

## Dépister les nouveau-nés Évolutions, débat et consensus

Joëlle Vailly

► Le développement substantiel des tests génétiques et des dépistages à la naissance nous incite à en étudier les enjeux sociaux et politiques. Parmi ces dépistages, celui qui concerne la mucoviscidose a connu une évolution notable quant aux critères d'éligibilité retenus et aux techniques mises en œuvre. Cette évolution a provoqué un débat sur son opportunité et ouvert une série de questionnements sur le rapport bénéfices/inconvénients, la place de l'administration de la preuve scientifique en biomédecine et l'articulation entre approche thérapeutique et sélection fœtale. La France, qui a été l'un des premiers pays à avoir généralisé ce dépistage en janvier 2002, offre un terrain privilégié d'enquête dans ce domaine. Dès lors, plusieurs questions se posent : quels étaient initialement les termes du débat en France et les logiques impliquées ? Comment un consensus a-t-il été atteint ? Plus généralement, que nous dit ce dépistage sur ce qu'est une « politique du vivant » aujourd'hui ? ◀



ou annoncé [6], ce développement nous incite à en étudier les enjeux sociaux et politiques.

Parmi ces dépistages, celui qui concerne la mucoviscidose offre une matière particulièrement riche pour le chercheur en sciences sociales, car il a alimenté (et alimente encore) un débat dans l'arène biomédicale internationale [7-9]. Une première exploration de la bibliographique a révélé que le débat était triple : le dépistage néonatal de la mucoviscidose (DNM) apportait-il des bénéfices suffisants par rapport aux inconvénients ? Les preuves scientifiques de ces bénéfices étaient-elles établies ? Devait-on prendre en compte les possibilités de diagnostic prénatal sur un deuxième enfant après un dépistage néonatal ? Se dessinaient ainsi trois registres de questions dont les implications débordaient le seul cadre du dépistage néonatal, et même celui de la biomédecine. Le premier, politique, avait trait à la manière de conduire et d'évaluer une politique de santé (qui décide et sur quelles bases ?), le deuxième, scientifique, concernait l'adhésion ou non à un régime de preuves (qu'est-ce qu'une preuve scientifique et quelle place lui accorder ?), le troisième, moral, touchait à des valeurs mises en avant dans une politique de santé (est-il acceptable que le diagnostic sur des fœtus soit un élément de justification au dépistage sur des nouveau-nés ?).

Ce cadre posé, la France offrait un terrain privilégié d'enquête, car elle a été l'un des premiers pays à avoir généralisé le DNM, lancé au plan national en janvier 2002. Nous avons cherché à comprendre la façon dont la décision de DNM avait été prise en France, afin d'en expliciter les enjeux. Dans cette optique, après avoir étudié un programme régional

Inserm, Université Paris 13,  
École des hautes études  
en sciences sociales,  
UMR 723,  
Centre de recherche  
sur la santé, le social  
et le politique (Cresp),  
74, rue Marcel Cachin,  
93017 Bobigny Cedex, France.  
[joelle.vailly@wanadoo.fr](mailto:joelle.vailly@wanadoo.fr)

Inscrits à la fois dans le souci de prévention qui traverse depuis plus de deux siècles les politiques de santé [1] et dans le processus plus récent d'hybridation entre biologie et médecine [2], les dépistages génétiques à la naissance connaissent aujourd'hui un certain essor dans les pays du Nord [3]. Bien du chemin a été parcouru depuis les années 1960, lorsque a été lancé aux États-Unis le dépistage néonatal de la phénylcétonurie, emblème du dépistage réussi, qui préserve les enfants de retards mentaux par un régime alimentaire approprié [4]. Aujourd'hui, certains états des États-Unis, utilisant la technique de spectrométrie de masse en tandem, dépistent plus de 40 maladies, curables ou non, pour la plupart d'origine génétique [5]. Pour sa part, la France en dépiste cinq, dont quatre d'origine génétique. Sans verser dans un futurisme qui considérerait comme inéluctable un profilage génétique redouté

Article reçu le 16 mai 2006, accepté le 22 décembre 2006.



