

Dépistage néonatal

Principes éthiques

Dr JB. Arnoux
Hôpital Necker
Centre de référence MHM

Filière G2M
Journée Dépistage
4 février 2020

Principes de la bioéthique de Beauchamps et Childress

- Principes de
 - Autonomie (respect de l')
 - Bienfaisance
 - Non malfaisance
 - Justice

Convention des droits de l'enfant

New York, 16 janvier 1990

- Les Etats s'engagent à **assurer à l'enfant**
 - la protection
 - et les soins nécessaires à son bien-être, [...]
 - dans toutes les limites des ressources dont ils disposent,
- et qu'ils reconnaissent le **droit de l'enfant de**
 - jouir du meilleur état de santé possible et de
 - Bénéficiaire de services médicaux et de rééducation,
- **en s'efforçant de**
 - garantir qu'aucun enfant ne soit privé du droit d'avoir accès à ces services.

Les 10 critères du dépistage de Wilson et Jungner

- La maladie
 - est un problème majeur de santé publique
 - L'histoire naturelle doit être connue et prévisible
 - Période préclinique au cours de laquelle la maladie peut être décelée
- Le traitement
 - disponible
 - permettant d'améliorer le pronostic si début précoce
 - Les moyens du traitement doivent être acceptables par la population
- Le test de dépistage
 - sensible et spécifique, peu de faux positifs et faux négatifs
 - acceptable par la population
 - Doit pouvoir être répété si besoin
- Les nuisances physiques et psychologiques
 - liées au dépistage doivent être moindres que les bénéfices attendus
- Le coût économique du test
 - doit être compensé par les bénéfices attendus

3 types de maladies

- Traitables curables
 - Changement majeur du pronostic de la maladie
 - Vie quasi normale sous traitement
- Traitables non curables
 - Amélioration du pronostic avec toujours une certaines morbidité voire mortalité
- Non traitables

Raisons controversées de dépister

- Dépister des maladies coûteuses
 - Pour limiter les comorbidités coûteuses
 - Pour orienter directement les patients vers les centres compétant dès la naissance.
 - Pour assurer un meilleur pronostic avec un traitement précoce,
- Dépister des maladies sans traitement
 - Pour limiter les coûts d'hospitalisation à rechercher une maladie qu'on aurait pu avoir par le dépistage.
- Intérêt pour faire des études sur population à fins de recherche.

Le dépistage en France



Le dépistage en France



- Initialement

- Maladies qui pouvait  tre boulevers es par le d pistage, patients « gu ris » : PCU, hypothyro die

Le dépistage en France



- Initialement
 - Maladies qui pouvait  tre boulevers es par le d pistage, patients « gu ris » : PCU, hypothyro die
- Ensuite extension
 -   des maladies traitables mais non curables
 - Dr panocytose (1985-1995), Mucoviscidose (2002)
 - Surdit  cong nitale (Avis HAS 2007 – D but 2014)

Problèmes du dépistage de la drépanocytose

- L'évolution est variable :
 - au diagnostic: incertitude sur le degré de sévérité futur
- Le test dépiste aussi les hétérozygotes AS
 - Pas d'impact direct sur la santé du dépisté
 - Impact cependant sur le projet de vie (enfant et parents)
 - Avis favorable du CCNE
 - de transmettre cette information aux parents
 - Plaquette AFDPHE
 - « Être hétérozygote. . . et alors ? »



Problème de dépistage de la mucoviscidose

- Pas de traitement pour guérir totalement
- Evolution parfois variable
 - Mais limitation des comorbidités.
 - Wagener JS et al. Pediatric pulmonology 2001; 32: 385-396
 - Orienter les patients plus vite vers les centres compétents
- Suite au DN pour certains enfants
 - Impossible de conclure sur état malade ou pas:
 - Ex. 2 mutations + test de la sueur normal
 - Ex. 1 mutation + test de la sueur douteux
 - Dans certains états, autant de dépistés certains que de douteux!
 - Et la plupart des douteux resteront asymptomatiques
 - Massie J, Gillam L. Pediatr Pulm (2013) 9999: 1-7



Problème du dépistage de la surdité congénitale

- La langue des signes française (LSF)
 - 1991: Loi pour autoriser l'apprentissage de la LSF
 - Loi 91-73. JO 1991; 18:1048
 - 2005 : LDS reconnue comme une langue à part entière
 - Loi n°2005-102. JO 2005; 2353
- Communauté culturelle des sourds
 - Surdité non vécue comme un handicap
 - Liberté de vivre sans appareillage
 - Appartenance, identité, valeurs propres du groupe
 - Mais... les enfants sourds naissent de parents entendant (le plus souvent)
- Divergence sur le développement de la pensée
 - Mieux de débiter par la LSF?
 - directe, adaptée, mais limitée à une groupe?
 - Mieux de débiter la la langue orale ?
 - via un implant qui peut ne pas fonctionner totalement, avec de la rééducation
 - mais langage ouvert sur le monde ?



