

**Ce texte est paru sous la référence :**

Vailly, J., 2012, Dépistage néonatal et configuration de sujets éthiques. Une analyse sociohistorique, *Éthique et Santé*, 9, 76-80.

**Dépistage néonatal et configuration de sujets éthiques :  
Une analyse sociohistorique**

Neonatal screening and configuration of ethical subjects:

A sociohistorical analysis

Joëlle Vailly

Inserm, Institut de recherche interdisciplinaire sur les enjeux sociaux (Iris), CNRS, EHESS,  
Université Paris 13

Adresse : UFR SMBH, 74 rue Marcel Cachin, F-93017 Bobigny, France

Tel. + 33 (0)1 48 38 88 78; fax + 33 (0)1 48 38 88 62

E-mail : [vailly@ehess.fr](mailto:vailly@ehess.fr)

## **Résumé**

Les dépistages à la naissance (dits néonataux) représentent les tests de repérage des maladies génétiques globalement les plus utilisés. Le dépistage néonatal de la mucoviscidose constitue un exemple emblématique de l'évolution des normes et des techniques dans ce domaine. Une étude sociologique du processus de décision conduisant à ce dépistage en France révèle qu'il suscita des débats éthiques de la part des professionnels impliqués. A ce titre, ceux-ci forment une configuration de « sujets éthiques » qui s'interrogent sur leurs propres pratiques, au sens de Michel Foucault. Le principe thérapeutique, la conviction et l'extension compassionnelle notamment constituent trois positionnements défendus par ces groupes d'acteurs. L'une de leurs finalités étant toujours l'évitement de souffrance, ce dépistage dessine un espace moral compassionnel de la génétique médicale, à replacer dans le souci de santé des sociétés contemporaines occidentales. Mais, au-delà de ce souci partagé et des principes affichés, les points de vue sur les moyens pour parvenir à cette fin sont divers et parfois en opposition. Les oppositions reposent notamment sur le régime de preuves et sur la relation à la fois de proximité et de tension entre approches néonatales et prénatales. Ce dépistage fait apparaître parfois un entrelacement entre ces deux approches, comme si, malgré les efforts de certains, celles-ci étaient difficilement séparables.

## **Abstract**

Neonatal screening as a whole encompasses the set of the most frequently used tests for genetic diseases. Neonatal screening for cystic fibrosis in particular is an emblematic example of the evolution of norms and techniques in this field. A sociological study of the decision-making process leading up to this screening in France reveals the ethical debates that it has triggered among the professionals involved. These debates reflect a configuration of "ethical subjects" who call into question their own practices, as defined by Michel Foucault. The

therapeutic principle, conviction, and compassionate extension are three positions defended by the professionals involved. As one of their aims is always to avoid suffering, this screening corresponds to a compassionate moral space of medical genetics, which should be seen in the context of contemporary Western societies' concern for health. But apart from this shared concern and the principles in which it is grounded, points of view on the means to this end vary and sometimes clash. Differences mostly relate to evidence-based medicine and the relationship of proximity and tension between neonatal and prenatal approaches. This screening for cystic fibrosis sometimes reveals an entanglement between these two approaches, as if, despite the efforts of some, they were difficult to separate.

**Mots-clés** : sociologie, sujets éthiques, génétique, dépistage néonatal, test prénatal

**Keywords** : sociology, ethical subjects, genetics, neonatal screening, prenatal test

## **Introduction**

Les dépistages à la naissance (dits néonataux) représentent les tests de repérage des maladies génétiques globalement les plus utilisés<sup>1</sup>. Aujourd'hui, 4 millions de nouveau-nés sont dépistés chaque année pour une quarantaine de maladies aux Etats-Unis, dans un mouvement auquel, quoiqu'avec décalage et parfois plus de circonspection, l'Europe emboîte le pas. Le dépistage néonatal de la mucoviscidose (DNM) constitue un exemple emblématique de l'évolution des normes et des techniques dans ce domaine [1]. En effet, il modifie les critères de légitimité des dépistages tels qu'ils existaient précédemment, car il ne débouche pas sur un traitement curatif de la maladie, et il utilise, pour la première fois à cette échelle en France, une recherche de mutations de l'ADN en cas de suspicion de maladie. La France constitue de ce point de vue un terrain d'observation privilégié, puisqu'elle a été l'un des tous premiers pays à avoir généralisé ce dépistage en 2002.

