ENJEUX ÉTHIQUES DU DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE PRÉCONCEPTIONNEL

Groupe de travail en éthique

Sous l'égide de la Fédération Française de Génétique Humaine

Mars 2026

Groupe de travail

Bertrand ISIDOR, Responsable du groupe de travail, médecin généticien, CHU de Nantes

Maud JOURDAIN, Professeur de médecine générale, université de Nantes

Pierre-Yves MAILLARD, médecin généticien, Institut Jérôme Lejeune, Paris

Guillaume MORANO, Philosophe, Professeur de Philosophie en classes préparatoires

Mathilde NIZON, médecin généticien, CHU de Nantes

Laurent PASQUIER, médecin généticien, CHU de Rennes

Alexis RAYAPOULLÉ, médecin de santé publique, doctorant en éthique (Université Paris-Saclay)

Sous l'égide de la Fédération Française de Génétique Humaine (FFGH).

Table des matières

INTRODUCTION ***.....3***

Le dépistage préconceptionnel correspond-il à une forme d'eugénisme ? 14

Le DGPC conduit-il à une surmédicalisation de la procréation ?.....17

Quels sont les risques de discrimination liés au DGPC ? 22

Dans quelles conditions le DGPC devrait-il être proposé pour limiter la pression sociale à s'y soumettre ? 29

Comment établir une liste des gènes éligibles au DGPC ?.....33

CONCLUSION ***.....37***

INTRODUCTION

La perspective de l'accès au dépistage génétique préconceptionnel (DGPC) soulève une série de questionnements éthiques fondamentaux qui dépassent largement le cadre d'un simple choix procréatif individuel. Pour commencer, rappelons que le DGPC ne saurait être réduit à un outil purement technique de prévention ou à une offre de santé reproductive neutre: il s'inscrit dans un mouvement plus large de redéfinition des normes, des responsabilités et des attentes des individus et de la société autour de la reproduction humaine. Ainsi, ce rapport, émanant d'un groupe de travail sous l'égide de la Fédération française de génétique humaine (FFGH), se propose de dresser un panorama des enjeux éthiques inhérents à la mise en place d'un dépistage génétique préconceptionnel en population générale.

Le DGPC consiste à identifier, chez des individus ou des couples ayant un projet parental, en amont de la grossesse et en l'absence d'antécédents familiaux connus de maladie génétique, la présence de variations génétiques susceptibles d'entrainer des maladies pour leur descendance.

Hétérozygotes asymptomatiques ou futurs malades potentiels ?

Le DGPC peut, en théorie, concerner toutes les maladies génétiques monogéniques quel que soit leur mode de transmission. Cependant, le débat dont il est question aujourd'hui concerne plus précisément les **maladies autosomiques récessives et récessives liées au chromosome X,** avec un risque de 25 % pour un couple identifié de concevoir un enfant atteint de ce type de maladie génétique.

Pour ces modes de transmission, l'hétérozygotie n'est, le plus souvent, pas synonyme de maladie. Les individus sont porteurs d'une variation génétique sans conséquence pour leur propre santé. Contrairement aux autres démarches de dépistage, qui concernent la santé de l'individu dépisté, le DGPC dépiste des personnes éventuellement porteuses d'une ou plusieurs variations génétiques sans effet sur leur propre santé. Il s'agit d'une spécificité importante du DGPC parmi les stratégies de dépistage en général, puisque l'individu

réellement ciblé par ce dépistage est l'embryon potentiel ou l'enfant avant même sa conception par l'intermédiaire de ses parents biologiques.

Couples ou individus ?

Il s'ensuit que l'unité fondamentale de la cible du DGPC est compliquée à cerner. La plupart des stratégies de santé ciblent les individus. Or, être porteur d'une variation hétérozygote d'une pathologie récessive n'a, en général, aucune conséquence sur le plan de la santé individuelle. Ainsi, c'est davantage le couple que l'individu qui est l'unité d'information pertinente pour les stratégies de santé dans le DGPC. Plus que le couple même, c'est le couple en sa qualité de futurs parents potentiels. Il n'y a, pour l'individu ou pour le couple sans projet parental, aucune information pertinente à attendre de ces tests génétiques.

