

**Commission nationale d'éthique  
pour la médecine humaine**

# Réflexions sur l'évaluation éthique du test prénatal non invasif (NIPT)

Prise de position n° 26/2016  
Berne, le 9 décembre 2016



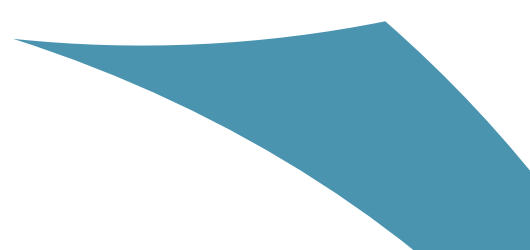
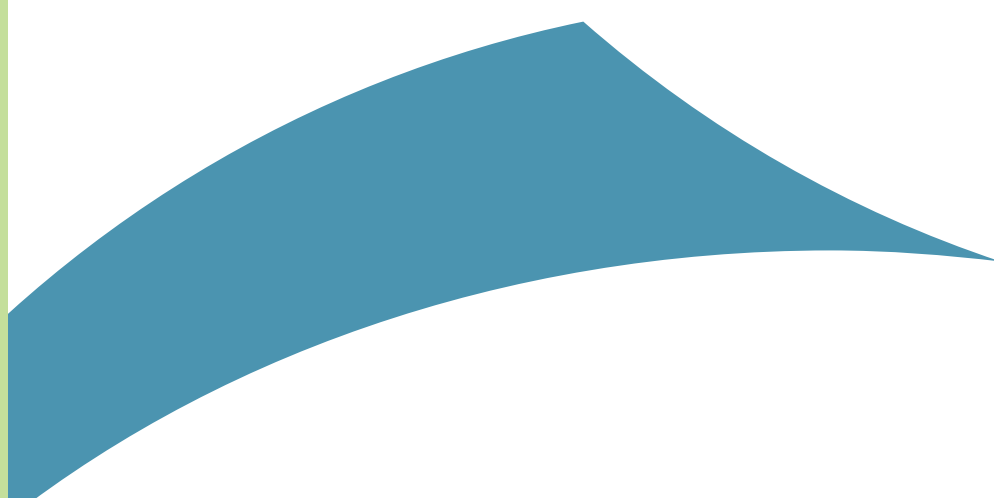


# Sommaire



## Réflexions sur l'évaluation éthique du test prénatal non invasif (NIPT)

|  |    |
|--|----|
| 1. Introduction  | 4  |
| 2. Fondements  | 6  |
| 2.1. Aspects médicaux  | 6  |
| 2.2. Aspects juridiques  | 8  |
| 3. Considérations éthiques   | 10 |
| 3.1. Anciens et nouveaux thèmes  | 10 |
| 3.2. Communication du sexe du fœtus  | 11 |
| 3.3. Signification du degré de gravité d'une maladie<br>ou d'une atteinte à la santé | 14 |
| 3.4. Risque de banalisation  | 16 |
| 4. Conclusions   | 18 |
| 5. Recommandations   | 19 |
| 6. Bibliographie   | 20 |



# 1. Introduction

Les possibilités du dépistage prénatal se sont améliorées et étendues ces dernières années à la faveur des progrès dans le domaine des analyses génétiques et de la médecine de la reproduction. Une innovation récente est l'introduction de ce que l'on appelle le test prénatal non invasif (NIPT – *Non Invasive Prenatal Testing* en anglais). Ce test étend les possibilités des analyses génétiques prénatales, puisqu'une simple prise de sang chez la femme enceinte suffit désormais pour obtenir des informations sur certaines caractéristiques génétiques de l'embryon ou du fœtus. L'avantage évident du NIPT est de réduire le recours aux techniques diagnostiques invasives (amniocentèse, choriocentèse et cordocentèse), avec le risque de fausse couche qui leur est associé. La question de savoir si les informations supplémentaires obtenues grâce au NIPT doivent être considérées comme un avantage ou un inconvénient pour les couples concernés, pour l'enfant à naître et pour la société fait l'objet d'évaluations éthiques divergentes.

Le NIPT peut être pratiqué dès le début de la grossesse et fournit notamment des indications sur la probabilité que l'embryon ou le fœtus présente une trisomie 21, 13 ou 18. A noter ici qu'il s'agit d'un test, qui fournit des indications sur la probabilité d'une caractéristique donnée, et non d'un outil livrant des *informations diagnostiques* sur l'embryon ou le fœtus.

Au même titre que les autres méthodes déjà existantes, le recours à ce test permet de procéder à un dépistage prénatal et d'interrompre la grossesse (de manière sélective). Les questions éthiques soulevées par son application ne sont donc pas fondamentalement nouvelles. Elles portent notamment sur la pratique de l'interruption médicale de grossesse (lorsque l'embryon ou le fœtus présente une anomalie), la banalisation des processus, la mise en place d'un conseil non directif approprié, l'extension du dépistage à des anomalies mineures ou à des critères non médicaux tels que le sexe de l'embryon ou du fœtus, les mécanismes équitables de financement, ainsi que sur les conséquences sociales indésirables comme une médicalisation excessive de la grossesse et le risque d'une pression accrue sur les couples d'utiliser les possibilités de test existantes et établies.

La Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine (CNE) s'est déjà exprimée à plusieurs reprises sur divers aspects du diagnostic génétique précoce et de la médecine de la reproduction (p. ex., prise de position n° 10/2005 : Diagnostic préimplantatoire ; n° 14/2007 : Diagnostic préimplantatoire II : questions spécifiques sur la réglementation légale et le typage HLA ; n° 22/2013 : La procréation médicalement assistée : considérations éthiques et propositions pour l'avenir). La décision de juillet 2015 concernant la prise en charge du NIPT par l'assurance obligatoire des soins en complément du test du premier semestre et la révision en cours de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) sont pour elle l'occasion d'examiner spécifiquement certaines questions éthiques liées à ces évolutions.

Cet examen lui paraît d'autant plus important que le NIPT

- ↳ peut être pratiqué à un stade relativement précoce de la grossesse ;
- ↳ ne requiert qu'une prise de sang chez une femme enceinte ;
- ↳ est commercialisé à l'échelle internationale (depuis le 1<sup>er</sup> juillet 2015, les coûts sont pris en charge à certaines conditions et comme deuxième test de dépistage par l'assurance obligatoire des soins) ;
- ↳ rend en principe possible un dépistage pour toutes les femmes enceintes ;

- ↳ est une procédure de test et non une méthode diagnostique, ce qui conduit souvent à des malentendus ;
- ↳ modifie le schéma du suivi prénatal, la question étant notamment de savoir si le NIPT doit intervenir avant, après ou à la place du test du premier trimestre ;
- ↳ peut conduire à tort à relativiser l'importance des examens échographiques ;
- ↳ sera perfectionné à moyen et long terme, au point que le dépistage du génome entier devrait devenir largement accessible et financièrement abordable ;
- ↳ est actuellement discuté dans le cadre de la révision totale de la LAGH.

Si le NIPT offre aux femmes enceintes de nouvelles possibilités d'exercer leur droit à l'autodétermination, son introduction représente aussi un défi, en particulier, pour garantir que les décisions soient véritablement éclairées et autonomes.