Ce dépistage paraît à première vue relativement consensuel au plan éthique dans la mesure où il consiste à prendre en charge, le plus tôt possible, des enfants malades et souffrants. Une étude à la fois sociohistorique du processus de décision conduisant à ce dépistage en France et ethnographique des pratiques qui en découlent révèle qu'il est, au demeurant, pétri de débats et d'interrogations éthiques de la part des professionnels impliqués. A ce titre, en reprenant une notion proposée par Michel Foucault [2], ces professionnels peuvent être considérés comme des « sujets éthiques » qui s'interrogent sur leurs propres pratiques et sur la manière dont ils doivent « conduire leur conduite ». Autrement dit, ils réfléchissent à la façon de se constituer eux-mêmes en tant que sujets agissant en référence aux éléments prescriptifs constitués par les règles, le code et les valeurs permettant d'évaluer les actions autour des notions de bien et de mal. Ces professionnels se réclament d'ailleurs tous de l'éthique, tant il

---

<sup>1</sup> Cette étude a bénéficié du soutien du Gis-Institut des maladies rares.

est vrai que cette notion est un passage quasiment obligé aujourd'hui des propos biomédicaux, mais aussi bien au-delà. Plus précisément, il faudrait parler à leur propos d'une « configuration » de sujets éthiques. La configuration désigne en effet des individus qui font partie d'une communauté et répondent individuellement et collectivement des actions [3]. Elle implique des relations dynamiques entre les membres d'un groupe qui constituent aussi bien des alliances que des conflits.

Parmi les groupes d'acteurs professionnels au sein de l'étude du DNM telle qu'elle a été évoquée ci-dessus, deux vont retenir ici notre attention : ceux qui se nomment parfois eux-mêmes les « francs-tireurs », qui ont lancé – on verra sur quelles bases – ce dépistage dès les années 1980 en Bretagne et en Normandie, et les « dépisteurs », pédiatres ou généticiens impliqués dans l'association professionnelle, appelée Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE), en charge de l'organisation et de la mise en œuvre des dépistages néonataux. Les positions éthiques des uns et des autres, on va le voir, sont parfois en opposition. Sans viser l'exhaustivité, plusieurs positionnements seront ici présentés en lien avec l'histoire du processus de décision qui conduisit à la généralisation du DNM en France.<sup>2</sup> L'intérêt de les décortiquer avec une approche sociologique est non seulement d'analyser des transformations médicales et les lisières de la biomédicalisation [4 ; 5], mais aussi de mettre en exergue ce que celles-ci nous disent de transformations sociales plus générales.

### **1. Le principe thérapeutique**

En premier lieu, il convient d'explicitier les principes d'action, au plan national, des fondateurs de l'AFDPHE quant aux dépistages néonataux. Comme le stipule le site internet de l'association, « le seul objectif du dépistage néonatal est d'apporter un bénéfice direct et

---

<sup>2</sup> La même étude en lien avec les pratiques mises en place depuis lors nécessiterait un autre article.

immédiat au bébé malade ». Dès son origine, l'objectif principal de l'association était ainsi non seulement de repérer les malades, mais aussi de les orienter vers une prise en charge thérapeutique adaptée. Il ne s'agissait pas de dépister pour dépister, mais pour que les malades en tirent profit. Ses fondateurs reprenaient en cela l'un des critères internationaux, dits de Wilson et Jungner [6 : 29], du dépistage qui précise : « Il faut qu'un traitement d'efficacité démontrée puisse être administré aux sujets pour lesquels la maladie a été décelée ». Leurs arguments étaient sous-tendus par une conception classique de la médecine, rappelée par la déclaration d'Helsinki adoptée en 1964 et stipulant : « La santé de mon patient sera mon premier souci »<sup>3</sup>. Ils se réclamaient de « pratiques éthiques », autrement dit de *finalités* dans un cadre éthique [7], qui restaient dans une optique thérapeutique (soigner les enfants malades). Plus qu'un principe sans doute, il y avait là un ethos, un système de valeurs.

