

1er Cahier

Détection de la trisomie Le dépistage prénatal non invasif est toujours plus demandé depuis 2012 malgré le non-remboursement. Les praticiens observent des dérives et redoutent une banalisation du test.

Les dérives du nouveau test prénatal

Thierry Jacolet

Le test prénatal non invasif (TPNI) est en passe de devenir un examen de routine en Suisse dans les cabinets des gynécologues. Trois ans après son introduction dans la palette d'examens de laboratoire, ce dépistage sanguin des trisomies 13, 18 et 21 séduit toujours plus de mères qui veulent éviter le risque de fausses couches.

«Il y a une forte demande», observe Nathalie Beurret-Lepori, spécialiste en médecine fœtale à l'Imagerie duFlon, à Lausanne. «Pratiqué dans un cadre médical strict, ce dépistage est magnifique pour les parents car il va diminuer de façon drastique les amniocentèses (prélèvement de liquide amniotique, ndlr) et le risque de perte du fœtus. Mais il ne faut pas en abuser.»

Quatre fournisseurs

Quatre sociétés se disputent férocelement le marché helvétique (80000 naissances annuelles): la Suisse Genesupport, l'Allemande Lifecodexx, ainsi que les Américaines Natera et Ariosa. Quatre sociétés et autant de tests. LifeCodexx est la première à avoir commercialisé son dépistage PraenaTest en Suisse, en août 2012. «Avec succès», précise Elke Decker, directrice de la stratégie marketing. «Depuis, la demande a été en constante augmentation et nous espérons pouvoir dominer le marché suisse à terme», explique-t-elle. L'entreprise a déjà écoulé en Suisse plus de 4000 échantillons, soit le 20% de ses ventes mondiales.

C'est moins que la start-up helvétique Genesupport qui, avec plus de 5000 tests au compteur depuis mars 2013, est leader en Suisse. «Nous visons les 10000 à 15000 unités quand notre produit baptisé Prendia sera inscrit sur la liste des examens remboursés par l'assurance de base», souligne le président-directeur Bernard Conrad, qui se profile sur le marché avec le seul produit «swissmade».

Si les chiffres au niveau national sont rares, l'intérêt croissant des parents est confirmé par le nombre de tests réalisés en Suisse ou envoyés à l'étranger par un laboratoire helvétique: 4366 tests en 2013, contre 568 en 2012.

«En raison de sa facilité d'utilisation, son innocuité pour la patiente et le fœtus, ainsi que sa grande sensibilité, l'utilisation du TPNI ne peut que progresser», apprécie le Dr Philippe Béfahy, gynécologue à Fribourg. «Il est tout à fait prometteur. Il ne faut pas en avoir peur et l'utiliser intelligemment.» C'est que le recours à cette technique non invasive conduit dans la pratique à certaines dérives, eugéniques notamment.

«C'est la gabegie», soupire Nathalie Beurret-Lepori. «Nous voyons tout et n'importe quoi. Nous devons nous méfier des raisons pour lesquelles les parents choisissent ce test. Certaines personnes le demandent par exemple pour décider, selon le sexe, s'ils gardent l'enfant ou non.» De surcroît à un stade précoce de la grossesse: parfois à seulement neuf semaines, trois semaines avant la fin du délai légal d'avortement (exception faite pour des raisons médicales).

«Les tests sont effectivement réalisables dès neuf semaines, mais ceci n'est pas conseillé par la Société suisse de gynécologie obstétrique (SGGO) ni par la Société suisse de génétique médicale (SSGM)», informe la spécialiste en médecine fœtale. Cette technique doit être proposée après le premier examen de la grossesse, qui consiste en une échographie et une prise de sang qui révéleront les risques de trisomie. Autrement dit entre la 11e et la 13e semaine.

Si le TPNI tient ses promesses, il faut prendre garde au risque de banalisation, insistent les médecins. «Le gros problème, c'est que ce sont les patients qui paient le test prénatal», rappelle Nathalie Beurret-Lepori. «Ils exigent ainsi de le faire même quand nous n'avons pas de raison médicale de le proposer.» Et de reconnaître: «Nous pouvons tout faire, puisque la patiente paie... Mais ce genre de réflexion n'est éthiquement pas soutenable.»

Problème de formation

La SGGO et la SSGM ont décidé en 2013 d'encadrer la pratique, recommandant aux professionnels une ligne de conduite à respecter. «Le médecin doit prendre le temps d'expliquer aux parents les tenants et aboutissants de ce test», avise Yvan Vial, médecin chef du service d'obstétrique au CHUV, qui a participé à l'écriture de ces recommandations. «Le problème, c'est que beaucoup de gens pensent qu'on peut diagnostiquer la trisomie avec le TPNI, mais il n'est qu'un test de dépistage.» Autant dire que les explications fournies par les praticiens sont capitales.