Dépistage ou diagnostic ?

D'après la Haute Autorité de santé (HAS), le *dépistage* vise à détecter une maladie à un stade précoce chez des personnes en bonne santé et qui ne présentent pas de symptômes apparents. En ce sens, le DGPC correspond à une stratégie de dépistage, dans le sens où il détecte chez un couple en bonne santé un risque de maladie pour leur descendance avant l'apparition des symptômes et permet d'orienter son choix procréatif pour éviter la maladie ou de proposer des soins de façon précoce. Cependant, en se référant à cette définition, il pourrait exister en génétique un flou entre les catégories de dépistage et de diagnostic à travers le diagnostic *présymptomatique*. Celui-ci est proposé pour des personnes à risque élevé, en raison de leurs antécédents familiaux, de développer une maladie génétique alors qu'elles sont en bonne santé apparente. Mais il persiste une différence importante avec la logique de dépistage, relative à l'interprétation des variations génétiques en l'absence de contexte pathologique. Dans le cadre d'un diagnostic présymptomatique, les variations génétiques ont été identifiées en amont du test comme pathogènes (ou probablement pathogènes) : il y a un « point d'appel » familial. En revanche, le dépistage préconceptionnel s'inscrit dans une logique populationnelle, sans cas index : les variations sont interprétées au moment du test **en dehors de tout contexte pathologique chez un apparenté** et leur présence n'est le plus souvent **pas associée à un risque direct pour l'individu porteur** de développer la pathologie en rapport.

Droit de savoir ou volonté publique de prévention ?

L'organisation du DGPC est intimement liée au développement du réseau permettant l'accès au diagnostic préimplantatoire ou prénatal (DPI/DPN). En effet, dans le cas où le DGPC conduit à identifier un couple avec un risque de 25 % de concevoir un enfant atteint de la maladie génétique identifiée s'ouvrent alors cinq possibilités :

1. Le couple décide de ne pas procréer ensemble et choisit d'abandonner son projet parental ou de se tourner vers l'adoption ;

2. Le couple décide de procréer de manière « naturelle » en ayant conscience qu'il existe une probabilité augmentée par rapport à la population générale, à hauteur de 25 %, de transmettre cette maladie ;

3. Le couple s'oriente vers un DPN au cours d'une grossesse spontanée pour connaitre le statut du fœtus et, éventuellement, procéder à une interruption médicale de grossesse (IMG) si celui-ci est atteint d'une maladie incurable ou d'une particulière gravité.

4. Le couple s'engage dans un parcours d'assistance médicale à la procréation (AMP) avec un recours au DPI pour sélectionner les embryons qui ne seraient pas atteints de la pathologie ciblée.

5. Le couple s'engage dans un parcours d'AMP avec un don de gamète.

Ainsi, **les enjeux éthiques relatifs au DGPC intègrent également les enjeux éthiques relatifs au DPI/DPN, il en découle ainsi que les lois qui encadrent ces techniques doivent également être prises en considération**. Cependant, nous essaierons dans ce rapport de nous limiter aux **enjeux spécifiques** du DGPC.

Bien que partant d'une préoccupation de prévention ciblée sur des maladies génétiques, la question du DGPC n'est pas purement médicale, elle implique de s'interroger sur le modèle général de la procréation dans notre société. Véritable enjeu de bioéthique, ce dépistage (ré)interroge les représentations sociales du risque, du couple, de l'hérédité et du « désirable » en matière de santé. En toile de fond, c'est bien une conception élargie de la reproduction qui est en jeu, transformée par les outils de la génétique et par une norme médicale de la « bonne naissance ».