A cette position étaient liés deux éléments. Le premier, qui sera précisé dans la section suivante, se référait au régime de preuves des bénéfices apportés aux enfants malades par le dépistage. Il convenait en effet selon ce point de vue d'atteindre un certain degré de preuves scientifiques de ces bénéfices avant de généraliser le DNM, ce qui ne fut pas le cas selon l'Association française avant au moins la fin des années 1990. Le second élément concernait le dépistage non plus *néonatal* mais *prénatal* (avant la naissance), et les liens qui pouvaient être invoqués ou pas entre les deux. Indéfendables à leur yeux étaient le dépistage prénatal généralisé de la mucoviscidose, assimilé à une forme d'eugénisme, ainsi que la position qui consistait à se servir du DNM pour repérer des enfants hétérozygotes (porteurs d'une mutation, non malades puisque la mucoviscidose est une maladie récessive), dans le but plus ou moins formulé d'alerter leurs apparentés, de leur proposer un diagnostic prénatal et, à terme, d'éradiquer la maladie. Dans ce dernier cas, leurs arguments reposaient sur un principe d'efficacité (un calcul avait établi que le dépistage néonatal ne permettait d'éviter que 18% de

---

<sup>3</sup> Cf. le site de l'Association Médicale Mondiale (<http://www.wma.net/f/policy/b3.htm>).

naissances d'enfants malades) et surtout sur un principe éthique (il n'était pas moralement défendable de passer par le dépistage d'un nouveau-né pour repérer les individus hétérozygotes), assorti parfois d'un principe juridique (la loi française fixait que le test génétique devait profiter à l'individu testé). Ces deux éléments – régime de preuves et dépistage prénatal/repérage des hétérozygotes – se trouvaient en opposition avec les points de vue défendus par d'autres acteurs.

## **2. La conviction**

Les débats scientifiques autour de la preuve ou non de l'intérêt du DNM pour les enfants malades et la population générale, et leur évolution au cours du temps, sortiraient du cadre de ce texte. Ce qui nous intéresse ici, ce sont certaines dimensions éthiques auxquelles ils sont rattachés. A la fin des années 1980, lorsque les « francs-tireurs » lancèrent le DNM dans l'ouest de la Bretagne, les études sur son intérêt étaient peu nombreuses, peu étayées, et elles apportaient des résultats contradictoires. Pourtant, du côté des biologistes, la nécessité de proposer ce dépistage procédait souvent de l'évidence : ils avaient la conviction que le dépistage serait utile aux enfants malades. Pour l'un des premiers instigateurs du DNM en Normandie, qui lança le dépistage dès 1980 et incarne la figure idéal-typique, autrement dit l'archétype de cette position, il n'était pas éthiquement tenable d'attendre des éléments scientifiques étayant l'intérêt du dépistage pour les enfants. Il représente ce que Max Weber [8] appelle « l'éthique de conviction », qui conduit à agir suivant des principes (il s'agit de juger l'action bonne ou mauvaise en elle-même). Du côté des pédiatres bretons, on pensait que l'on « travaillerait mieux » si la maladie était dépistée plus tôt. Surtout, ceux-ci pouvaient s'appuyer sur leur propre expérience de cliniciens, ayant rencontré des enfants dont l'état de santé s'était aggravé faute d'un suivi adéquat. Une forme de rationalité, donc, il y avait. En même temps, cette rationalité était subjective, parce qu'elle ne reposait pas sur des arguments

objectivés de l'intérêt du dépistage pour les enfants. Elle véhiculait le présupposé qu'il ne pouvait y avoir d'inconvénients au dépistage, ou du moins que ceux-ci étaient négligeables par rapport aux avantages.

Au-delà des cercles professionnels, les biologistes et les pédiatres finistériens impulsèrent auprès de la population bretonne une légitimité morale à leur cause, par la mise en avant médiatique de valeurs comme la solidarité pour recueillir l'argent nécessaire au DNM à l'échelle régionale - qui n'était pas pris en charge à l'époque par l'Assurance-maladie - et aux recherches liées à la mucoviscidose. Dans ces conditions, bon nombre d'acteurs, et notamment des responsables politiques locaux, exprimèrent eux aussi un caractère d'évidence au soutien à y apporter. Plus largement, ce dépistage permet ainsi d'analyser les ressorts de ce qui apparaît à certains moments comme une évidence, avec ses valeurs et ses présupposés.

