûr que là la pente va être un peu difficile à remonter et qu'en général on a déjà perdu la partie. Et que en fait on ne sert pas à grand chose sinon à être l'exutoire de ces gens qui trouvent que le corps médical est absolument épouvantable. »

« Je la juge négative dans 20 % des cas parce qu'elle va fixer les gens, fixer les couples dans une opinion qui n'a pas été honnêtement, loyalement présentée comme cela devrait être présenté. Ou les médecins ont trop volontiers projeté sur ces couples là leurs propres craintes concernant le handicap d'un enfant et ne leur ont pas donné loyalement comme il est prescrit dans le code de déontologie l'information à laquelle ils ont droit. Si on leur dit c'est catastrophique, ils ne changeront jamais d'avis. Ce qui ne veut pas dire qu'une information préalable ne soit pas licite : elle est licite dans la mesure où elle est équilibrée cette information ; elle est illicite si c'est une information qui a déjà jugé, qui a déjà orienté inégalement la décision des parents. »

Si l'erreur diagnostic est parfois évoquée (2/7), ce n'est pas elle qui rend finalement la tâche difficile ; c'est la conviction avec laquelle une information est donnée - que ce soit sur le diagnostic ou le pronostic – qui importe et qui est finalement critiquée :

- on ne revient pas sur un pronostic péjoratif déjà donné
- une opinion donnée est définitive
- il y a toujours une difficulté à revenir en arrière

Un seul médecin pense que « la capacité de réinvestissement des parents est immense » et qu'en cas de rectification du diagnostic, il y a la possibilité de construire un nouveau projet pour l'enfant.

Un médecin fait remarquer que finalement l'information donnée avant importe peu si l'on est véritablement devant une ACC isolée : même si les parents ont une opinion définitive, la malformation est « à pronostic incertain » et ce doute à lui seul justifie leur décision.

Finalement comment se situe le médecin « référent » d'un CPDPN ou d'un centre privé ?

- Il a un rôle certain dans le diagnostic puisque il lui revient de confirmer ou d'infirmer l'ACC, voire de rectifier un diagnostic erroné au profit d'une malformation plus grave.
Le cas de figure le plus fréquent est de récuser l'ACC (6/7) ; cette situation est diversement appréciée, fréquente pour l'un qui dit le faire « 6, 8, 10 fois dans une année » et il précise que c'est là le rôle d'un centre de DPN, dans 20 % des cas pour un autre, 50 % des cas pour 2/7, et 2 fois sur 10 pour un dernier qui souligne ainsi la qualité de ses correspondants.
Pour deux médecins, dans 50 % des cas, ils sont amenés à rectifier un diagnostic dans le sens d'une majoration.
- Il influence la décision
Ce rôle sur la décision est évident pour 6/7, un seul pense que l'influence du médecin référent n'est pas si claire et que le couple ou la patiente arrive souvent avec déjà un souhait. Et cette influence passe par :
 - la confirmation du diagnostic d'ACC
 - la levée du doute diagnostic
 - l'information donnée sur le pronostic mais l'information donnée n'est jamais neutre, pour certains elle témoigne de la subjectivité des intervenants face au handicap, du

couple, de l'obligation de dire tout ce que l'on sait et de s'assurer de la compréhension de l'information

« La décision dépend, dans la mesure où il s'agit d'une évaluation de risque, de la capacité qu'aurait le couple à accepter un enfant qui aurait des handicaps, la capacité qu'aurait le couple de comprendre l'enjeu c'est à dire la réalité du risque mais en même temps la possibilité de mettre au monde un enfant normal ou d'accepter ce risque, alors à ce moment là l'information qui n'est jamais neutre, la façon dont le médecin va donner l'information elle va forcément influencer le couple, et d'abord elle dépend de sa propre conviction, de sa propre capacité à envisager le handicap, de sa subjectivité vis à vis du handicap. La façon dont on formule l'information va la moduler : elle est vulnérante ou apaisante pour une information identique. Cela va infléchir la décision du couple et on sait où on va les emmener. Mais cela ne veut pas dire forcément que l'on projette ses propres préoccupations. [...] On conforte leur inclination [du couple]. Cette façon d'amplifier leur réflexion peut aller dans des directions opposées. »

○ et la décision est le plus souvent une IMG, citée 5 fois sur 7

Tandis que si c'est le médecin qui a pris la décision en disant, je pense que c'est mieux, alors la douleur, le regret, la culpabilité ne sera pas présente. Et c'est le sentiment de culpabilité qui les menacent ces couples là si on ne les aide pas, et les aider ça veut dire essayer percevoir dans quel sens ils vont et à ce moment là s'approprier leur décision. Je pense que c'est là le rôle du médecin, c'est de s'approprier la décision de manière à dire c'est la médecine qui a décidé et qu'eux ont été victimes d'un accident de santé pour leur enfant et que par conséquent au cas où il y aurait eu une erreur ou un doute et forcément ils vont traîner ce doute toute leur vie, c'est la médecine qui aura fait cette erreur ou qui aura généré ce doute et ça n'est pas eux. Mais ceci se fait bien évidemment, le présupposé est qu'il y ait une totale liberté de leur appréciation et que c'est simplement une façon d'accompagner le choix dès qu'on le perçoit pour les exonérer au fond du poids insupportable d'avoir à décider pour leur enfant qu'il vive ou pas. ET c'est pour ça que quand les gens disent ce sont les parents qui décident et nous nous faisons ce qu'ils veulent c'est un manque de sens des responsabilités des médecins, de la désinvolture, je pense que c'est de l'indifférence et de la désinvolture à l'égard des parents »

➤ il modifie parfois une décision déjà prise (6/7) après diagnostic d'ACC et pourtant tous les médecins interrogés ne donnent pas personnellement une information sur l'ACC : mais ces médecins soulignent là le travail de synthèse qui leur échoit ou leur rôle pour susciter d'autres consultations.