Ces constats ne disqualifient pas le projet d'une généralisation du DGPC. En revanche, ils soulignent la portée sociale d'un tel programme, qui ne devrait pas être réduite à un simple « choix reproductif ».

Débat actuel francais

Dans son avis n°129 rédigé en 2018 dans le cadre des États généraux de la bioéthique (processus de débats citoyens précédant la révision des lois de bioéthique), le Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé (CCNE) proposait dans son avis 129[1] :

1 CCNE, Avis 129. Contribution du Comité consultatif national d'éthique à la révision de la loi de bioéthique, Avis no. 129 (Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, 2018), 67.

> Le dépistage génétique préconceptionnel, dont le but est d'éviter une pathologie grave chez un enfant à naitre, pourrait être proposé à toutes les personnes en âge de procréer. Ouvrir dans le cadre législatif le dépistage préconceptionnel limiterait aussi deux types de discriminations : (i) le recours, financièrement inaccessible pour certains, à des diagnostics auprès de sociétés privées dénuées de tout accompagnement médical ; (ii) une discrimination entre les familles à risque, bénéficiant de ce dépistage et celles où une première naissance n'a pas révélé d'altération génétique.

Les modalités d'organisation proposées par le CCNE étaient alors les suivantes :

- Un dépistage ouvert à tous mais seulement pratiqué chez les personnes qui en feraient la demande, après information et consentement éclairé, avec une médiation d'un médecin ou d'un conseiller en génétique systématiquement proposée ;
- Une labélisation par les instances telles que l'Agence de la biomédecine (ABM) et la Haute Autorité de santé (HAS) ;
- La limitation à un panel de mutations considérées comme responsables de pathologies monogéniques graves, survenant chez l'enfant ou l'adulte jeune, selon une liste volontairement restreinte établie et mise à jour par l'ABM ;
- Proposition à la personne, sur la base du volontariat, d'inclure des gènes en sus de la liste établie par l'ABM s'ils sont considérés « actionnables » (environ 60) dans d'autres pays ;
- Une prise en charge financière par l'assurance maladie ;
- Un accompagnement par un personnel compétent pour faire face aux risques de déstabilisation du couple lui-même et de stigmatisation du ou des porteurs de mutations.

Le CCNE posait ainsi les bases des questions éthiques qui traversent la généralisation du DGPC : l'accès financier, le besoin d'établir une liste de gènes, l'inquiétude générée dans le couple, le risque de stigmatisation et la médicalisation de la procréation. Malgré ces interrogations, le CCNE avait alors adopté une position favorable à la mise en place du DGPC qui n'a finalement pas été autorisé suite à la révision des lois de bioéthique de 2021.

On retrouve sensiblement les mêmes problématiques dans la littérature scientifique, principalement anglophone. Les arguments qui soutiennent la justification éthique du DGPC sont globalement de trois ordres.

- **Le soutien à l'autonomie reproductive**. Le DGPC serait un levier pour augmenter la capacité des couples à prendre des décisions reproductives, et donc d'augmenter la quantité de choix et d'opportunités à leur disposition (traduit en anglais par le terme « *empowerment* »). Un enjeu éthique important concerne alors la manière d'informer

correctement sur les résultats génétiques, de sorte que ces choix reproductifs soient réellement *informés*[2].

- **La diminution de l'incidence de maladies graves**. Cette ligne argumentative situe la désirabilité du DGPC au niveau collectif plutôt qu'au niveau individuel. Le DGPC apparaît comme un moyen de réduire le « fardeau » de certaines maladies génératrices de beaucoup de souffrances et mobilisant un effort collectif considérable[3]. Ce type d'argument permet de penser les gènes et/ou maladies qui devraient être incluses dans le dépistage, en fonction de critères qui varient selon les auteurs (sévérité, utilité au sens de « bien-être », bénéfice, etc.)[4].