Cette dimension éthique dans la relation à la conviction et à la preuve ne doit pas étonner, tant il est vrai que toute l'histoire de la médecine de preuves, notamment aux Etats-Unis, fut traversée de questionnements moraux [9]. Ceux-ci se situaient tout autant du côté des partisans d'une approche souple basée sur quelques observations cliniques que du côté de leurs opposants partisans d'une approche statistiquement fondée. Les premiers défendaient l'administration d'une thérapie la plus rapide possible en soutenant qu'il était moralement contestable de ne pas faire bénéficier les malades d'un nouveau traitement. Les seconds défendaient une position prudente et scientifiquement fondée, en avançant qu'il était moralement condamnable de ne pas vérifier par la preuve l'efficacité d'une molécule ou d'un traitement avant de le diffuser à grande échelle. Il y avait typiquement là deux conceptions de l'éthique en opposition qui reflétaient les prises de position françaises quant au DNM.

### **3. L'extension compassionnelle**



Les divergences entre niveaux régional et national s'exprimèrent vivement lorsque les « francs-tireurs » finistériens étendirent leur entreprise en lançant en 1992 dans le nord du Finistère un programme de dépistage des hétérozygotes adultes, proposé à tous les couples à l'occasion du bilan de santé prénuptial établi par les médecins généralistes. L'objectif était de détecter les couples qui risquaient de donner naissance à des enfants atteints de mucoviscidose et de leur proposer, le cas échéant, un test prénatal et une interruption médicale de grossesse si nécessaire. Les principaux arguments à ce nouveau dépistage, formulés en entretien par les généralistes impliqués à l'époque, reposent d'une part sur l'incidence plus élevée qu'ailleurs de mucoviscidose dans la région, d'autre part sur les conditions de vie difficiles liées à la maladie. Ce deuxième argument s'appuie sur l'expérience de suivi de malades et de familles, parfois à l'aide de la description d'exemples : « Ils toussent, ils toussent... c'est affreux », dit notamment l'un d'entre eux. Il est com-passionnel au sens étymologique de « souffrir avec » et s'inscrit dans un régime, pour paraphraser Philippe Corcuff [10 : 114], « d'interpellation éthique dans le face-à-face » et « la proximité des corps ». Dans ces conditions, ces professionnels conçoivent leur action avant tout, disent-ils, comme « une aide apportée aux familles », considérant « qu'ils sont là pour leur rendre service ». Ils insistent en outre sur le volontariat des personnes qui se soumettaient au test, dans une forme de transfert de responsabilité : le rôle des professionnels se limitait à le leur proposer, celui des parents était de prendre la responsabilité de la suite à donner ou non à la grossesse. Les médecins généralistes reprennent ici le principe classique de la non-directivité du choix en matière de conseil génétique, qui sert de garde-fou éthique. Ce principe fait l'objet de nombreuses publications en sciences sociales en montrant toute sa complexité dans la relation soignant-soigné, entre consentement, influence des professionnels et quête de bonne santé [11-13]. Au final, les promoteurs de ce dépistage des adultes reculèrent devant une série de problèmes organisationnels, techniques et financiers trop longs à détailler ici. Quatre à cinq ans plus tard,

les initiateurs du dépistage des hétérozygotes adultes y mirent un terme, même si certains généralistes continuèrent à le proposer ponctuellement aux couples.

Cette initiative de dépistage des adultes hétérozygotes suscita les foudres de l'AFDPHE, qui y voyait une démarche proche de l'eugénisme. L'association considérait que si le dépistage d'hétérozygotes demeurait individuel, il serait inefficace, et que s'il devenait collectif et obligatoire, il représenterait un nouvel eugénisme peu soucieux de la liberté et de la dignité des personnes. En somme, du côté de l'ouest de la Bretagne, les dépistages des nouveau-nés et des hétérozygotes enfants ou adultes *pour une même maladie* allaient de pair et n'étaient pas antagoniques : il s'agissait dans les deux cas d'une prise en charge ou d'une prévention de la souffrance des malades et des familles, qu'elle s'exerçât avant ou après la naissance. Du côté national, les deux approches, avant et après la naissance étaient perçues comme contradictoires. La relativement faible implantation historique de l'eugénisme en France [14] permet en partie de comprendre dans quel contexte il reste un sujet toujours sensible à même de forger un autre système de valeurs.