L'Office fédéral de la santé (OFSP) a réagi, en rappelant les règles de base en février 2014. Il a informé par courrier les cercles concernés, via les médecins cantonaux, des prescriptions légales concernant le TPNI. «Des doutes quant à la justification d'un tel test ont été émis», souligne Mona Neidhart, porte-parole de l'OFSP. Pour éviter les risques d'avortements sélectifs, un avant-projet de loi mis en consultation mi-février prévoit que la communication du sexe

est interdite avant la 12e semaine de la grossesse, sauf si un lien avec une maladie existe. I

Le remboursement tarde à venir

Les femmes enceintes ne sont pas toutes égales face au test prénatal non invasif. Trois ans après son introduction sur le marché suisse, cette technique n'est toujours pas remboursée par l'assurance de base. Seules quelques complémentaires la prennent en charge. La CSS le fait par exemple, au cas par cas.

«Pour l'instant, c'est une médecine à deux vitesses qui est absolument terrible», s'irrite Nathalie Beurret-Lepori, spécialiste en médecine fœtale à l'Imagerie duFlon, à Lausanne. Comme ce dépistage sanguin n'est pas reconnu comme une prestation obligatoire, les parents doivent sortir entre 750 et 1500 francs, selon les quatre tests disponibles.

A quand le remboursement? La procédure d'évaluation de la prise en charge par l'assurance obligatoire est en cours, a informé en mars le Conseil fédéral, en réponse à une question de la conseillère nationale fribourgeoise Valérie Piller-Carrard. Le processus est d'autant plus long qu'il faut vérifier la qualité, la sécurité et l'éthique. Alain Berset, chef du Département fédéral de l'intérieur (DFI), aura le dernier mot.

Pour Bernard Conrad, président-directeur de la société Genesupport, le remboursement est une question de mois: «C'est sur la bonne voie. J'ai passé six mois l'an passé à temps complet à discuter et préparer le dossier avec la Commission fédérale des analyses, moyens et appareils (CFAMA). Il est clair que tout le monde est persuadé que le remboursement sera accepté.» Une pratique déjà en cours dans certains pays comme les Etats-Unis. TJ

«Le test n'est pas la panacée»

«Ce test de dépistage à haute sensibilité ne doit pas être la panacée», prévient le Dr Philippe Béfahy, gynécologue à Fribourg. Il intervient après le premier examen de grossesse, soit à trois mois. Si le risque d'anomalies est très élevé (de 1 sur 10), le médecin propose un dépistage invasif: une amniocentèse ou une choriocentèse (prélèvement des cellules du placenta) avec une probabilité de 0,5 à 1% de perdre le fœtus. En cas de risque élevé (de 1 sur 300), c'est le test prénatal non invasif qui est proposé à la place de l'amniocentèse. A la clé: une analyse sans danger de l'ADN du fœtus, libéré du placenta et circulant dans le sang maternel.

«Le dépistage non invasif ne permet d'analyser à l'heure actuelle que certaines anomalies», précise Philippe Béfahy. «En cas de pathologie détectée et avant une éventuelle interruption de grossesse, celle-ci doit être confirmée par un examen invasif, comme l'amniocentèse, qui offre à l'heure actuelle une analyse plus complète.»

Le taux de fiabilité du dépistage non invasif est toutefois élevé: 99 à 99,8% pour la trisomie 21, 95% pour la trisomie 18 et 91% pour la trisomie 13. Seule faiblesse, les trop nombreux cas de faux positifs. Autrement dit, des fœtus qui

présenteraient des anomalies lors du dépistage et qui naissent finalement en bonne santé. Nathalie Beurret-Lepori, spécialiste en médecine fœtale à l'Imagerie duFlon, à Lausanne, cite un exemple: «Une dame a voulu faire ce test non invasif à 20 semaines de grossesse. On lui a annoncé qu'il y avait une trisomie 13 et le bébé est né sans anomalies...»

Il faut dire que le test analyse dans le sang de la mère l'ADN venant du placenta et non du fœtus lui-même. Le hic, c'est qu'il peut y avoir des anomalies du placenta non présentes chez le bébé. D'où les erreurs des résultats. L'information sur le sexe fœtal peut aussi diverger selon le résultat du test sanguin non invasif et de l'examen échographique. Les progrès médicaux ont leurs limites. TJ

Le dépistage sanguin des trisomies 13, 18 et 21 séduit toujours plus de mères qui veulent éviter le risque de fausses couches.

Vincent Murith