« Je pense que l'élément déterminant et cela est apprécié diversement selon les couples est que un enfant présentant une ACC peut aller bien. Et pour certains couples le fait qu'un enfant puisse aller bien malgré cette anomalie est déterminant. Pour d'autres comme ce n'est qu'une possibilité et qu'il y en a d'autres qui sont moins bonnes c'est invivable.

C'est en ça qu'on a changé parce que je pense qu'il y a 5 ou dix ans on ne disait pas aux gens qu'on pouvait aller bien, on était à mon avis beaucoup plus pessimistes dans notre discours initial. »

- Et lorsque la patiente ou le couple est revenu dans un sens ou dans l'autre sur une décision déjà prise, l'élément déterminant évoqué par la quasi totalité est le recours à d'autres avis et la cohérence entre les intervenants quant à l'information délivrée.

IV) Discussion

1-Choix et critique de la méthodologie

1 – 1 Critique de l'entretien et l'échantillon

Nous avons choisi pour évaluer les pratiques de réaliser des entretiens semi-directifs auprès de médecins considérés comme des référents en EF. Cette méthode par entretien a souvent fait l'objet de critiques : il est dit que les réponses peuvent être induites par les questions posées ou par le fait qu'interrogeant et interrogé s'influencent l'un l'autre et modifient les réponses spontanées de l'interrogé.

Il apparaît cependant que cette méthode est le meilleur outil pour recueillir et étudier le discours qui reflète l'expérience, les habitudes et les critères de valeur de celui qui est interrogé.

Par ailleurs le domaine du diagnostic prénatal est un domaine très spécialisé qui impose d'avoir un évaluateur qui connaisse le sujet et qui soit au niveau des personnes interrogées.

De ce fait il s'est trouvé que l'évaluateur connaissait souvent les médecins des CPDPN participant à l'étude.

Ce biais méthodologique était incontournable et son incidence sur les réponses était difficilement évaluable.

Concernant l'échantillon de médecins interrogés, il s'agit d'un nombre restreint (7) ; toutefois la population est représentative des gynécologues obstétriciens considérés comme référents dans ce domaine.

Le nombre d'années de pratique de l'EF rend compte de leur expérience.

La répartition du temps consacré à l'EF, du temps passé en CPDPN, est variable et montre que les 7 personnes interrogées représentent les différents modes d'exercice : public exclusif, privé exclusif, mi public mi privé.

La région Ile de France a été choisie car elle représente 11 071 953 millions d'habitants (données CFEF 1997), 20 % de la population active et donc 1/6 de la France, ce qui constitue une population suffisante pour que les pratiques des médecins vis à vis d'une telle population soient représentatives.

On pourrait critiquer dans ce travail le fait qu'il n'interroge que des centres de référence de pointe et particulièrement performants et non le point de vue de professionnels ayant à faire face à de telles anomalies en pratique courante.

Ce choix était délibéré puisque on voulait faire émerger les difficultés rencontrées par des professionnels compétents et experts dans ce domaine et qu'à priori si ceux-ci ont des difficultés ou des interrogations, elles se poseront à l'ensemble des médecins ayant à faire face à une telle pathologie.

Par ailleurs les médecins interrogés ont exprimés pas seulement leur point de vue personnel mais aussi celui de l'ensemble de l'équipe d'un CPDPN. Pour certains d'entre eux, c'est aussi l'avis du CFEF ou du CNGOF qui est reflété.

Enfin ce faible échantillonnage ne permet pas une étude statistique.

1 - 2 – Critique du questionnaire

Certaines questions ont été jugées répétitives par les interviewés et ils n'ont pas jugés bon d'y répondre à nouveau :

question portant sur la présence des deux parents pour l'annonce ou la décision (Q 21, 22, 32)

question portant sur la différence dans l'information avant l'examen, l'annonce selon couple risque ou dépistage systématique lorsqu'on intervient en premier ou en deuxième avis (Q 17, 21, 22).

Une autre (Q 33) présentait une formulation inadaptée et les médecins interrogés ont préféré se limiter au début de la question : « que pensez vous de l'impact d'une information préalable sur l'ACCI : est il positif ou négatif ? ».

Hormis ces remarques, le questionnaire a été bien accepté par tous les médecins.

2 - Discussion des résultats

En débutant ce travail , nous souhaitons nous intéresser d'une part aux procédures entourant le DPN par imagerie d'autre part à l'information donnée dans le DPN d'une malformation à pronostic incertain : l'ACCI.

A la suite des entretiens que nous avons recueillis, il nous est apparu que ces deux questions se rejoignaient en un seul problème éthique qui est celui de **l'information en matière de DPN par imagerie**.