en Bretagne qui a prélué à sa généralisation [10], nous avons exploré la socio-histoire du DNM, en conduisant une trentaine d'entretiens avec les principaux acteurs susceptibles d'avoir joué un rôle dans la décision, et en analysant les documents sur le DNH rassemblés lors de l'enquête (articles biomédicaux, archives, rapports, etc.). Ce texte, qui ne traite pas des pratiques actuelles ou des nouvelles questions qui auraient émergé à la lumière de l'expérience, commence par préciser les transformations en matière de dépistage néonatal dont participait le DNM. Il présente ensuite les acteurs concernés dans sa mise en place et dégage leurs logiques. Enfin, il analyse les points qui faisaient consensus et avaient permis d'aboutir à son lancement.

### Un nouveau régime de pratiques

Le DNM témoignait d'un nouveau « régime de pratiques » [1] en matière de dépistage néonatal. Le premier élément à considérer était qu'il mobilisait, pour la première fois à une échelle de masse en France, la recherche de mutations sur l'ADN. Comparativement à d'autres approches relatives aux maladies génétiques, celle-ci induisait divers effets. D'abord, elle souscrivait à des critères de santé publique liés à la sensibilité et à la spécificité des tests, et avait contribué à l'acceptabilité sociale du DNM en faisant baisser le pourcentage de faux-positifs. Ensuite, en lien avec les lois de bioéthique, elle requérait un consentement écrit des parents, qui ont exprimé depuis lors leur adhésion par des niveaux records de consentement (99,7 %). En outre, elle pouvait déboucher plus directement sur des tests prénatals, qui passaient en partie par le même type de technique et laissaient ouvert le lien entre néo- et prénatal. Enfin, elle s'inscrivait dans une forme de savoir - la génétique - qui, de façon générale, semblait pouvoir influencer notre façon de penser bien des aspects de notre vie [11].

Le second élément était que le DNM, dans un mouvement déjà amorcé avec la drépanocytose, renouvelait certains des critères de légitimité des dépistages néonataux qui prévalaient alors. En effet, ceux-ci répondaient jusqu'à il y a peu à un ensemble de critères, dits de Wilson-Jungner [12], ayant trait principalement aux caractéristiques de la maladie (son histoire naturelle devait être connue, elle devait constituer une menace pour la santé publique), aux modes de repérage des malades potentiels (il devait exister un examen de dépistage efficace), à des exigences économiques (le coût ne devait pas être disproportionné), et à l'acceptabilité par la population. Si les autres critères semblaient remplis, l'existence d'un « traitement d'efficacité démontrée », qui était considérée comme un pré-requis, n'était pas vérifiée dans le cas de la mucoviscidose. En effet, cette maladie se caractérise par des troubles respiratoires et digestifs généralement sévères, quoique de gravité variable et imprévisible, et une espérance de vie estimée à 33 ans, environ, au moment où le DNM en France était décidé [13]. Cette absence de traitement curatif, précisément, rendait les bénéfices pour les malades moins évidents et, partant, la décision de dépistage plus complexe.

### Acteurs et enjeux du débat en France

L'histoire des dépistages néonataux en France reposait sur le rôle moteur d'un petit groupe de pédiatres et de généticiens qui, dans les années 70, avaient lancé avec succès le dépistage de la phénylcétonurie. Rassemblés en une association, l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE), ces professionnels avaient acquis leur légitimité auprès de la Caisse nationale d'assurance-maladie des travailleurs salariés (Cnamts), qui voyait en eux une aide efficace dans la prévention de maladies certes rares, mais invalidantes, présentant l'avantage de limiter les coûts (les responsables de l'association étaient bénévoles) et d'en assurer une mise en œuvre rigoureuse. Le ministère de la santé, quant à lui, accompagnait le mouvement plus qu'il ne l'encadrait, ni ne l'impulsait, dans un domaine, la santé, où une pluralité de moyens, souvent non-étatiques, étaient impliqués dans la prise en charge des problèmes [14]. À la fin des années 90, l'AFDPHE avait proposé à un groupe de travail de réfléchir à l'opportunité du DNM en France. Ce groupe était essentiellement composé de pédiatres, de généticiens et de biologistes, et incluait les promoteurs des dépistages lancés dès les années 80 en Normandie et en Bretagne, déjà convaincus de longue date. Ce groupe ayant répondu positivement, l'association en avait négocié le remboursement auprès de la Cnamts, pour un montant évalué à 2 millions d'euros par an, et avait mis sur pied des commissions thématiques élargies. Parallèlement, l'association de malades « Vaincre la mucoviscidose », qui avait pris position en faveur du DNM à la même période, jouait le rôle, plus périphérique, d'un groupe de pression sur les pouvoirs publics.