FUTURS DÉPISTAGES

Questions éthiques des futurs dépistages

- Combien de maladies dépister ?
- Dépister les maladies non traitables ?
- Quel intervalle libre entre naissance et symptômes ?
- Dépistage par technique non sélective ?



Combien de maladies dépister ?

- Théorie:
 - Toutes les maladies répondant aux critères de Wilson et Jungner
 - Mais plusieurs lectures possibles des critères
- AUTONOMIE
 - Nécessité bioéthique d'appropriation du dépistage par les familles
 - Comment informer sur des 100aines de maladies?

Combien?

Traitables?

Intervalle libre?

Non sélectif?

Données?

Combien de maladies dépister ?



- Information des familles

- Plus d'informations

- car situations plus nombreuses et complexes
 - donc informer en maternité pendant la grossesse.
 - Quel impact psychologique sur la grossesse ? Et lien Par-Enf?
 - Le bonheur a parfois besoin d'une part de naïveté ...

- Il faudra bien distinguer

- Les tests qui sauvent
 - Les tests qui améliorent ou pronostic plus incertain
 - Les maladies qui nécessiteront une intervention médicale hyper urgente en néonatale

Dauman. Arch Ped 2008; 15: 1039-1041

AFDPHE. Arch Ped 1995; 2: 3-7

Combien?

Traitables?

Intervalle libre?

Non sélectif?

Données?

Dépister des maladies non traitables?

- BIENFAISANCE

- Eviter une errance diagnostique délétère

- Nombreux examens parfois invasifs à visée diagnostique
- Psychologiquement pour les familles
- Pour le projet familial, autres grossesses
- Economiquement pour les familles

- Intérêt pour la société

- Diminue les coûts d'examens et hospit. À visée

- Intérêt épidémiologique

Combien?

Traitables?

Intervalle libre?

Non sélectif?

Données?

Dépister des maladies non traitables?

- **NON MALFAISANCE**

- Aucun intérêt direct pour le patient

- Psychologiquement délétère

- Altère d'emblée le lien parent enfant

- Discussion prématurée d'arrêt de soin sans cheminement préalable

- Dignité de toute vie humaine



Quel intervalle libre entre naissance et symptômes ?

- Trop long : (AKU, BRCA1 ...)
 - Si maladie symptomatique qu'à l'âge adulte
 - Aucun intérêt personnel pour le nouveau-né
 - Comment se construire avec un compte à rebours ?
 - Rendu du résultat à l'âge adulte ? Dépistage à l'âge adulte ?
 - Consentement de l'adulte nécessaire

Combien?

Traitables?

Intervalle libre?

Non sélectif?

Données?

Techniques non sélectives MS/MS ou NGS/exomes...

- **NON MALFAISANCE**

- Non-maladies (ex. SCAD, histidinémie ...)

- Annonce diagnostic avec angoisse inutile en attendant le test de contrôle
- Risque inutile sur la relation parents enfant

- Etats hétérozygotes (ex. Drépano, peroxysomes, UCD ...)

- Quels conséquences sur le projet parental ?

- Situations au devenir incertain

- Risque de surtraiter une partie des dépistés

Clayton JW. J Law Med Ethics (2010) 697-700

Combien?

Traitables?

Intervalle libre?

Non sélectif?

Données?

Techniques non sélectives MS/MS ou NGS/exomes...

- Somme d'informations énorme pour chaque patient
 - Scientifiquement intéressant d'utiliser toutes les données
 - Épidémiologie, facteurs de risque, comorbidité ...
 - Intérêts économiques et industriels
 - Adaptation personnalisée des coûts d'assurance (JUSTICE)
 - Big data, intelligence artificielle des GAFA
 - Conséquences sociétales ?
 - Homogamie génotypique ?

Clayton JW. J Law Med Ethics (2010) 697-700

Combien?

Traitables?

Intervalle libre?

Non sélectif?

Données?

Merci !