Dans ce domaine comme dans tout DPN, l'information se situe à deux niveaux : **l'information a priori**, qui précède l'examen et celle donnée **à posteriori**, lorsque le diagnostic de la malformation a été fait, et cette information va alors concerner le diagnostic et le pronostic.

2 -1 L'information a priori

Le DPN par imagerie fœtale est l'outil de dépistage des malformations fœtales. Il s'adresse à toutes les femmes, et bien que non obligatoire, il est devenu pratiquement systématique. Le nombre d'échographies nécessaires reste l'objet de discussion et la position des différents pays varie en fonction de la date limite de l'IMG. Ainsi pour les pays où il ne peut y avoir d'IMG au delà de 24 SA, la troisième EF ne se justifie pas (Ewigman 1993). En France

L'usage a consacré la pratique de 3 échographies, une par trimestre (ces examens étant par ailleurs pris en charge par l'assurance maladie ce qui tend à leur conférer une certaine légitimité), en dépit des recommandations de la conférence de consensus du Collège National des Gynécologues et des Obstétriciens en 1987 (CNGOF 1989). Le pourcentage des femmes ayant eu trois EF ou plus pendant leur grossesse est passé de 27,8 % en 1981 à 90,4 % en 1995. Il faut reconnaître que les EF n'ont pas le même rôle et s'agissant des malformations cérébrales fœtales, les trois ont une indication dans la mesure où il existe des malformations précoces souvent sévères (anencéphalie) dépistée à la première, mais des parties de l'encéphale dont le développement particulier impose une échographie intermédiaire (corps calleux) voire tardive (cervelet - développement en 2 temps). L'intérêt de chaque échographie, leur justification ne font pas l'unanimité parmi les professionnels et les recommandations de l'ANAES, lors de son rapport de 1998 (ANAES 1998) (Annexe V), disent que deux échographies au cours de deux premiers trimestres de la grossesse sont recommandées, non pas pour diminuer la mortalité ou la morbidité foeto-maternelle (Bucher 1995, Levi 1998) mais pour contribuer au dépistage des malformations fœtales chez une femme clairement informée de ceci. Les recommandations précisent en outre qu'il faut dire les possibilités réelles et les limites de l'examen et obtenir le consentement éclairé des femmes enceintes sur le dépistage échographique des malformations fœtales.

Ces recommandations prennent une particulière importance du fait de l'augmentation des procédures judiciaires concernant le DPN quel qu'il soit : l'arrêt Perruche (Annexe VI, VII, VIII) a suscité de nouveaux recours concernant de manière claire le DPN par imagerie. Il fait ainsi entrevoir le risque, pour toutes les personnes impliquées dans le DPN, d'orienter les couples plutôt vers l'IMG et soulève la question du regard porté par les parents, les professionnels, la société sur le handicap (Sanders 1998, de Muylder 2000).

L'information donnée **avant** la pratique d'une EF apparaît nécessaire mais le contenu, le moment pour la délivrer sont discutés et en réalité on peut se demander si toute femme enceinte est avertie du pourquoi de l'examen, de ce que l'on va s'évertuer à dépister et de la décision sur laquelle débouche le diagnostic d'une malformation fœtale. En effet même si la médiatisation de la grossesse a fait de l'EF un examen connu par les femmes, certaines ne voient dans son but qu'un moyen de savoir le nombre de fœtus, le sexe, les mouvements et la vitalité de l'enfant. Ainsi le DPN par Imagerie s'oppose au DPN à visée génétique qui est caractérisé par :

- un **accès orienté à partir d'un risque** (sauf pour les MS) : il s'agit des femmes (des couples) à risque, c'est à dire pour lesquels il existe un risque de transmission d'une maladie héréditaire. En d'autres termes cela sous entend que les couples qui se soumettent à ce diagnostic savent pourquoi on va leur faire des prélèvements et ce que l'on recherche (Cederhoml 1999)
- une pratique étroitement encadrée par une obligation d'**information et par l'obtention d'un consentement éclairé** (Article L2131-1 à 2131-5 du CSP)
- par ailleurs les laboratoires responsables de l'analyse des prélèvements doivent faire l'objet d'un **agrément** (Article L2131-1 à 2131-5 du CSP)
- enfin le prélèvement à visée génétique est demandé par le **médecin traitant** qui donne l'information et recueille le consentement de la patiente ; c'est ce même médecin qui reçoit le résultat et le communique à la patiente ou au couple même s'il revient au médecin réalisant la biologie moléculaire de donner une interprétation du résultat.

Aucun de ces points n'est requis dans les textes de lois et les décrets pour le DPN par imagerie fœtale qui peut ainsi être opposé point par point au DPN à visée génétique et ceci apparaît dans les réponses que nous avons obtenues.

Il s'agit d'un **dépistage systématique**, qui s'adresse à **toutes** les femmes enceintes mais sans qu'une information préalable spécifique ne soit la règle.

Cette information préalable a cependant été recommandée par l'ANAES () sur le point précis du dépistage des malformations fœtales.