Tout en aboutissant à une conclusion positive sur le DNM, les membres du groupe de travail témoignaient, sur certains points, de divergences de vues. Une première différenciation s'opérait entre les cliniciens purs, qui se concentraient sur des « cas » de malades non diagnostiqués et mal pris en charge qu'ils avaient rencontrés, et les « dépisteurs », comme les appelaient parfois les premiers, qui ne suivaient pas les malades. Les premiers s'attachaient aux bénéfices médicaux stricts du dépistage, alors que les seconds prenaient en compte tous les problèmes, y compris non médicaux : lourdeur des soins engagés dès la naissance, mais aussi information à donner aux parents, inquiétude suscitée par les faux positifs, etc. Les tenants de la première approche étaient plus nombreux et nettement plus partisans du dépistage que les seconds. Leur façon de concevoir le dépistage

s'appuyait sur le cas par cas, et était plus orientée vers l'individu que vers des politiques s'adressant à l'ensemble de la population.

Le deuxième enjeu était scientifique. Le groupe de travail avait répondu favorablement au dépistage en s'appuyant soit sur des convictions selon lesquelles le dépistage ne pouvait qu'être bénéfique, soit, plus souvent, sur des expérimentations scientifiques. Si diverses études, jugées comme plus ou moins fiables selon les critères de la « médecine des preuves » [15], avaient pu jouer un rôle, celle qui avait eu le plus d'impact était une étude contrôlée randomisée menée aux États-Unis. Celle-ci avait montré, au moment où le DNM était venu à l'ordre du jour, un avantage en termes de taille et probablement de poids des enfants dépistés, mais sans résultat notable sur la fonction respiratoire [16]. Toutefois, après l'avis rendu du groupe de travail, elle avait mis en évidence des niveaux supérieurs d'infections des voies respiratoires dans le groupe des enfants dépistés par rapport aux enfants diagnostiqués sur symptômes, en raison de l'existence de centres mal conçus dans lesquels des enfants dépistés se trouvaient dès le plus jeune âge à proximité de malades plus âgés [17].

La troisième ligne de différenciation était morale, et s'exprimait à travers la définition des objectifs et des bénéficiaires du dépistage. Pour la plupart des membres du groupe, le bénéficiaire devait être le nouveau-né. Pour d'autres, nettement moins nombreux, le dépistage permettait aussi de proposer un conseil génétique et une interruption lors d'une deuxième grossesse, après qu'un premier enfant malade aurait été dépisté, avant même l'apparition de symptômes. Il y avait donc là deux conceptions qui touchaient à l'articulation complexe entre le dépistage néonatal et le diagnostic prénatal, autrement dit entre la quête de la bonne santé et le refus de la mauvaise santé.

### L'émergence d'un consensus

Alors que les points soulevés ci-dessus pouvaient susciter un débat, deux arguments, partagés par les responsables des organismes de tutelle (Cnamts, ministère de la santé) et de l'association de malades, faisaient l'unanimité. D'abord, une préoccupation forte autour du moment du diagnostic s'exprimait. Le diagnostic de mucoviscidose était considéré comme trop tardif en France, sachant qu'avant la mise en place du dépistage, environ 70 % des enfants étaient diagnostiqués avant l'âge d'un

[13]. Ensuite, le dépistage de la mucoviscidose était associé unanimement au suivi des malades dans des centres spécialisés suivant des protocoles de soins standardisés [18]. Deux conceptions prévalaient alors : soit ces centres étaient conçus comme une condition au dépistage, soit le dépistage était considéré comme un moyen pour assurer de meilleurs soins. Selon cette seconde acception, qui rassemblait la majorité des membres du groupe de travail, il fallait remédier à l'hétérogénéité des pratiques professionnelles et à la dispersion des structures, et le DNM était l'étape par laquelle passer pour cela. En somme, tout se passait comme si les professionnels avaient inventé sur le terrain, et sans stratégie préconçue, une technique d'incitation de leur propre collectivité à suivre des protocoles standardisés et, surtout, des populations malades à rejoindre des centres de soins spécialisés, avec l'objectif de leur offrir une meilleure prise en charge en l'attente d'un traitement curatif. Prolongeant cette idée, le ministère de la santé avait alors diffusé une circulaire qui préconisait la mise sur pied de centres multidisciplinaires spécialisés répondant à un cahier des charges précis.