La présente prise de position commence par présenter les principaux aspects médicaux et juridiques du NIPT **(2)**, avant de discuter sur cette base certains de ses aspects éthiques **(3)**. Elle se termine par une brève conclusion **(4)** et une série de recommandations **(5)**.

# 2. Fondements

## 2.1. Aspects médicaux

Depuis les années 1970, les femmes enceintes ont la possibilité de faire un dépistage génétique prénatal. A l'époque, l'indication pour un *test diagnostique génétique invasif* (amniocentèse) était un âge maternel élevé (>35 ans, respectivement un risque de >1:380 pour un enfant avec trisomie 21). Le grand problème de ce test diagnostique génétique invasif était, et est toujours, le risque de complication relativement élevé (actuellement 0.5–1 % de risque de fausse couche). Le taux de détection avec cette procédure restait relativement faible. Des recherches ultérieures pour en augmenter la fiabilité ont permis de mettre en pratique le *triple test* comme dépistage prénatal dans les années 1980 et ceci jusqu'au début des années 1990.

Le triple test a ensuite été remplacé par le *test du premier trimestre*. Celui-ci permet d'augmenter le taux de détection des anomalies, particulièrement la trisomie 21, tout en réduisant le nombre de tests diagnostiques génétiques invasifs (amniocentèse, choriocentèse). Le deuxième grand avantage de ce test est que des malformations fœtales graves peuvent déjà être dépistées au premier trimestre, une échographie faisant partie de ce test. Malgré toutes ces améliorations, la valeur prédictive positive (PPV – *positive predictive value*) du test du premier trimestre reste toujours assez basse, avec un taux de résultats faux-positifs relativement élevé, conduisant à un grand nombre de tests diagnostiques génétiques invasifs qui engendrent des risques de fausse couche et ont des impacts psychologiques considérables (angoisse, insécurité, peur etc. jusqu'au résultat définitif après amniocentèse/choriocentèse).

*Les tests prénataux non-invasifs* ouvrent une nouvelle ère dans le dépistage prénatal des aneuploïdies. Environ 90 % de l'ADN libre est d'origine maternelle, environ 10 % de l'ADN libre circulant dans le plasma maternel est d'origine fœtale, provenant des cellules trophoblastiques du placenta. La quantité d'ADN fœtal libre dépend, d'un côté, de l'âge gestationnel et, de l'autre, du poids corporel de la femme enceinte (plus d'obésité = moins d'ADN fœtal). En général, les tests prénataux non-invasifs peuvent être effectués à partir de la 10<sup>e</sup> semaine de grossesse.

Aujourd'hui, des fournisseurs commerciaux mettent sur le marché non seulement des tests à la recherche d'anomalies chromosomiques numériques comme les trisomies 21, 13 et 18, mais proposent aussi l'analyse du sexe et d'anomalies des chromosomes gonosomes (SCA – *sex chromosome aneuploidy*, comme, par exemple, le syndrome de Klinefelter, le syndrome de Turner, et autres). Quelques prestataires proposent la recherche des *aberrations chromosomiques sous-microscopiques* (de très petites altérations des chromosomes, invisibles au microscope) et ceci dans différentes parties du génome. En outre, le génome d'un fœtus a déjà été séquencé complètement en 2012, dans un cadre scientifique.

Cependant, il faut savoir que *les résultats des tests prénataux non-invasifs sont, à l'heure actuelle, moins fiables en cas de don d'ovocytes* (en fonction du fabricant et de la génération du test), en cas de grossesse multiple, ainsi qu'en cas de recherche de pathologies génétiques rares, comme les micro-délétions. Pour donner un exemple: parmi 768 femmes testées, il n'y aura statistiquement aucune femme portant un fœtus avec une micro-délétion 22q11.2 parce qu'il y a seulement 1 pathologie sur 2500 grossesses. En cas de test prénatal non-invasif, par contre, on obtiendra dans 7 cas un diagnostic de micro-délétion 22q11.2. Ces 7 diagnostics faux-positifs mèneront à des tests diagnostiques prénataux invasifs inutiles, avec augmentation du risque de fausse couche, d'angoisse, etc.

Il est important de noter aussi qu'à l'heure actuelle, *le test prénatal non-invasif ne peut pas être considéré comme un test diagnostique* en raison de ses résultats faux-positifs et faux-négatifs. Les résultats faux-positifs et faux-négatifs sont, entre autres, dus au fait que l'ADN fœtal provient du cytotrophoblaste (qui ne représente pas toujours les chromosomes fœtaux) en raison d'une quantité d'ADN fœtal circulant dans le sang maternel trop faible ou de problèmes techniques.

Avec le NIPT comme deuxième test de dépistage (après un résultat pathologique du test du premier trimestre), les tests diagnostiques génétiques invasifs ne sont plus nécessaires chez les femmes avec un résultat normal. Si par contre, le test non-invasif est pathologique, il doit être confirmé par une amnio- ou choriocentèse. Un test non-invasif comme deuxième screening après un résultat pathologique du test du premier trimestre n'offre pas de diagnostic supplémentaire de trisomie 21. Par la combinaison du test du premier trimestre et du test non-invasif, une PPV d'environ 99 % peut être atteinte (c'est à dire qu'il s'agit dans 99 de 100 cas réellement d'un diagnostic de trisomie 21 chez le fœtus).

Si par contre le test non-invasif est utilisé en première intention comme test de dépistage (par exemple, à la dixième semaine de grossesse, avant ou à la place du test du premier trimestre) dans la population moyenne, le PPV s'élève seulement à environ 50 %. En conséquence, en cas de test non-invasif comme premier test de dépistage, il faut le double d'investigations invasives afin d'exclure voire confirmer le diagnostic de trisomie 21 comparé à son utilisation en tant que deuxième test de dépistage.

Tandis qu'aujourd'hui environ 85 % des fœtus avec une trisomie 21 peuvent être dépistés grâce au test du premier trimestre, les anomalies des chromosomes gonosomes sont très rarement découvertes en prénatal. En utilisant le test non-invasif comme premier test de dépistage par contre, non seulement presque toutes les trisomies 21, mais aussi la plupart des anomalies des chromosomes gonosomes pourraient être démontrées.

## Résumé

Avec l'intégration du test prénatal non-invasif dans le schéma du dépistage prénatal, la fiabilité de la détection prénatale des trisomies 21, 18 et 13 est améliorée, ce qui réduit fortement le nombre de tests génétiques diagnostiques invasifs et en conséquence le nombre de fausses couches.

- ↪ Aujourd'hui, des fournisseurs commerciaux proposent aussi l'analyse du sexe, des anomalies des chromosomes gonosomes ainsi que des aberrations chromosomiques sous-microscopiques.
- ↪ Le test génétique prénatal non-invasif est un test de dépistage, pas un diagnostic. Les détections de pathologies doivent toujours être confirmées par un test diagnostique génétique invasif.
- ↪ La spécificité est le facteur le plus important en cas d'anomalies rares. Cela veut dire, qu'on peut obtenir un résultat fiable seulement si le taux des faux-positifs est clairement plus bas que la prévalence (par exemple, recherche des micro-délétions par NIPT non fiable et ainsi non indiquée à l'heure actuelle, voir plus haut).
- ↪ Le test prénatal non-invasif est soumis à la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) qui oblige le médecin de discuter en détail les avantages et inconvénients du test. L'entretien doit être documenté et la femme enceinte doit signer un consentement éclairé.