Elle devrait spécifier selon le code de Déontologie (Article 34, 35 et 36 du code de Déontologie Médicale) et les règles de bonnes pratiques élaborées par le CFEF et le CNGOF que :

- ce dépistage n'est pas obligatoire
- s'y soumettre signifie que l'échographiste va rechercher à chaque examen les signes de vitalité, de croissance, de bien être fœtal mais également et surtout les signes directs ou indirects d'une anomalie fœtale
- 3 échographies sont prises en charge par l'assurance maladie mais force est de reconnaître que le nombre d'EF est très variable et si le chiffre de trois est préconisé par les échographistes référents, il existe une variabilité importante fonction des opérateurs. En cas d'anomalie fœtale, l'examen est toujours recommencé
- l'EF ne peut tout voir et ne peut dépister toutes les anomalies fœtales : cet examen a des limites
- à l'inverse l'EF peut faire suspecter une anomalie que la répétition des examens viendra infirmer
- elle peut donc être source d'anxiété et d'angoisse alors même que le fœtus est normal
- elle est sans danger connu pour la femme et le fœtus
- si une anomalie fœtale est dépistée, il peut y avoir une indication à compléter les examens
- si une anomalie fœtale grave est dépistée, la loi autorise à interrompre la grossesse sous certaines conditions : la femme qui se soumet au diagnostic prénatal doit être avertie de cette possibilité
- à l'inverse, accepter le DPN par échographie n'oblige pas à se soumettre à d'autres examens, à accepter ou non une IMG.

Pour les médecins qui ont répondu à notre étude, c'est l'information qui devrait être donnée ; dans certains centres un texte indiquant tout ceci a été élaboré et est remis aux femmes enceintes (Annexes II, III, IV).

Mais ce texte est il donné

dans tous les centres ou les cabinets d'échographie fœtale ?

avant même la première EF pour respecter le principe d'autonomie de chaque femme (Chevernak 1998) et lui permettre de décider en toute connaissance de cause si elle veut avoir accès au DPN ?

Et qui doit donner ce texte ?

Les référents des centres spécialisés interviennent souvent en deuxième avis et il semble préférable que ce soit la responsabilité du médecin traitant ou du gynécologue obstétricien qui voit la patiente en tout début de grossesse et qui va proposer une première échographie.

Faut-il assortir cette **information à priori** de l'obtention d'un **consentement** éclairé qui témoignerait que l'information sur le but, les limites, et les conséquences de l'examen ont été expliqués et compris ?

Quel type de consentement doit-on recueillir ? Un consentement signé est-il une garantie d'une information bien comprise ? Ou bien un consentement éclairé, oral, dans une relation médecin-patient de qualité est-il suffisant (Wolff 2000) ?

« Je suis absolument pour l'instant opposé à ça parce que je trouve ça nuit complètement à la relation patient-médecin et il y a une espèce de manque de confiance, on fait signer le papier, on est exonéré de tout. Je ne suis pas pour cette médecine là on sera peut-être obligé de le faire un jour mais pour l'instant...non »

Le consentement *écrit* est nécessaire pour de nombreux auteurs, anglo-saxons, scandinaves (Chevernak 1999, Mc Fayden 1998, Friends 1999, Hemminki 2000) qui voient dans cette procédure le respect du principe d'autonomie et de bienfaisance chez toute femme enceinte et également une certaine protection vis-à-vis de la justice.

L'importance de l'information et du consentement *oral* est soulignée par de nombreux auteurs français : pour le Conseiller Sargos (1999), plutôt que de privilégier un consentement signé, l'école française consiste plutôt à préférer une relation médecin-malade de qualité intégrant une information et un consentement oral effectif. Les recommandations de l'ANAES (Annexe V), du CCNE (avis du 12 juin 1998) vont dans ce sens, et l'ensemble est résumé dans le guide de l'AP-HP (Dupont 2000) qui dit

« L'usage de documents visant à prouver l'obtention du consentement n'est pas recommandé. Il ne s'impose que dans certains cas prévus par la loi [.....].

En cas de litige :

le médecin doit être en mesure d'apporter la preuve que l'information appropriée a été délivrée. En cas de litige relatif à un défaut d'information, un document écrit et signé par le patient ne peut à lui seul établir définitivement le respect par le médecin de cette obligation.

Un faisceau d'indices (parmi lesquels par exemple : l'importance d'un délai de réflexion ; le nombre de consultations et de praticiens consultés avant une intervention ; la remise systématique de fiches d'informations aux patients ; la copie d'un compte rendu remis au patient ; les annotations du dossier médical, réunies le cas échéant sur une fiche spécifique) permettra de justifier d'une bonne pratique de l'information ».

Pour les médecins de cette étude, il ne fait aucun doute qu'information et consentement oral doivent être obtenus ; les documents sus-cités en témoignent.

Ces documents montrent qu'une réflexion éthique approfondie sur l'information est présente au sein des différents collèges, CNGOF et CFEF mais aussi que la jurisprudence en matière de DPN par imagerie est particulièrement d'actualité et conduit les professionnels à penser aussi protection.

2-2 L'information a posteriori

2-2-1 Information sur le diagnostic

Donner une information sur une malformation impose d'en avoir fait un **diagnostic** précis, fiable. Comme le soulignent de nombreux professionnels du DPN par imagerie fœtale, cette **information a posteriori** questionne sur la formation, la compétence de ceux qui sont en charge de cette activité.