### Conclusions

Que nous dit ce bref retour historique sur la mise en place du DNM en France, en tant qu'exemple des « bio-politiques » qui mettent, comme Michel Foucault [1] l'a montré, la vie et la santé au cœur des préoccupations politiques dans nos pays depuis plus de deux siècles ? Ou, plus précisément, en tant qu'exemple, parmi ces bio-politiques, des « politiques du vivant », qui s'appliquent aux corps biologiques et mobilisent de nouvelles techniques scientifiques, tout en témoignant de la nécessité de lier faits biologiques et faits sociaux [19] ? En premier lieu, cette mise en place était, avant tout, l'affaire des professionnels, et notamment des cliniciens sous l'influence de leur pratique médicale. Leur façon d'appréhender le dépistage, à partir de cas de malades, produisait un effet de fragmentation, qui devait être rapproché de l'histoire de la médecine française, plus individuelle que populationnelle, à la différence de la médecine britannique, notamment [1]. Ensuite, l'étude contrôlée randomisée, considérée comme la plus fiable, avait contribué à relancer la réflexion sur le DNM et attestait une certaine influence des standards de la médecine de preuves. Toutefois, les résultats limités de cette étude suggéraient que d'autres arguments avaient pesé. Si celui du diagnostic prénatal avait été peu invoqué, ceux concernant le repérage précoce des malades et l'incitation des familles à les envoyer dans des centres spécialisés semblaient importants. De manière intéressante, ce mode de gestion des populations n'avait pas de caractère autoritaire, car il impliquait le consentement écrit des parents, qui atteignait des niveaux très élevés et semblait procéder de l'évidence. Une forme politique douce passant par l'assentiment de ceux qu'elle concernait se dessinait, révélatrice de transformations plus générales de nos sociétés [1]. En outre, parmi les effets négatifs peu anticipés, l'infection des jeunes dépistés dans des centres mal



conçus, mise en évidence aux États-Unis, témoignait d'une sous-estimation des effets iatrogènes, dont l'impact effectif dépend des pratiques collectives et individuelles. Enfin, l'histoire de la mise en place du DNM laissait supposer que d'autres dépistages pourraient voir le jour, avec l'accroissement des facilités techniques et la diminution des critères de sélection. L'avenir devrait dire quels en seront les bénéfices et les inconvénients pour les malades et pour la population générale. ♦

## SUMMARY

### Neonatal screening: trends, debates and consensus

This study focuses on the social and political implications of the substantial expansion of genetic tests and neonatal screening. The introduction of neonatal screening for cystic fibrosis is one of the significant developments that have fuelled debate on their appropriateness. It has raised a series of questions on the pros and cons, the role of evidence in biomedicine, and the articulation between the therapeutic approach and foetal selection. In this respect France provides an ideal research field as it was one of the first countries to generalize this screening, launched in January 2002. Several questions arise: What were the terms of the debate in France and their underlying logics? How was consensus reached? More generally, what does this screening tell us about policies on life forms today? ♦

## REMERCIEMENTS

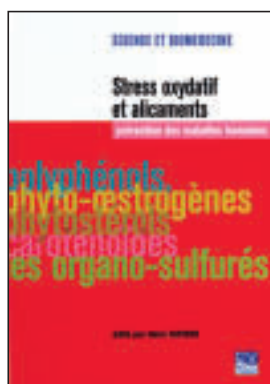
Cette recherche a bénéficié du soutien du GIS-Institut des maladies rares. Je remercie les différentes personnes rencontrées au cours des entretiens de leur disponibilité et de leur accueil.