- ↳ Le test prénatal non-invasif ne remplace pas le test du premier trimestre. L'échographie du test du premier trimestre donne des informations sur d'éventuelles malformations ou sur d'autres syndromes et les valeurs biochimiques sont aussi des marqueurs de pathologies placentaires.
- ↳ En cas de détection de malformation fœtale par échographie, un test diagnostique génétique invasif est indiqué pour exclure une pathologie génétique (ne pouvant actuellement pas être décelée par le test prénatal non-invasif).

## 2.2. Aspects juridiques

La LAGH contient plusieurs dispositions relatives aux analyses prénatales. Au sens de la loi, les « analyses prénatales visant à évaluer un risque » correspondent aux analyses de laboratoire effectuées dans le but d'évaluer un risque d'anomalie génétique de l'embryon ou du fœtus et à l'examen de l'embryon ou du fœtus par imagerie médicale. Les « analyses génétiques prénatales » visent quant à elles à examiner directement le patrimoine génétique de l'embryon ou du fœtus durant la grossesse. L'amniocentèse, la choriocentèse et la cordocentèse en font partie, de même que le NIPT. Pour ces deux catégories d'analyses prénatales, la loi prévoit des exigences différentes en matière d'information et de conseil.

Si les analyses prénatales sont fondamentalement autorisées, elles ne peuvent être effectuées qu'avec le consentement éclairé de la femme enceinte. Leur champ d'application est par ailleurs restreint puisqu'elles ne peuvent pas être utilisées pour rechercher des caractéristiques de l'embryon ou du fœtus qui n'influencent pas directement sa santé. Il est également interdit de déterminer le sexe de l'embryon ou du fœtus dans un but autre qu'un diagnostic. La santé doit ici être interprétée au sens strict : les aspects psychologiques et sociaux n'en font pas partie. Toutes les maladies qui entraînent des problèmes de santé chez l'enfant à naître – indépendamment du fait que l'embryon ou le fœtus en soit déjà atteint, que la maladie se déclare immédiatement après la naissance ou seulement à l'âge adulte – peuvent toutefois être recherchées. Une exception à cette règle est l'utilisation des analyses prénatales pour établir la paternité. Ces analyses sont autorisées, même lorsqu'elles ne sont pas utilisées à des fins médicales et bien que les relations génétiques ne fassent pas partie des états pathologiques. Les analyses génétiques prénatales ne doivent pas être proposées de manière systématique et le conseil génétique doit répondre à des exigences spécifiques. La femme enceinte n'a pas seulement le droit de savoir, mais aussi celui de ne pas savoir.

La LAGH fait actuellement l'objet d'une révision totale. Le projet prévoit un durcissement de la réglementation en vigueur. Les caractéristiques nuisant à la santé de l'embryon ou du fœtus de manière à la fois directe et considérable devraient, dès lors, être les seules à pouvoir être déterminées. Ce durcissement est explicitement justifié par les craintes liées aux nouvelles possibilités du NIPT. Par ailleurs, le droit de connaître les résultats obtenus au moyen de ces analyses soit limité : là aussi, seuls les résultats concernant des atteintes non seulement directes mais aussi considérables à la santé de l'embryon ou du fœtus pourraient être communiqués. Le sexe de l'embryon ne pourrait pas être communiqué à la femme enceinte avant la fin de la douzième semaine de grossesse, ni même ultérieurement si le médecin estime qu'il existe un risque que la grossesse soit interrompue pour cette raison.

Le législateur établit de la sorte un lien entre la réglementation des analyses génétiques sur l'être humain et le droit à l'avortement. Si l'interruption de grossesse est en principe punissable, elle ne l'est pas



lorsqu'elle est pratiquée au cours des douze semaines suivant le début des dernières règles. Selon le libellé de la disposition du code pénal, la femme enceinte doit invoquer une situation de détresse. Cette situation n'a toutefois pas à être constatée de façon objective au terme d'une expertise. Il suffit que la femme fasse savoir au médecin qu'elle se trouve dans une telle situation, sans avoir à se justifier davantage. Les raisons qui la conduisent à interrompre sa grossesse ne regardent qu'elle-même. La demande d'interruption de grossesse doit être formulée par écrit. Un entretien avec le médecin est également nécessaire. Après l'expiration du délai de douze semaines, une interruption de grossesse n'est possible que sur indication médicale. Elle demeure non punissable lorsqu'un avis médical démontre qu'elle est nécessaire pour écarter le danger d'une atteinte grave à l'intégrité physique ou d'un état de détresse profonde. Cette exigence peut, par exemple, être satisfaite lorsque le fœtus présente certaines anomalies qui placent la femme enceinte dans un état de détresse. Le danger devra être d'autant plus grave que la grossesse est avancée.

# 3. Considérations éthiques

## 3.1. Anciens et nouveaux thèmes

Les questions éthiques soulevées par l'introduction du NIPT sont *fondamentalement* les mêmes que celles posées par les méthodes déjà bien établies du diagnostic prénatal. Ces questions sont notamment : la banalisation des tests et des procédures, les caractéristiques de l'embryon ou du fœtus qui peuvent être déterminées, la gravité de la maladie qui affecte l'embryon et la définition de ce qui est acceptable pour la femme enceinte dans ce contexte, l'utilisation appropriée des connaissances génétiques, la conception d'un conseil génétique de qualité et en temps opportun, la réglementation des possibilités d'accès aux tests de dépistage et leur financement public, les conséquences possibles sur la société, notamment une médicalisation excessive de la grossesse. À cela s'ajoute la pression croissante qui s'exerce sur les couples d'utiliser les méthodes existantes et établies de dépistage, notamment la pression implicite croissante sur les personnes porteuses d'un handicap d'origine génétique (au sens de l'argument qui souligne la « dimension expressive » du recours aux tests prénataux d'analyse génétique<sup>1</sup>). Il a été observé que le dépistage prénatal et la sélection d'embryons sur la base des anomalies dont certaines personnes sont porteuses expriment une appréciation sociale négative (ou un jugement de valeur négatif), voire une discrimination, envers celles-ci, qui favorise l'érosion de la solidarité les concernant.

*La mise en place concrète* du NIPT dans le schéma du suivi prénatal en Suisse soulève elle aussi des questions pertinentes sur le plan éthique (Dondorp et al. 2015 ; Brauer et al. 2016) : dans quelle mesure ce test de dépistage vient-il renforcer ou au contraire affaiblir l'autonomie reproductive des couples qui attendent un enfant ? Dans quelle mesure engendre-t-il de nouvelles tâches dans le domaine de la santé publique ? Quelle attitude les médecins et les couples concernés doivent-ils adopter à l'égard des découvertes fortuites ? Comment concevoir un accès équitable pour tous étant donné le prix relativement élevé du dépistage ? Enfin, l'introduction du NIPT invite à réévaluer les questions de la commercialisation de tests génétiques, l'utilisation des connaissances génétiques et du rapport coût-efficacité des mesures bénéficiant d'un financement public.