Aucune loi n'encadre la pratique ni la formation à l'échographie fœtale. Les référents témoignent dans leur réponses du « vide » juridique et de la nécessité de se donner des règles de bonne conduite, d'avoir une formation de qualité, un enseignement continu, des possibilités de confronter , échanger et transmettre le savoir.

« N'importe quel docteur en médecine peut [faire des EF] et tout le monde peut en faire. Il y a une accréditation spécifique en échographie fœtale. C'est pareil en cas d'anomalie découverte à la naissance, les parents peuvent se retourner vers l'échographiste et la qualification du médecin peut être remise en cause »

Dans notre étude le regard porté par les référents sur l'ensemble de la profession des échographistes fœtaux est nuancé : différences de niveau 1, 2, 3, basse prévalence, impact positif ou négatif de l'information donnée en amont du CPDPN :

« Si l'on revient aux accoucheurs qui font les échos de leurs patientes, il y a une différence entre ceux qui font des échos à toutes et qui sont en "basse prévalence" : le nombre de malformations vues au cours de toute une carrière est si faible qu'il y a toute chance de passer à côté, et qu' à la limite avant même de brancher l'appareil on pourrait répondre que l'écho est normale. Ceux qui ne font que les suivis de consultation et envoient leurs bilans aux spécialistes sont un peu mieux formés car la référence à un tiers a un rôle d'évaluation de leurs examens et de pédagogie ».

Il y a une réflexion de ces médecins faisant état de :

- l'hétérogénéité
 - de formation
 - de niveau
 - de compétence
- la hiérarchie
- l'inégalité d'accès aux équipes compétentes pour les patientes

« le parc d'échographistes, la population des échographistes est hétérogène de par l'évolution même de la spécialité qui est encore relativement récente. Le DIU d'échographie n'existe que depuis 1997 et depuis cette date on peut penser que l'enseignement initial de l'échographie est cohérent et homogène. Le DIU a prévu également de valider a posteriori des praticiens qui se sont formés sur le tas ou par d'autres voies et ce processus n'est pas encore achevé ».

La nécessité de disposer de :

- conférence de consensus
- recommandations
- références médicales opposables
- obligation technique (matériel de qualité)
- textes réglementaires de convention avec la Sécurité Sociale
- compétence ou qualification de l'échographiste fœtal

qui apparaît dans le discours témoigne de cette volonté d'un encadrement par la profession elle même, avant même la nécessité d'une loi.

Il existe d'ailleurs des chartes, des règles de bonnes conduites établies par ceux qui sont responsables de l'EF, en France (ANAES 1998) comme dans les autres pays (Chevernak 1995, RCOG 1997).

Ceci apparaît dans des documents tels que les statuts et le règlement intérieur du CFEF (Annexe IX) où les critères de titularisation sont exigeants : être docteur en médecine, pratiquer depuis 5 ans minimum l'EF, effectuer personnellement environ mille examens morphologiques par an, justifier d'une activité de référence dans sa région et/ou de son appartenance à un CPDPN, avoir une activité d'enseignement théorique et/ou pratique, fournir une liste de titres et travaux, être parrainé par 10 médecins impliqués dans le DPN, avoir des normes de matériel....

Ce même collège comprend un comité scientifique et suscite des études nationales prospectives et rétrospectives, des réunions et des congrès scientifiques.

Dès lors la question se pose de savoir s'il y a nécessité d'un recours à la loi dans la mesure où les professionnels se dotent eux mêmes de règles et d'obligations de moyens. La loi n'est d'ailleurs pas totalement absente dans ce domaine puisque les Lois de Bioéthique, en disant la nécessité de CPDPN, oblige à la présence à l'intérieur des ces centres d'un échographiste de référence, reconnaissant ainsi indirectement que les règles et les chartes des professionnels permettent de distinguer des échographistes possédant expérience, formation et compétence. Par ailleurs le code de Déontologie rappelle la nécessité d'une compétence professionnelle, et d'une obligation d'information des patientes (articles 11, 35, 60, 64 du code de Déontologie).

Reste à déterminer comment évaluer cette obligation de compétence et comment l'étendre à l'ensemble de la profession : diplôme obligatoire, formation continue ?

2-2-2 L'information sur le diagnostic et le pronostic : les conditions de délivrance.

A partir des questions qui se réfèrent à la personne responsable de l'annonce, au moment, et au lieu, plusieurs commentaires peuvent être faites.

Concernant la personne, les médecins de notre étude font tous l'annonce de l'anomalie fœtale en raison de :

- leur particulière compétence par rapport à la pathologie fœtale
- leur responsabilité par rapport à l'examen et ses résultats
- la prise en charge de la patiente si anomalie fœtale confirmée

Mais lorsque l'annonce est faite avant le recours aux référents, les conséquences sont parfois plus délicates à gérer comme le signalent plusieurs d'entre eux

- nécessité de rectifier un diagnostic d'ACC déjà posé alors qu'il n'y a pas d'anomalie : ce cas de figure – générateur d'angoisse pour les parents – est toutefois un cas de figure « favorable »
- ou au contraire majorer un diagnostic péjoratif et passer d'une ACC qui semble isolée à une ACC associée à d'autres malformations
- ou de relativiser un pronostic « catastrophique » annoncé
- ou encore de reprendre une information erronée

Dans une certaine mesure cependant on peut objecter que ce rôle est celui qui doit normalement être celui d'un médecin consulté en deuxième avis. Ce qui est critiqué ici par les référents est plus la conviction avec laquelle un diagnostic quel qu'il soit a été donné sans laisser la place à la vérification et éventuellement au doute, et parfois aussi la délivrance d'information sur le pronostic d'une malformation qui va finalement être récusée.