## RÉFÉRENCES

1. Foucault M. *Dits et écrits 1954-1988*. Paris: Gallimard, 1994 : 4744 p.
2. Clarke AE, Mamo L, Fisman JR, et al. Biomedicalization: technoscientific transformations of health, illness, and US biomedicine. *Am Sociol Rev* 2003 ; 68 : 161-94.
3. Marshall E. Fast technology drives new world of newborn screening. *Science* 2001 ; 294 : 2272-4.
4. Lindee S. Babies' blood. Phenylketonuria and the rise of public health genetics. In: *Moments of truth in genetic medicine*. Baltimore: Johns Hopkins University Press, 2005 : 28-57.
5. ACMG. *Newborn screening: toward a uniform screening panel and system*. Report of the American College of Medical Genetics, 2005.
6. *Profiling the newborn: a prospective gene technology?* Report from a Joint working group of the Human genetics commission and the UK National screening committee, 2005.
7. Collectif. Newborn screening for cystic fibrosis: a paradigm for public health genetics policy development. Proceedings of a 1997 workshop. *MMWR Recomm Rep* 1997 ; 46 : 1-24.
8. Grosse SD, Boyle CA, Botkin JR, et al. Newborn screening for cystic fibrosis. Evaluation of benefits and risks and recommendations for state newborn screening programs. *MMWR Recomm Rep* 2004 ; 53 : 1-36.
9. Wilfond BS, Parad RB, Fost N. Balancing benefits and risks for cystic fibrosis newborn screening: implications for policy decisions. *J Pediatr* 2005 ; 147 : S109-13.
10. Vailly J. Une politique de santé a priori : le dépistage néonatal de la mucoviscidose en Bretagne. *Sci Soc Sante* 2004 ; 22 : 35-60.
11. Conrad P, Gabe J. Sociological perspectives on the new genetics: an overview. *Social Health Illn* 1999 ; 21 : 505-16.
12. Wilson J, Jungner G. *Principles and practice of screening for disease*. Public Health Papers World Health Organization. 1968.
13. ONM. *Rapport sur la situation de la mucoviscidose en 1999*. Paris : Observatoire national de la mucoviscidose (Institut national d'études démographiques, Vaincre la mucoviscidose), 2001.
14. Fassin D, Memmi D. *Le gouvernement des corps*. Paris : Éditions de l'École des hautes études en sciences sociales, 2004 : 270 p.
15. Marks H. *La médecine des preuves. Histoire et anthropologie des essais cliniques*. Le Plessis-Robinson: Institut Synthélabo (1<sup>re</sup> édition anglaise, 1997), 1999 : 352 p.
16. Farrell PM, Kosorok MR, Laxova A, et al. Nutritional benefits of neonatal screening for cystic fibrosis. *N Engl J Med* 1997 ; 337 : 963-9.
17. Farrell P, Li Z, Kosorok M, et al. Bronchopulmonary disease in children with cystic fibrosis after early or delayed diagnosis. *Am J Resp Crit Care Med* 2003 ; 168 : 1100-8.
18. Vailly J. Genetic screening as a technique of government: the case of neonatal screening for cystic fibrosis in France. *Soc Sci Med* 2006 ; 63 : 3092-101.
19. Fassin D. Entre politiques du vivant et politiques de la vie : pour une anthropologie de la santé. *Anthropol Soc* 2000 ; 24 : 95-116.

## TIRÉS À PART

J. Vailly



ISBN : 2-84254-111-1 86 pages

## Bon de commande

À retourner à EDK, 2, rue Troyon - 92316 Sèvres Cedex  
Tél. : 01 55 64 13 93 - Fax : 01 55 64 13 94 - E-mail : edk@edk.fr

NOM : ..... Prénom : .....

Adresse : .....

Code postal : ..... Ville : .....

Pays : .....

Fonction : .....

Je souhaite recevoir l'ouvrage **Stress oxydatif et alicaments** : 14 € + 3 € de port = **17 € TTC**

en ..... exemplaire, soit un total de ..... €

Par chèque, à l'ordre de **EDK**

Par carte bancaire :  Visa  Eurocard/Mastercard

Carte n°

Signature :

Date d'expiration :

N° de contrôle au dos de la carte :