- **La réduction des inégalités sociales de santé.** En généralisant le DGPC, tous les couples seraient désormais éligibles aux services de santé reproductive, peu importe leur origine sociale, leurs connaissances et leurs moyens financiers. La question centrale est alors celle de la mise en œuvre *équitable* du DGPC[5].

À l'inverse, les arguments en défaveur de la mise en place du DGPC sont de quatre ordres :

- **La dérive eugéniste**. Le DGPC peut être vu comme perpétuant des attitudes discriminatoires envers les personnes malades et/ou handicapées, en affirmant que

2 Megan Allyse et al., « Rethinking the Burden of Traditional Informed Consent Prior to Prenatal Genetic Screening », The Hastings Center Report 55, no 2 (2025): 29-38, https://doi.org/10.1002/hast.4976; Eva Van Steijvoort et al., « Exploring informed choice in preconception reproductive genetic carrier screening by using a modified Multidimensional Measure of Informed Choice », Patient Education and Counseling 105, no 11 (2022): 3313-18, https://doi.org/10.1016/j.pec.2022.07.014; Valérie Bonneau et al., « First French Study Relative to Preconception Genetic Testing: 1500 General Population Participants' Opinion », Orphanet Journal of Rare Diseases 16, no 1 (2021): 130, https://doi.org/10.1186/s13023-021-01754-z; Edwin P. Kirk et al., « Nationwide, Couple-Based Genetic Carrier Screening », New England Journal of Medicine 391, no 20 (2024): 1877-89, https://doi.org/10.1056/NEJMoa2314768.

3 Kirk et al., « Nationwide, Couple-Based Genetic Carrier Screening »; Lieke M. van den Heuvel et al., « Societal implications of expanded universal carrier screening: a scoping review », European Journal of Human Genetics 31, no 1 (2023): 55-72, https://doi.org/10.1038/s41431-022-01178-8.

4 Lucinda Freeman et al., « Considering Severity in the Design of Reproductive Genetic Carrier Screening Programs: Screening for Severe Conditions », European Journal of Human Genetics 33, no 2 (2025): 194-98, https://doi.org/10.1038/s41431-024-01738-0; Lisa Dive et al., « Beyond Severity: Utility as a Criterion for Setting the Scope of RGCS », European Journal of Human Genetics 33, no 2 (2025): 226-30, https://doi.org/10.1038/s41431-024-01640-9; Edwin P. Kirk et al., « Gene Selection for the Australian Reproductive Genetic Carrier Screening Project ("Mackenzie's Mission") », European Journal of Human Genetics 29, no 1 (2021): 79-87, https://doi.org/10.1038/s41431-020-0685-x.

5 Laurent Pasquier et al., « Attitudes of Professional Stakeholders towards Implementation of Reproductive Genetic Carrier Screening: A Systematic Review », European Journal of Human Genetics 31, no 4 (2023): 395-408, https://doi.org/10.1038/s41431-022-01274-9.

leur existence n'est pas souhaitable, et s'inscrire ainsi dans un continuum eugéniste[6]. Cet eugénisme n'aurait pas nécessairement besoin d'être autoritaire (dans le cas d'un DGPC obligatoire) pour en être malgré tout. Les arguments et contre-arguments concernant le qualificatif « eugénisme » et son acceptabilité morale et politique sont nombreux[7].

- **L'illusion de l'autonomie reproductive.** Compte tenu de la complexité du DGPC, La capacité à consentir de manière réellement *éclairée* est remise en question avec le risque également de générer un « savoir toxique »[8]. En outre, la généralisation d'un dépistage peut mener à un phénomène de routinisation qui fait que s'y soumettre devient, au pire une pression sociale implicite, mais quoi qu'il en soit un échec de l'ambition initiale d'augmenter les choix reproductifs[9].