Dans le cadre de la présente prise de position, la CNE a décidé d'examiner plus attentivement trois aspects qui lui semblent particulièrement délicats. Les deux premiers jouent un rôle important dans la révision de la LAGH, ce qui témoigne de leur importance sur le plan éthique et explique qu'ils doivent faire l'objet d'un traitement juridique plus précis et plus strict. Le premier de ces aspects est celui de la communication du sexe de l'embryon ou du fœtus (**3.2**), tandis que le second concerne la signification du degré de gravité d'une maladie ou d'une atteinte à la santé de l'embryon ou du fœtus (**3.3**). Le troisième aspect, qui correspond à une problématique de nature plus fondamentale, porte sur le risque de banalisation dans l'application du NIPT (**3.4**). Les exigences déjà prévues dans la législation concernant le niveau d'information et de conseil reflètent l'importance des craintes associées à ce risque.

---

<sup>1</sup> Selon cet argument, bien que le recours au diagnostic génétique prénatal n'implique aucune discrimination directe des personnes en situation de handicap, la pratique de sélection exprime néanmoins, de manière implicite ou indirecte, une atteinte à la valeur sociale des personnes porteuses de certaines caractéristiques ou de certains handicaps (Brauer et al 2016, 317 ss).

### 3.2. Communication du sexe du fœtus

À l'origine, le diagnostic prénatal ne visait pas à déterminer le sexe d'un enfant à naître de façon à pouvoir, sur la base de cette information, décider de poursuivre ou d'interrompre la grossesse.<sup>2</sup> Depuis le début, toutefois, un objectif a toujours été de déterminer les maladies génétiques résultant d'une mutation sur les chromosomes sexuels. En l'état actuel, il n'est pas possible d'y parvenir de manière fiable avec le NIPT, puisque celui-ci ne permet pas encore d'identifier clairement les différentes mutations génétiques sur le chromosome X ou Y. Pour l'instant, son rôle sur cette question est pratiquement nul, à la différence des tests diagnostiques invasifs qui peuvent fournir des résultats précis.

L'utilisation du NIPT pour déterminer spécifiquement le sexe de l'embryon n'est clairement pas admise, surtout en l'absence de lien avec la santé de l'embryon. Il n'en demeure pas moins que, comme pour toute analyse chromosomique, le recours au NIPT permet un diagnostic relativement fiable de la présence des chromosomes sexuels, ce qui renseigne – pour ainsi dire de manière indirecte – sur le sexe de l'embryon ou du fœtus. À la différence du diagnostic préimplantatoire, qui consiste en la sélection in vitro d'un embryon répondant à certains critères et pour lequel les caractéristiques sexuelles s'avèrent parfois déterminantes, par exemple, aux États-Unis (Baruch et al. 2008), la pratique du *family balancing* (c'est-à-dire la décision de rééquilibrer le nombre de filles ou de garçons dans la fratrie) ou du *social sexing* (c'est-à-dire la préférence accordée à un sexe plutôt qu'à un autre) suppose une interruption de grossesse lorsqu'elle se fonde sur les résultats d'un NIPT effectué avant la fin de douzième semaine de grossesse. C'est une décision qui confronte habituellement la femme ou le couple à un grave dilemme.

Un cas particulier est celui des anomalies du nombre de chromosomes sexuels, par exemple, le syndrome de Klinefelter (présence d'un chromosome X supplémentaire chez les garçons, soit les hommes) ou le syndrome de Turner (présence d'un seul chromosome X chez les filles, soit les femmes). Ces deux syndromes sont compatibles avec une vie relativement normale et sereine. Mais puisqu'ils peuvent être décelés au moyen d'un NIPT, la question se pose de savoir s'il s'agit de maladies ou d'atteintes à la santé suffisamment *graves ou essentielles* pour justifier le recours à un diagnostic prénatal. Cette question sera abordée à la section suivante (3.3).

Proposition est faite, dans le cadre de la révision de la LAGH, que le sexe de l'embryon ne puisse pas être communiqué aux parents avant la douzième semaine de grossesse et qu'il ne puisse pas non plus l'être après la douzième semaine si le médecin craint que les parents n'interrompent la grossesse pour cette seule raison. Cette proposition est controversée sur le plan éthique et juridique. Puisqu'il s'agit d'une interdiction légale et, donc, d'une limitation par l'État du droit des personnes de connaître les informations génétiques qui les concernent et du droit à leur autonomie reproductive, une justification particulièrement convaincante est nécessaire. L'existence d'une telle justification est controversée. Une interdiction pourrait être justifiée par la nécessité d'éviter **(a)** des conséquences sociales indésirables

---

2) La pratique de l'avortement sur la base du diagnostic prénatal, et plus spécifiquement l'élimination des embryons et des fœtus de sexe féminin, est néanmoins répandue dans certains pays, notamment dans des pays très peuplés comme la Chine ou l'Inde. La communication du sexe de l'embryon ou du fœtus est pourtant interdite et punissable en Inde (The Pre-Natal Diagnostic Techniques (Regulation and Prevention of Misuse) Act, 1994). Cette pratique a conduit à un déséquilibre significatif du sex-ratio (George 2006; Hesketh 2011). La persistance de cette pratique dans ce pays montre que les interdictions légales sont inefficaces si elles ne s'accompagnent pas de changements dans la société.

ou **(b)** des décisions sexistes, donc discriminatoires. Quels arguments peuvent être avancés à l'appui de ces thèses et dans quelle mesure sont-ils convaincants ?

### **(a) Prévenir des conséquences sociales indésirables**

Des limitations apportées au droit à l'autonomie reproductive et au droit d'une personne d'avoir accès aux informations génétiques qui la concernent peuvent être justifiées au nom de la protection d'un intérêt social supérieur. L'existence d'un sex-ratio équilibré au sein de la population représente un intérêt supérieur de ce type. La sélection unilatérale d'un des sexes au stade prénatal peut en effet provoquer des problèmes sociaux considérables, qui justifient une interdiction de communiquer le sexe de l'embryon ou du fœtus jusqu'à un certain stade de la grossesse. Cependant, le sex-ratio est aujourd'hui équilibré en Suisse et il semble difficile, dans un tel contexte, d'invoquer la mise en danger d'un intérêt social supérieur pour justifier une interdiction. D'autant que l'enjeu n'est pas ici l'interdiction de choisir le sexe de l'embryon ou du fœtus, mais uniquement le droit d'avoir accès à certaines informations.

Un autre risque est que des informations génétiques obtenues dans le cadre de la médecine de la reproduction soient délibérément utilisées au niveau politique pour influencer l'évolution de la population. Si le sexe de l'embryon ou du fœtus était communiqué, il serait d'une certaine manière plus facile pour le législateur d'exploiter cette connaissance à des fins politiques. L'interdiction de communiquer le sexe de l'embryon ou du fœtus pourrait ainsi contribuer à la protection contre les discriminations. Il faut toutefois rappeler que la crainte d'abus vaut pour *l'ensemble des connaissances* susceptibles d'être obtenues et communiquées avant la naissance. De plus, il est difficile d'imaginer qu'il puisse y avoir aujourd'hui en Suisse un quelconque intérêt politique à manipuler ou à modifier délibérément le sex-ratio dans la société.<sup>3</sup> L'accusation d'instrumentalisation est nettement plus plausible en ce qui concerne les embryons atteints de trisomie 21. Elle transparaît au moins implicitement dans le fait qu'en Suisse (comme dans de nombreux autres pays du monde), il n'existe guère de pression politique pour dissimuler aux futurs parents des informations sur les trisomies.