« Si les termes sont trop abrupts, si on parle de catastrophe, de handicap lourd on aura les pires difficultés à revenir en arrière. J'ai l'impression que cette première information est le plus souvent péjorative en termes de diagnostic et de pronostic. Et c'est la compréhension qui se trouve altérée car on a d'emblée jeté une telle angoisse du handicap dans l'esprit des parents que cette angoisse altère la compréhension des explications ultérieures »

L'échographie fœtale est-elle différente des autres échographies ?

L'application du décret de Juin 2000 relatif aux prélèvements biochimiques à visée génétique oblige les laboratoires à demander un agrément auprès d'une Commission mise en place par le Ministère. Les membres de la Commission et en particulier son Président, le Professeur Grünfeld se sont interrogés sur le fait de prolonger la réflexion menée sur les tests biochimiques aux autres tests à visée génétique, non biochimiques.

Les méthodes de dépistage des maladies génétiques ne sont pas toujours biochimiques mais peuvent être radiologiques et, comme dans le diagnostic prénatal, une simple échographie de l'abdomen demandée pour une suspicion d'appendicite aiguë par exemple peut conduire au dépistage d'une polykystose rénale, dont on sait qu'il en est d'autosomiques dominantes. Le diagnostic fait chez l'enfant ou l'adolescent conduit donc au diagnostic pré-symptomatique chez le parent atteint. Il peut en être de même en cas de diagnostic prénatal d'une malformation cérébrale.

Si un diagnostic génétique est évoqué sur bases radiologiques, les procédures devraient donc être à l'image de ce qui se passe pour les tests biochimiques pour éviter les risques d'une annonce inopportune ou brutale..

En l'absence de procédures concernant le diagnostic génétique par radiologie, l'accent est donc mis sur une collaboration et une discussion préalable et indispensable entre médecin traitant et échographe.

Le rôle de celui qui réalise l'examen échographique est toutefois bien particulier et a été analysé par Leclère (1996) dans le cadre des échographies en cancérologie : médecin responsable d'un diagnostic et pas simplement imageur, seul en huis clos avec un ou une patiente, il est dit la difficulté pour le médecin échographe de ne rien

dire pendant l'examen car tout silence est interprété, car il existe une pression des patients pour avoir des informations, des questions, une attente, une tension....

En échographie fœtale toutefois, la pratique est différente : les patientes adressées dans un CPDPN le sont souvent pour infirmation ou confirmation d'un diagnostic et il y a alors habituellement délégation de l'annonce et de la prise en charge de la patiente à une équipe jugée plus compétente en matière d'anomalie fœtale : néanmoins là aussi l'accent est mis sur « *une nécessaire asepsie verbale* » ou le « *mutisme bienveillant* », la nécessité d'une annonce progressive et mesurée.

Ainsi est soulignée la nécessité d'une collaboration étroite entre les différents intervenants autour et pour le bénéfice de la patiente : l'information est ici du ressort de la personne la plus compétente en échographie fœtale mais ce ne doit pas être une exclusion du médecin traitant, du gynécologue d'autant qu'ils ont une place importante dans l'accompagnement .

Une dernière remarque concerne le temps et le lieu de l'annonce : il n'y a là ni règles, ni chartes mais à l'évidence, dans cette étude, la démonstration que les médecins ont pensé, réfléchi à ce problème (avec les psychologues ? leur participation n'est pas souvent citée dans notre étude ce qui ne veut pas dire qu'ils sont absents) pour choisir un moment où la patiente n'est plus en « *situation de vulnérabilité* » ou « *est en situation de dignité et d'égalité* », et un autre lieu que la salle d'EF pour l'annonce. La présence des deux parents est souhaitée.

Ces « règles » non écrites, faisant référence à la dignité de la personne sont très présentes dans le discours des médecins de notre étude.

2-2-3 L'information sur le pronostic

Elle dépend de la malformation en cause.

L'information sur le pronostic conditionne le choix des parents en matière d'IMG ; l'information médicale n'est donc pas neutre. Les conditions de sa délivrance comme son contenu sont donc extrêmement importants. Qui délivre l'information sur le pronostic et comment est donc fondamental (Detraux 1998, Moessinger 1999).

En matière de DPN, lors du dépistage d'une anomalie génétique, la consultation avec le généticien est la règle à la fois pour renseigner sur le pronostic et ultérieurement pour donner un conseil génétique concernant les grossesses à venir.

La découverte d'une anomalie cardiaque, a fortiori si elle peut être opérée après la naissance, conduit à une consultation spécialisée avec le cardiopédiatre et le chirurgien.

Il paraît étonnant dès lors que la découverte d'une ACCI ne conduise pas systématiquement à une consultation spécialisée avec non pas le pédiatre mais le neuropédiatre. L'obligation d'une information complète, éclairée permettant aux couples de choisir pour la poursuite ou l'interruption de la grossesse comme l'autorise la loi en présence « d'une malformation d'une particulière gravité et reconnue comme incurable au moment du diagnostic »

suggère de recourir comme le cite un des médecins interrogés à un spécialiste qui suit des enfants porteurs de cette malformation.