- **Stigmatisation, discrimination et pression sociale.** En lien avec le phénomène de pression sociale que nous avons mentionné plus haut, on retrouve des inquiétudes prononcées pour les risques de stigmatisation et de discrimination liés à la généralisation de la génétique préconceptionnelle. Celle-ci pourrait contribuer à rendre encore plus défavorable la perception culturelle du handicap et de la diversité[10].

- **Les incertitudes liées à l'interprétation des variations génétiques.** Ce dernier point a trait à l'incertitude irréductible qui accompagne les savoirs en génétique humaine. La pathogénicité d'une variation génétique est régulièrement, encore aujourd'hui, complexe à établir avec un risque d'interpréter de façon erronée les variations identifiées. Par ailleurs, il est impossible d'écarter tout risque de handicap ou de maladie, y compris génétique, sur la base d'un dépistage génétique préconceptionnel, ce qui peut conduire à une fausse réassurance des couples. La plupart des pathologies génétiques ciblées peuvent être associées à une grande variabilité d'expression allant

6 Amal Matar et al., « "A Perfect Society"— Swedish Policymakers' Ethical and Social Views on Preconception Expanded Carrier Screening », Journal of Community Genetics 10, no 2 (2019): 267-80, https://doi.org/10.1007/s12687-018-0389-x.

7 Lisa Dive et Ainsley J. Newson, « Reproductive Carrier Screening: Responding to the Eugenics Critique », *Journal of Medical Ethics* 48, nº 12 (2022): 1060-67, https://doi.org/10.1136/medethics-2021-107343; Erik Magnusson, « Disability, Relational Equality, and the Expressivist Objection », *The Hastings Center Report* 55, nº 2 (2025): 15-25, https://doi.org/10.1002/hast.4975; P. Pujol et al., « Réflexions éthiques sur le dépistage génétique préconceptionnel en population générale : le débat français et l'avis de la Société Française de Médecine Prédictive et Personnalisée », *Ethics, Medicine and Public Health* 12 (janvier 2020): 100439, https://doi.org/10.1016/j.jemep.2019.100439.

8 Allyse et al., « Rethinking the Burden of Traditional Informed Consent Prior to Prenatal Genetic Screening ».

9 Guillaume Cogan, « Motifs de choix et de légitimité du dépistage préconceptionnel »:, Revue française d'éthique appliquée N° 14, no 1 (2023): 155-71, https://doi.org/10.3917/rfeap.014.0155; Pasquier et al., « Attitudes of Professional Stakeholders towards Implementation of Reproductive Genetic Carrier Screening ».

10 van den Heuvel et al., « Societal implications of expanded universal carrier screening ».

d'une symptomatologie légère à sévère, avec une possibilité de prédiction à l'échelle individuelle très difficile, en particulier en l'absence de cas index familial, augmentant ainsi la complexité de l'interprétation de certains résultats[11].

Méthodologie

Suite à l'appel de la FFGH, la mise en place de groupes éthiques par thématique de la Fédération française génétique humaine, nous avons construit un groupe de travail sur une année pour réfléchir aux enjeux éthiques du DGPC. Ce groupe a été constitué de trois généticiens et une généticienne (Bertrand Isidor, Pierre-Yves Maillard, Laurent Pasquier et Mathilde Nizon), d'un médecin de santé publique et doctorant en éthique (Alexis Rayapoullé), d'un philosophe (Guillaume Morano) et d'un médecin généraliste (Maud Jourdain) ayant déjà encadré deux thèses sur cette thématique.

Après une revue de la littérature, le groupe s'est réuni une première fois en septembre 2024 pour déterminer sa méthodologie de travail. À partir des connaissances (littérature en génétique, bioéthique et philosophie), de l'expérience et des réflexions de chacune et chacun, cinq axes de questionnement ont émergé :

1. Le DGPC correspond-il à une pratique eugéniste ?
2. Le DGPC conduit-il à une surmédicalisation de la procréation ?
3. Quelles seraient les conséquences du DGPC en termes de discrimination ?
4. Dans quelles conditions le DGPC devrait-il être proposé pour limiter la pression sociale à s'y soumettre ?
5. Comment établir une liste de gènes à inclure dans le DGPC ?