### **(b) Prévenir des décisions sexistes ou discriminatoires**

Une première observation est que les décisions parentales concernant le sexe de leur enfant ne correspondent pas nécessairement à des motifs sexistes ou discriminatoires, comme l'illustrent certaines demandes émanant de familles nombreuses (Robertson 2001 ; Macklin 2010). La question plus fondamentale du point de vue éthique et juridique est de savoir *si les motifs qui conduisent des femmes enceintes ou des couples à opter pour une interruption de grossesse doivent faire l'objet de réglementations juridiques* (Brauer et al. 2016, ch. 6.1). Dans le cadre du régime du délai actuellement en vigueur, le législateur s'était abstenu d'évaluer les motifs pour lesquels une femme décide d'interrompre sa grossesse au cours des douze premières semaines. Puisque le NIPT peut fournir des résultats avant la fin de cette période, cette décision est aujourd'hui réexaminée.

---

3) En Chine et en Inde non plus, l'État n'a pas d'intérêt à provoquer ou à encourager une sélection du sexe. En Chine, c'est plutôt la politique de l'enfant unique et, en Inde, la politique du mariage et la pratique de la dot (pourtant interdite) qui ont un effet décisif sur le fait que les femmes enceintes ou les couples optent plus souvent pour un avortement sélectif sur des embryons ou des fœtus de sexe féminin.

Indépendamment de l'évaluation de principe portée sur l'interruption de grossesse en général, qui dépend de façon décisive du statut reconnu à l'embryon et au fœtus (voir la prise de position no 22/2013 de la CNE sur la procréation médicalement assistée, ch. 2.1), la question est de savoir si l'interruption volontaire de grossesse et l'interruption sélective de grossesse doivent faire l'objet d'évaluations différenciées. Une interruption *volontaire* de grossesse met un terme à une grossesse qui, indépendamment des caractéristiques de l'embryon ou du fœtus, n'est pas désirée. Lors d'une interruption *sélective* de grossesse, à l'inverse, les caractéristiques de l'embryon ou du fœtus ont une influence déterminante sur la décision de la femme ou du couple de ne pas mener la grossesse à terme. En ce qui concerne l'évaluation de l'interruption sélective de grossesse, la question éthique et juridique décisive est de savoir s'il existe, du point de vue de la femme ou du couple concerné comme du point de vue du législateur, de bonnes raisons de condamner moralement ou, dans certaines conditions, d'interdire par voie de droit une interruption sélective de grossesse. Les réponses qui sont apportées à la question morale et individuelle comme à la question juridique impliquent toujours des jugements sur *la valeur de certaines caractéristiques humaines* ou sur *le caractère raisonnablement acceptable de certaines formes de vie familiales*.

Dans la mesure du possible, le législateur devrait s'abstenir de tels jugements de valeur, d'une part, parce qu'ils affectent l'autonomie reproductive de la femme ou du couple concerné et d'autre part, parce qu'ils reviennent, lorsque certaines caractéristiques sont présentes, à remettre en question la dignité qui caractérise toute existence humaine indépendamment de ces caractéristiques. Dans l'ordre juridique actuel, le législateur veille uniquement aux conditions d'exercice des droits individuels; il ne s'exprime sur et ne détermine à aucun moment le contenu matériel des décisions prises par la femme ou les couples, décisions qui sont d'ordre privé.

Dans l'ensemble, les arguments en faveur d'une interdiction légale de communiquer le sexe de l'embryon ou du fœtus pendant les douze premières semaines de grossesse paraissent peu convaincants. Pour l'essentiel, la difficulté vient manifestement du fait que le législateur veut protéger la vie humaine qui présente certaines caractéristiques (ici: le sexe féminin), mais en même temps exclure de cette protection la vie humaine porteuse d'autres caractéristiques (ici: les embryons et les fœtus atteints de trisomie 21, 13 ou 18). La décision qu'une caractéristique donnée est ou n'est pas digne de protection change fondamentalement de nature selon qu'elle émane de la femme ou du couple concerné ou qu'elle est prise par le législateur: dans le premier cas, elle correspond à une décision individuelle fondée sur l'évaluation personnelle d'une situation, tandis que, dans le second, elle est un jugement de valeur problématique porté par l'État.

Une tentative d'atténuer les conséquences de ce dilemme consiste pour le législateur à n'autoriser le diagnostic prénatal que dans les cas de troubles ou de maladies particulièrement graves. L'idée est de diriger l'attention non plus sur une limitation de ou une atteinte à la santé, mais sur *les douleurs et les souffrances insupportables* que le recours à des analyses prénatales, suivies, le cas échéant, par une interruption de grossesse, est en mesure d'empêcher. La section suivante est consacrée à l'évaluation de cette tentative du point de vue éthique.

### 3.3. Signification du degré de gravité d'une maladie ou d'une atteinte à la santé

Dans la révision de la LAGH, le législateur prévoit – en faisant explicitement référence dans ses commentaires à l'introduction du NIPT – que seules les caractéristiques qui nuisent à la fois *directement et considérablement à la santé de l'embryon ou du fœtus* devraient pouvoir encore être examinées. Le droit d'accéder aux résultats obtenus dans le cadre de ces examens devrait par ailleurs être restreint aux résultats concernant des atteintes directes et considérables à la santé de l'embryon ou du fœtus.

Ces conditions restrictives sont controversées du point de vue éthique et juridique. Donner un contenu juridico-objectif à la formulation « directement mais aussi considérablement » en précisant quelles sont les maladies ou les infirmités génétiques visées par la disposition serait discriminatoire et constituerait une atteinte inacceptable à la façon dont les personnes concernées peuvent se percevoir et s'évaluer elles-mêmes. À l'inverse, laisser cette formulation ouverte présente l'inconvénient, au mieux de ne pas fournir de critère de différenciation opérationnalisable, donc de la priver d'une bonne partie, voire de la totalité de son utilité en cas de litige, au pire d'ouvrir la porte à l'arbitraire. D'où la question : que veut dire « grave » ou « considérable » dans ce contexte ? Que signifie « bénin » ou « minime » dans la perspective de la santé de l'enfant à naître ? Où tracer la limite entre les deux ? Quelle sera la perspective retenue pour procéder à cette classification ou à cette évaluation ? Celle du législateur, de la société, du médecin, de l'enfant à naître ou de ses parents ? La gravité d'un état de santé peut-elle être déterminée de façon objective, c'est-à-dire en faisant abstraction des intérêts individuels et du contexte social ? Dans le message relatif à la révision de la LAGH, le commentaire de l'art. 15 précise que seules peuvent être analysées des caractéristiques qui *portent atteinte à la qualité de vie de manière durable et considérable*. Le texte ne précise toutefois pas ce que cela recouvre concrètement.