Dans le cas précis de l'ACCI, il s'agit d'une MCF à pronostic incertain qui pose la question de savoir si l'incertitude doit être partagée. Le travail que nous avons fait ne permet pas de répondre à cette question ; il suggère toutefois que dans ces situations difficiles, les responsables du DPN par imagerie souhaitent dans leur grande majorité ne pas donner eux - mêmes l'information et confier cette tâche aux spécialistes (neuropédiatres) soulignant ainsi la prise en charge pluridisciplinaire des couples.

Ils précisent également combien une information parcellaire ou erronée, ou mettant en avant les convictions de l'opérateur plutôt que l'expérience clinique d'un spécialiste qui connaît la pathologie et voit le devenir de ces enfants, peut orienter vers une décision plutôt qu'une autre : certes une information n'est jamais neutre mais comme le précisait déjà Maroteaux en 1984 elle doit s'efforcer d'être complète, expliquant nature, l'évolution, les complications de l'anomalie, en évitant de faire apparaître un lien obligatoire entre malformation et IMG, en respectant l'autonomie du couple, ses convictions.

Le meilleur garant d'une telle information pourrait être comme le disait un des médecins la pluridisciplinarité et la cohérence des intervenants.

Conclusion

Les malformations cérébrales fœtales sont dépistées par l'imagerie qui repose essentiellement sur l'échographie fœtale. Ce mode d'accès à la pathologie fœtale n'est pas encadré, comme peut l'être le diagnostic prénatal à visée génétique, par des lois ou des décrets. L'analyse des pratiques en échographie fœtale menée auprès de référents appartenant pour la plupart à des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal de l'Ile de France montre que formation, information et accompagnement sont au centre des préoccupations éthiques. Dans le domaine de l'échographie fœtale, règles et chartes visant à encadrer l'information et la prise en charge des patientes (information complète et éclairée, consentement, accompagnement) ont été mises en place par les professionnels eux mêmes qui disent toutefois la nécessité d'une homogénéisation de la formation et d'une évaluation des pratiques. Les règles visent aussi à favoriser la collaboration et la cohérence entre les différents intervenants du diagnostic prénatal : le recours au spécialiste en cas de malformation cérébrale à pronostic incertain, devrait être davantage la règle, quelle que soit la décision prise pour l'issue de la grossesse. Enfin cette étude devrait être complétée par une évaluation par les patientes de l'information reçue.

Bibliographie

Agence National d'Accréditation et d'Evaluation en Santé (ANAES). L'échographie obstétricale au cours de la grossesse en l'absence de facteur de risque. Rapport. 1998, Service des Recommandations et Références professionnelles.

Agence Nationale pour le Développement de l'Evaluation Médicale (ANDEM) ; 1996 : Guide de Surveillance de la grossesse, Paris

Barnett SB, Ter Haar GR, Ziskin MC, Rott HD, Duck FA, Maeda K. International recommendations and guidelines for the safe use of diagnosis ultrasound in medicine. *Ultrasound Med Biol* 2000 ; 26 : 355-366.

Bucher HC, Schmidt JG. Does routine ultrasound scanning improve outcome in pregnancy ? Meta-analysis of various outcome measures. *BMJ* 1993 ; 307 : 13-17.

Cederholm M, Axelsson O, Sjoden PO. Women's knowledge, concerns and psychological reactions before undergoing an invasive procedure for prenatal karyotyping. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1999 ; 14 : 267-72.

Chervenak FA, Mc Cullough LB. What is obstetric ethics ? *Journal of Perinatal Medicine* 1995 ; 23 : 331-41.

Chervenak FA, Mc Cullough LB. Ethical dimensions of ultrasound screening for fetal anomalies. *Ann N Y Acad Sci* 1998 ; 18 : 185-190.

Chervenak FA, Mc Cullough LB. Ethics in fetal medicine. *Baillière's Clinical Obstetrics and Gynaecology* 1999 ; 13 : 491-501.

Code de Déontologie : www.legifrance.org

Code de santé Publique : www.legifrance.org

Collège National des Gynécologues et Obstétriciens Français. Apport de l'Echographie en Obstétrique. Conférence de Consensus Paris 2 et 3 décembre 1987. Arch Fr Pédiatr 1989 ; 46 : 307-312.

Comité Consultatif National d'Ethique (CCNE). Consentement éclairé et information des personnes qui se prêtent à des actes de soins ou de recherché. Avis rendu le 12 juin 1998.

De Muylder X. Diagnostic anténatal et handicap : quelles logiques sociales. La presse Médicale 2001 ; 30, 14 : 684-5.

Detraux JJ, Gillot-de-Vries FR, Vanden Eynde S, Courtois A, Desmet A. Psychological impact of the announcement of a fetal abnormality on pregnant woman and on professionals. Ann N Y Acad Sci 1998 ; 13 : 210-19.

Dortier JF. Le cerveau et la pensée, la révolution des sciences cognitives. Ed Sciences Humaines, Paris, 1999.