## **Conclusion**

L'une des finalités, des « pratiques éthiques » dans ces différents cas sont toujours l'évitement de souffrance et la compassion, dont les professionnels peuvent trouver des échos dans les valeurs de solidarité mises en avant notamment lors des mobilisations de la population dans l'ouest de la Bretagne. Cela ne signifie assurément pas que d'autres enjeux, plus politiques, professionnels ou scientifiques, analysés ailleurs [1], soient absents. Pour ce qui nous intéresse ici, ce dépistage dessine un espace moral compassionnel de la génétique médicale, a fortiori parce qu'il concerne des enfants. Plus généralement, cet espace nécessite d'être replacé dans le souci de santé et la valeur accordé à la vie biologique dans les sociétés contemporaines occidentales, même si ce souci et cette valeur sont marqués par de profondes

inégalités sociales [15, 16]. La peur des épidémies, l'augmentation du nombre de dépistages et la multiplication des centres de bien-être en constituent des illustrations. La biomédecine et les technosciences sont partie prenante de ce vaste secteur d'enjeux et d'anxiété moderne. Mais, au-delà de ce souci et des principes affichés par la bioéthique, on a vu que les moyens - autrement dit le « travail éthique » si l'on veut poursuivre dans le cadre analytique choisi [7] - pour parvenir à cet évitement de la souffrance sont divers et parfois en opposition. L'une des oppositions repose sur la relation à la fois de proximité et de tension entre approches néonatales et prénatales. Le DNM fait apparaître à certains moments un entrelacement entre les deux, comme si, malgré les efforts de certains, les deux approches étaient difficilement séparables. L'avenir dira si cette constatation est vérifiée.

## **Références**

- [1] Auteur a (anonymisé).
- [2] Foucault M. Dits et écrits II, 1976-1988. Paris : Gallimard ; 2001 [1994].
- [3] Elias N. Qu'est-ce que la sociologie ? Paris : Pandora ; 1981 [1970].
- [4] Clarke AE, Mamo L, Shim JK, Fishman JR, Fosket JR, eds. Biomedicalization: Technoscience, Health, and Illness in the U.S. Durham : Duke University Press ; 2010.
- [5] Lock M, Nguyen V-K. An Anthropology of Biomedicine. Malden, Oxford : Wiley-Blackwell ; 2010.
- [6] Wilson J, Jungner G. Principles and Practice of Screening for Disease. Public Health Papers World Health Organization ; 1968.
- [7] Dean M. Governmentality: Power and Rule in Modern Society. London, Thousand Oaks, New Delhi : SAGE ; 1999.
- [8] Weber M. Le savant et le politique. Paris : Editions 10/18 ; 1963 [1959].

- [9] Marks H. La médecine des preuves. Histoire et anthropologie des essais cliniques [1900-1990]. Le Plessis-Robinson : Institut Synthélabo ; 1999.
- [10] Corcuff P. Les nouvelles sociologies. Paris : Nathan ; 1995.
- [11] Conrad P, Gabe J. Sociological Perspectives on the New Genetics: An Overview. *Sociology of Health & Illness* 1999 ; 21(5) : 505-516.
- [12] Kerr A, Cunningham-Burley S. On Ambivalence and Risk: Reflexive Modernity and the New Human Genetics. *Sociology* 2000 ; 34(2) : 283-304.
- [13] Koch L, Svendsen MN. Providing Solutions-Defining Problems: The Imperative of Disease Prevention in Genetic Counselling. *Social Science & Medicine* 2002 ; 60(4) : 823-832.
- [14] Carol A. Histoire de l'eugénisme en France. Les médecins et la procréation XIXe-XXe siècle. Paris : Seuil ; 1995.
- [15] Fassin D. L'espace politique de la santé. Essai de généalogie. Paris : Presses Universitaires de France ; 1996.
- [16] Auteur b (anonymisé).

Conflit d'intérêt : aucun.