Le législateur se trouve ici aussi confronté au dilemme mentionné à la section précédente. D'un côté, préciser dans la réglementation le degré de gravité à partir duquel une limitation de ou une atteinte à la santé peut faire l'objet d'un test génétique risque de conférer à cette réglementation un caractère discriminatoire et stigmatisant, puisqu'une distinction est alors opérée – pour ainsi dire de façon indirecte et sans doute involontaire – entre une vie qui serait digne d'être vécue et une vie qui ne le serait pas. D'un autre côté, ne pas préciser les conditions qui justifient des interruptions de grossesse augmente le risque que celles-ci soient pratiquées pour des « imperfections » insignifiantes. La capacité à déceler sur l'embryon ou le fœtus un nombre toujours plus important de microdélétions ou de microduplications dont les conséquences phénotypiques peuvent être très variables ne fait qu'exacerber ce problème.

Quels arguments peuvent être avancés à l'appui des conditions restrictives examinées dans la présente section ? Les formulations vagues que l'on retrouve dans la plupart des prises de position, des directives et des contributions spécialisées en éthique ont une *fonction appellative* et renvoient à des hypothèses normatives implicites concernant la dignité de toute existence humaine. C'est la raison pour laquelle le législateur devrait les maintenir, pour ainsi dire comme un moindre mal, c'est-à-dire malgré leur manque de précision. L'idée serait d'éviter que la moindre atteinte à la santé puisse servir de critère pour procéder à des analyses génétiques sur l'embryon ou le fœtus. Le législateur soulignerait ainsi que certaines déviations par rapport à une norme ne sont pas suffisamment importantes pour justifier une analyse génétique et ouvrir la voie à une interruption de grossesse. D'où l'obligation faite à toutes les

personnes concernées de ne tester que les prédispositions à développer des atteintes *considérables* à la santé. Un tel principe revêt d'autant plus d'importance que le diagnostic prénatal s'est imposé de longue date comme un examen de routine et que les décisions des mères ou des parents ont acquis une dimension politique potentiellement associée à des risques de stigmatisation et de discrimination (voir notamment la section **3.4**). Les expressions « directement et considérablement » ou « maladie grave » sont à dessein formulées de manière suffisamment ouverte pour souligner le poids de la responsabilité attachée à la prise de décision, sans pour autant véhiculer des jugements discriminatoires ni limiter la liberté de choix des femmes et des couples.

Cette évaluation globalement positive des conditions restrictives prévues par la loi est étayée dans la littérature spécialisée en éthique, qui invoque leur caractère intuitif ou leur nature à comporter le risque d'une extension progressive à des situations indésirables (argument de la pente glissante). Plusieurs éléments conduisent néanmoins à en relativiser la portée. Premièrement, le degré de gravité d'un résultat d'analyse génétique peut s'avérer difficile à prévoir. Cette incertitude diagnostique vaut, par exemple, pour de nombreux types de microdélétions ou de microduplications au niveau chromosomique,<sup>4</sup> mais aussi pour la capacité à prévoir le degré de gravité de maladies monogéniques.

Deuxièmement, le degré de gravité ou le caractère subjectivement acceptable d'une limitation de ou d'une atteinte à la santé de l'embryon ou du fœtus n'est ni généralisable ni objectivable, raison pour laquelle la décision individuelle des parents s'impose comme le seul principe directeur possible en la matière (Karpin & Savell 2012). On peut fondamentalement partir de l'idée que la femme enceinte (ou le couple qui attend un enfant) est à même, sur la base d'une information et d'un conseil complets et adéquats, d'avoir une vue d'ensemble de sa situation et d'évaluer quelles limitations de ou atteintes à la santé de l'embryon ou du fœtus sont suffisamment graves et considérables pour demander un diagnostic génétique et à une interruption sélective de grossesse (Wiesemann 2006).

Troisièmement, la dimension sociale des décisions parentales ne doit pas être négligée : la perception, à l'échelle individuelle, du caractère acceptable ou inacceptable d'une vie avec un enfant présentant une certaine infirmité dépend de ce que signifie cette infirmité dans le contexte particulier de la société dans laquelle l'enfant va naître. Le degré de gravité d'une limitation de ou d'une atteinte à la santé dans le parcours de vie d'une personne dépend toujours et aussi de l'environnement social avec lequel cette personne doit composer : la société – c'est-à-dire ses structures sociales, les modes de pensée et les idéaux qui y sont dominants, et la façon dont ses institutions sont organisées – peut constituer une entrave au même titre que la maladie ou les atteintes physiques.

---

4) Les connaissances croissantes sur les microdélétions amènent certains auteurs à proposer, par exemple, une classification très vague entre infirmités graves, modérées, légères à nulles, très légères à nulles et absence d'infirmité.

### 3.4. Risque de banalisation

Alors que la signification et l'évaluation des aspects discutés jusqu'ici sont controversées sur le plan éthique, le risque d'une banalisation du recours au NIPT n'est généralement pas mis en doute.<sup>5</sup> S'il existe bien un cadre juridique visant à la prévenir (le conseil génétique), il n'en demeure pas moins que le risque de banalisation, ses conséquences possibles et les possibilités de prévention envisageables font l'objet d'évaluations divergentes.

La banalisation correspond à une application « automatique » du NIPT qui, sans tenir compte des spécificités de chaque cas, considérerait la participation des femmes enceintes à un programme de dépistage comme « évidente ». Sur le plan éthique, l'enjeu est de déterminer si le risque d'une « normalisation » et d'une « standardisation » de la nouvelle méthode diagnostique dans le cadre du suivi prénatal peut être évité et, le cas échéant, *comment* il peut l'être de la manière la plus efficace possible.

*D'un côté*, les intérêts commerciaux des fournisseurs accroissent le risque de banalisation et, donc, d'un recours au NIPT qui ne respecterait pas l'autodétermination des femmes ou des couples concernés. Les présentations proposées sur les sites web des fabricants mettent, par exemple, en avant les possibilités offertes par les tests, mais passent sous silence leurs limites. Cette situation pourrait favoriser, jusque dans le corps médical, des évaluations erronées conduisant à surestimer les résultats d'un NIPT comme premier test de dépistage. Elle pourrait aussi encourager une façon d'envisager le dépistage comme un passage obligé du suivi médical de la grossesse, avec le risque que la phase d'information et de conseil soit exécutée à la hâte et conçue à tort comme une lourdeur bureaucratique. À cet égard, on évoque depuis des années le risque que les nouvelles possibilités technologiques conduisent à une médicalisation excessive de la grossesse. De fait, il semble difficile de proposer, au tout début de la grossesse et avec du personnel qualifié, une information et un conseil sous une forme adéquate et non directive. Si la raison d'être du NIPT consiste, du moins pour le moment, à améliorer le taux de détection des trisomies 21, 13 et 18, cet objectif pourrait être compris à tort comme une mesure de santé publique, alors qu'il devrait uniquement s'agir de favoriser l'autonomie reproductive des femmes et des couples concernés.

*D'un autre côté*, le NIPT n'est qu'une offre supplémentaire parmi de nombreuses autres, et son utilisation n'est assortie d'aucune obligation pour les femmes enceintes. La décision d'y avoir recours relève de l'autonomie reproductive des femmes ou des couples concernés et présuppose toujours un conseil génétique non directif. Enfin, le NIPT ne vise pas à éliminer certains embryons et fœtus, mais à permettre une décision éclairée. Le fait qu'il soit actuellement proposé en tant que deuxième test de dépistage et remboursé aux couples à risque signifie qu'il doit être compris comme une amélioration du test du premier trimestre. Dans ce cas, son utilisation en second recours permet d'obtenir une information plus fiable et diminue le risque de banalisation (Comité consultatif de bioéthique de Belgique, 2016). L'objectif, en fin de compte, est précisément que le NIPT soit utilisé de manière responsable au niveau individuel. La difficulté à cet égard ne réside pas tant dans une application standardisée ou systématique du NIPT que dans la définition de certaines conditions venant encadrer un processus de décision complexe.