Dupont Marc, Fourcade A. L'information médicale du malade : règles et recommandations. Assistance Publique Hôpitaux de Paris (AP-HP) / Doin 2000.

Eisenberg VH, Schenker JJ. The moral aspects of prenatal diagnosis. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 1997 ; 72 : 35-45.

Ewigman BG, Crane JP, Frigoletto FD, Lefevre ML, Bain RP, Mc Nellis D. Effect of prenatal ultrasound on perinatal outcome. The Radius Study Group. N Engl J Med 1993 ; 329 : 821-7.

Friend JR. Some current obstetric and gynecological problems. Baillière's Clinical Obstetrics and Gynaecology 1999 ; 13 : 449-472.

Gélot Antoinette. Diagnostic antenatal des malformations cérébrales : essai de corrélation anatomo-radiologique. Mémoire du DIU de Foetopathologie, Hôpital saint Vincent de Paul, Paris ; 2000.

Gupta JK, Lilford RJ. Assessment and management of fetal agenesis of the Corpus Callosum. Prenatal diagnosis 1995 ; 15 : 301-312.

Hemminki E, Toiviainen H, Santalahti P. Views of Finnish doctors on fetal screening. BJOG 2000 ; 107 : 656-662.

Jeret JS, Serur D, Wiesniewski KE, Lubin RA. Clinicopathological findings associated with Agenesis of the Corpus Callosum. Brain Dev 1987 ; 9 : 255-64.

Leclère J, Ollivier L, Pacault V, Palangié T. La relation Médecin-malade en échographie cancérologique. J Radiol 1996 ; 77 : 405-409.

Lemesle M, Giroud M, Madinier G, Martin D, Baudouin N, Binnert D, Dumas R. Agénésie du corps calleux : les modes de révélation chez l'adulte. Rev Neurol (Paris) 1997 ; 153 : 256-61.

Levi S. Routine ultrasounds screening of congenital anomalies. An overview of the European Experience. Ann N Y Acad Sci 1998 ; 13 : 86-98.

Levine D, Barnes PD, Madsen JR, Abbott J, Mehta T, Edelman RR. Central nervous system abnormalities assessed with prenatal magnetic resonance imaging. Obstet Gynecol ; 1999 ; 94 : 1011-9.

Maroteaux P. Réflexions sur les problèmes éthiques du diagnostic prénatal. Arch Fr Pediatr 1984 ; 41 : 445-8.

Mc Fadyen A, Gledhill J, Whitlow B, Economides D. First trimester ultrasound screening. BMJ 1998 ; 317 : 694-695.

Moessinger A, Foppa C. Ethical aspects of prenatal diagnosis and prognosis. Arch Pediatr 1999 ; 6 : 252-254.

Morris DG, Hayward T. Enhancement of an antenatal diagnosis and counselling service (ADACS) through the ready availability of telemedicine services. *J telemed Telecare* 2000 ; 6 suppl 1 : S56-8.

Moutard ML, Kieffer V, Lewin F, Baron JM, Adamsbaum C, Gelot A. Conduite à tenir devant une agénésie du corps calleux diagnostiquée en antenatal. in *Journées Parisiennes de Pédiatrie 1999*, Flammarion Médecine-Sciences ed, Paris 1999, pp 47-53.

Moutard ML. Anomalies du Système nerveux central découvertes en cours de grossesse. In “ Pédiatrie en maternité ” Francoual C, Bouillé J, Huraux-Rendu C eds, Flammarion, Médecine-Sciences 1999 pp 75-82.

Neilson JP. Ultrasound for fetal assessment in early pregnancy. *Cochrane database Syst Rev* 2000 ; 2 : CD000182.

Pilu G, Sandri F, Perolo A, Pittalis MC, Grisolia G, Cocchi G, Foschini MP, Salvioli GP, Bovicelli L. Sonography of fetal agenesis of the Corpus Callosum : a survey of 35 cases. *Ultrasounds Obstet. Gynecol* 1993 ; 3 : 318-329.

Royal College of Obstetricians and Gynaecologists (RCOG). Report of the RCOG working party on ultrasound screening for fetal abnormalities 1997. London, RCOG press.

Sanders R. Legal problems related to obstetrical ultrasound. *Ann N Y Acad Sci* 1998 ; 13 : 220-27.

Sargos P. Le devoir d'information des médecins dans la Jurisprudence de la Cour de Cassation. Conférence du 29 Mars 1999, Laboratoire d'Ethique Médicale et Biologique. www.inserm.fr/ethique.

Shelvell MI, Matthews PM, Scriver CR, Brown RM, Otero LJ, Legris M, Brown GK et al. Cerebral dysgenesis and lactic acidemia : an MRI/MRS phenotype associated with pyruvate deshydrogenase deficiency. *Pediatr neurol* 1994 ; 11 : 224-9.

Vergani P, Ghidini A, Strobelt N, Locatelli A, Mariani S, Bertalero C, Cavallone M. Pronostic indicators in the prenatal diagnosis of agenesis of the Corpus Callosum. *Am J Obstet. Gynecol* 1994 ; 170 : 753-8.

Wolf M, Placines B, Hervé C. Plaidoyer pour une dimension transdisciplinaire de la médecine. L'exemple du consentement. Press Med 2000 ; 29, 14 : 793-6.