---

5) Le Comité consultatif de bioéthique de Belgique dans son avis n°66 du 9 mai 2016 relatif aux défis éthiques posés par le diagnostic prénatal non-invasif (NIPT) pour les trisomies 21, 13, 18, aborde cette problématique dans la perspective du « risque de banalisation » du test (cf. 2016).



*Les mesures préventives* peuvent consister, en premier lieu, à améliorer la qualité de l'information et du conseil, par exemple, en mettant clairement en évidence non seulement le potentiel du NIPT à fournir des résultats pertinents mais aussi ses limites, en expliquant le problème des découvertes fortuites, en rappelant qu'il est possible de vivre avec certaines déficiences ou maladies, en informant sur les possibilités d'aide et les ressources existantes, et enfin en expliquant les options préventives et thérapeutiques envisageables. En second lieu, les conditions qui rendent possibles et favorisent des décisions autonomes devraient être garanties, sachant que l'évaluation subjective d'une situation en est une partie intégrante. Le droit de savoir et de ne pas savoir, le droit de refuser le NIPT et l'exigence de non-discrimination doivent également être respectés. Le remboursement du NIPT par l'assurance obligatoire des soins<sup>6</sup> en cas de risque accru de trisomie garantit, par exemple, un accès égalitaire au test et, donc, l'autodétermination des femmes ou des couples concernés. Son objectif n'est toutefois pas d'inciter à recourir au test, même si un lien peut être établi entre le remboursement et le risque de banalisation.

---

6) L'annexe 3 (« liste des analyses », LAna) de l'ordonnance du DFI du 29.9.1995 sur les prestations dans l'assurance obligatoire des soins en cas de maladie (OPAS) indique les analyses qui sont obligatoirement prises en charge par les caisses-maladie reconnues. Il s'agit d'une liste positive, c'est-à-dire que les assureurs ne peuvent pas rembourser d'autres analyses que celles qui y sont mentionnées (art. 34, al. 1, LAMal). La LAna précise explicitement que le NIPT ne peut être remboursé que pour détecter une trisomie 21, 18 ou 13. L'utilisation du NIPT pour détecter d'autres anomalies génétiques du fœtus (anomalies des chromosomes sexuels ou microdélétions) ne peut pas faire l'objet d'un remboursement.

# 4. Conclusions

Les possibilités du diagnostic prénatal augmentent depuis des années. Les innovations technologiques permettent d'obtenir, à un stade de plus en plus précoce de la grossesse, des informations relativement précises sur les caractéristiques de l'embryon ou du fœtus. La thématique du NIPT est discutée dans le cadre de la révision totale de la LAGH. Les questions éthiques liées à l'introduction du NIPT sont fondamentalement les mêmes que celles soulevées il y a quelques années par les autres méthodes de diagnostic prénatal. Les questions pertinentes sont, en particulier, la pratique de l'interruption sélective de grossesse, la banalisation des tests et des procédures, la mise en place d'un conseil approprié, l'extension du dépistage à des anomalies mineures ou à des critères non médicaux tels que le sexe de l'embryon ou du fœtus, la gestion appropriée des connaissances génétiques, la réglementation des possibilités d'accès aux tests de dépistage et leur financement public, ainsi que les conséquences sociales indésirables comme une médicalisation excessive de la grossesse et une pression accrue sur les couples d'utiliser les possibilités de test existantes et établies. Avec l'introduction du NIPT, certaines questions se posent néanmoins de façon différente, par exemple, parce que le test est commercialisé à l'échelle internationale, parce qu'il rend possible le dépistage de toutes les femmes enceintes, parce que ses résultats sont disponibles à un stade relativement précoce de la grossesse et parce que ces résultats sont souvent mal compris.

Afin de formuler certaines recommandations à l'intention du législateur, la CNE a décidé de reconsidérer de plus près trois aspects de la thématique : **(1)** la question de la communication du sexe de l'embryon pendant les douze premières semaines de la grossesse, **(2)** le critère de la limitation considérable de la santé et **(3)** les conséquences d'une banalisation du recours au NIPT. En ce qui concerne la première question, il apparaît qu'aucun argument convaincant ne peut être avancé à l'appui d'une interdiction. Pour ce qui est de la deuxième question, même si certaines incertitudes subsistent au sujet du critère permettant de considérer qu'une limitation de la santé de l'embryon ou du fœtus est considérable, les raisons qui plaident en faveur d'un maintien de ce critère restrictif pour la protection de la vie prénatale sont néanmoins prépondérantes. Enfin, le risque de banalisation, au sens d'une application « automatique » du NIPT sans tenir compte des spécificités de chaque cas, est bien présent. C'est pourquoi la CNE juge particulièrement importantes, dans le contexte actuel, les mesures visant à atténuer ce risque.

Les trois problématiques abordées dans les recommandations sont relativisées par le fait que le NIPT est utilisé comme deuxième test de dépistage.

# 5. Recommandations

L'introduction du NIPT soulève de nombreuses questions éthiques. La responsabilité des couples concernés et de la société augmente avec la multiplication des options, et il est essentiel que les différentes parties aient conscience de leurs responsabilités pour pouvoir relever les nouveaux défis liés à ce test.

- 1.** La loi interdit actuellement de procéder à un examen prénatal pour déterminer le sexe de l'embryon. Mais dès lors que le sexe est déterminé lors du dépistage de certaines maladies, il n'existe pas de raison convaincante d'en interdire la communication. D'abord, la sélection du sexe n'est pas en Suisse une pratique répandue qui justifierait une interdiction légale. Ensuite, une interdiction de communiquer le sexe de l'embryon entrerait en conflit avec le régime du délai et, donc, avec l'autonomie reproductive. Enfin, le législateur devrait s'abstenir d'accorder une protection aux embryons ou aux fœtus porteurs de certaines caractéristiques plutôt qu'à d'autres, car une telle décision implique le risque d'une distinction entre une vie qui serait digne d'être vécue et une vie qui ne le serait pas.
- 2.** L'accent mis sur le fait qu'une atteinte à la santé de l'embryon ou du fœtus doit être considérable pour pouvoir faire l'objet d'un examen prénatal a principalement une fonction appellative et renvoie à des hypothèses normatives implicites concernant la dignité de toute existence humaine. C'est la raison pour laquelle le législateur devrait accepter cette condition restrictive. La décision d'accepter ou de rejeter une vie humaine sur la base de certaines caractéristiques liées à la santé devrait, dans la mesure du possible, relever de la compétence des futurs parents. La capacité du législateur d'interférer avec cette décision devrait au contraire se limiter au strict nécessaire. Parallèlement, les obstacles institutionnels et sociaux qui entravent le quotidien des personnes en situation de handicap devraient être éliminés, conformément aux exigences de la Convention des Nations unies sur les droits des personnes handicapées. La société – c'est-à-dire ses structures sociales, les modes de pensée qui y sont dominants, et la façon dont ses institutions sont organisées – peut constituer une entrave au même titre que la maladie ou les atteintes physiques.
- 3.** Une information compréhensible, fiable et pertinente, associée à un conseil non directif des futurs parents par des professionnels qualifiés, devrait être garantie avant tout test prénatal. La communication d'un résultat indésirable doit s'accompagner de conseils adéquats et d'un accompagnement empreint d'empathie. La CNE estime qu'il est urgent de promouvoir la formation initiale, le perfectionnement et la formation continue des professionnels concernés. Le temps de travail consacré au conseil et à l'accompagnement des futurs parents doit être rémunéré de manière adéquate.

# 6. Bibliographie et références complémentaires

**Baruch S et al.** (2008). Genetic testing of embryos: practices and perspectives of US in vitro fertilization clinics. *Fertility and Sterility* 89(5): 1053-1058.

**Brauer S et al.** (2016). *Wissen können, dürfen, wollen? Genetische Untersuchungen während der Schwangerschaft*. Zürich, Hochschulverlag ETH.

**Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)**, vom 8. Oktober 2004 (SR 810.12). Abrufbar: <https://www.admin.ch/opc/de/classified-compilation/20011087/index.html>

**Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique** (2016). Avis n°66 du 9 mai 2016 relatif aux défis éthiques posés par le diagnostic prénatal non-invasif (NIPT) pour les trisomies 21, 13, 18.

**Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine** (2013). La procréation médicalement assistée: considérations éthiques et propositions pour l'avenir, prise de position n°22/2013. Récupéré depuis: <http://www.nek-cne.ch/fr/publications/prises-de-position/>

**Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine** (2007). Diagnostic préimplantatoire II: questions spécifiques sur la réglementation légale et le typage HLA, prise de position n°14/2007. Récupéré depuis: <http://www.nek-cne.ch/fr/publications/prises-de-position/>

**Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine** (2005). Diagnostic préimplantatoire, prise de position n°10/2015. Récupéré depuis: <http://www.nek-cne.ch/fr/publications/prises-de-position/>

**Département fédéral de l'intérieur DFI** (2016). Révision totale de la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH). Rapport sur les résultats de la procédure de consultation (récupéré le 16 juin 2016 de <http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/00683/02724/15221/index.html?lang=fr>)

**Département fédéral de l'intérieur DFI** (2012). Projet relatif à la modification de l'article 119 Cst. et de la loi sur la procréation médicalement assistée (Diagnostic préimplantatoire). Résultats de la procédure de consultation (du 29 juin au 30 septembre 2012), récupéré le 16 juin 2016 de <http://www.bag.admin.ch/themen/medizin/03878/06152/index.html?lang=fr>

**Dondorp W et al.** (2015). Non-invasive prenatal testing for aneuploidy and beyond: challenges of responsible innovation in prenatal screening. *European Journal of Human Genetics* 23(11): 1438-1450.

**George SM** (2006). Millions of missing girls: from fetal sexing to high technology sex selection in India. *Prenatal Diagnosis* 26(7): 604-9.

**Grody, W.W.** (2016). Where to Draw the Boundaries for Prenatal Carrier Screening. *JAMA* 316(7): 717-719.

**GUMG** (2004). Bundesgesetz vom 8. Oktober 2004 über genetische Untersuchungen beim Menschen, SR 810.12.

**Haque, I. S., Lazarin, G. A., Kang, H. P., Evans, E. A., Goldberg, J. D. & Wapner, R. J.** (2016). Modeled Fetal Risk of Genetic Diseases Identified by Expanded Carrier Screening. *JAMA* 316(7): 734-742.

**Hesketh T** (2011). Selecting sex: the effects of preferring sons. *Early Human Development* 87(11): 759-61.

**Karpin I & Savell K** (2012). *Perfecting Pregnancy. Law, Disability, and the Future of Reproduction*. Cambridge, Cambridge University Press

**Kitzman JO et al.** (2012). Noninvasive whole-genome sequencing of a human fetus. *Sci Transl Med*. 4(137): 137ra76.

**Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine** (LAGH), du 8 octobre 2004 (RS 810.12). Récupéré depuis : <https://www.admin.ch/opc/fr/classified-compilation/20011087/index.html>

**Macklin R** (2010). The ethics of sex selection and family balancing. *Semin Reprod Med*. 28(4): 315-21.

**McCarthy D** (2001). Why sex selection should be legal. *Journal of Medical Ethics* 27(5): 302-307.

**OFSP** (2015). Fiche d'information. Dépistage prénatal de la trisomie. Accessible à l'adresse : <http://www.news.admin.ch/NSBSubscriber/message/attachments/40279.pdf> (consulté le 16.03.16).

**Robertson JA** (2001). Preconception gender selection. *American Journal of Bioethics* 1(1): 2-9.

**Sandel M** (2009). *The Case against Perfection: Ethics in the Age of Genetic Engineering*. Cambridge.

**Van Schendel, R. V., Kleinveld, J. H., Dondorp, W. J., Timmermans, D. R. M., Holtkamp, K. C. A., Karsten, M. et al.** (2014). Attitudes of pregnant women and male partners towards non-invasive prenatal testing and widening the scope of prenatal screening. *European Journal of Human Genetics* 22: 1345-1350.

**Wapner RJ et al.** (2015). Expanding the scope of noninvasive prenatal testing: detection of fetal microdeletion syndromes. *American Journal of Obstetrics & Gynecology* 212(3): 332.e1-332.e9.

**Wiesemann C** (2006). Von der Verantwortung, ein Kind zu bekommen. Eine Ethik der Elternschaft, München.

**Ce document a été approuvé par la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine le 9 décembre 2016.**

## **Membres de la Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine**

### **Présidente**

Prof. Dr. iur. Andrea Büchler

### **Vice-président**

Prof. Dr. theol. Markus Zimmermann

### **Membres**

Dr. med. Hélène Beutler

Prof. Dr. med. Samia Hurst

Prof. Dr. iur. Valérie Junod

Prof. Dr. theol. Frank Mathwig

PD Dr. med. Paolo Merlani

Dr. med. Karen Nestor

Prof. Dr. phil. François-Xavier Putallaz

Prof. Dr. rer. oec. Katja Rost

Dr. med. Benno Röthlisberger

Prof. Dr. iur. Bernhard Rütsche

PD Maya Shaha RN PhD

Prof. Dr. iur. Brigitte Tag

PD Dr. med. Dorothea Wunder

### **Graphisme et mise en page**

Jordi SA, Aemmenmattstrasse 22, 3123 Belp

## **Bureau**

### **Directrice du bureau**

Dr. rer. soc. Elisabeth Ehrensperger

### **Collaborateur scientifique**

Dr. phil. Simone Romagnoli

Cette prise de position est publiée en allemand, en français et en italien.

La version allemande est la version d'origine.

© 2017 Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine, Berne.

Reproduction autorisée avec mention de la source.



## **Commission nationale d'éthique dans le domaine de la médecine humaine CNE**

CH-3003 Berne

Téléphone +41 (0)58 464 02 36

Télécopie +41 (0)58 462 62 33

info@nek-cne.admin.ch

[www.nek-cne.ch](http://www.nek-cne.ch)