Cinq séances de travail de deux heures ont été programmées entre octobre 2024 et avril 2025. Chaque membre avait la consigne, avant chaque séance, de préparer un ensemble d'arguments pour tenter de répondre à la question. Après chaque intervention de cinq à dix minutes, une discussion s'engageait avec l'ensemble du groupe pour clarifier les propos, affiner les arguments ou proposer une contradiction. Un ou une secrétaire de séance était désigné en amont pour établir le compte-rendu de la séance de travail.

À l'issue des cinq séances de travail, une séance de synthèse s'est tenue en juin 2025. Tous les comptes-rendus de séances ont été relus et structurés collectivement pour dégager les

11 Dive et Newson, « Reproductive Carrier Screening »; Gabriel John Watts et Ainsley J. Newson, « The Concept of Personal Utility in Genomic Testing: Three Ethical Tensions », The American Journal of Bioethics: AJOB, 18 mars 2025, 1-12, https://doi.org/10.1080/15265161.2025.2475015; Xueshi Wang, « Embryo Selection, Gene Editing, and the Person-Affecting Principle », Bioethics, publication en ligne anticipée, 26 février 2025, https://doi.org/10.1111/bioe.13407.

problèmes et arguments les plus importants concernant les axes de questionnement identifiés.

Ce document ne reflète pas un consensus ou une position commune des membres du groupe. Plutôt que de réduire les arguments jusqu'à obtenir un point d'accord, notre but a été de collecter tous les arguments en faveur et en défaveur du DGPC. Il en résulte que ce travail n'est pas à comprendre comme un avis de notre groupe de travail, mais une cartographie des enjeux éthiques en lien avec cette pratique, avec des éléments de réponses possibles.

Chaque chapitre de ce document est consacré à une des six questions évoquées ci-dessus. Tous les membres du groupe ont participé à la rédaction finale du rapport.

Résumé synthétique

Est-ce de l'eugénisme ?

Dans ce chapitre, nous interrogeons la nature et l'acceptabilité éthique du DGPC à travers le prisme de l'eugénisme. Nous mettons en évidence la pluralité des définitions de l'eugénisme, allant des pratiques politiques coercitives d'État visant l'amélioration génétique de la population, à toute pratique de sélection fondée sur des critères génétiques, même dans un cadre libéral et individuel. À ce titre, le DGPC étendu, bien que non contraint, pourrait relever d'un eugénisme dit « libéral » dès lors qu'il participe à la sélection de naissances sur la base de risques génétiques pour des raisons individuelles.

Les discussions ont souligné les tensions éthiques suscitées par la légalisation du DGPC : la diminution potentielle de l'acceptation du handicap, le poids psychologique accru sur les couples, les risques de dérive normative ou d'extension incontrôlée du dépistage, ainsi que l'ambiguïté de la frontière entre prévention des maladies graves et quête d'optimisation. S'il est possible de défendre la légitimité d'un eugénisme préventif limité à des pathologies graves et incurables, il faut également alerter sur les possibles conséquences sociales et psychologiques d'une telle généralisation.

Nous convergeons vers une exigence de prudence, de clarté sur les objectifs poursuivis, de cadrage rigoureux, et d'articulation avec un renforcement des structures d'accueil des personnes atteintes de maladies génétiques. La légitimité du DGPC, tout comme son éventuel caractère eugénique, dépendant principalement des modalités concrètes de sa mise en œuvre.

Est-ce une surmédicalisation de la procréation ?

Ce chapitre aborde les enjeux éthiques liés à une possible surmédicalisation de la procréation. Nous distinguons d'abord la *médicalisation*, concept descriptif qui vise à étudier l'étendue de la sphère d'intervention de l'institution médicale, de la *surmédicalisation*, concept normatif accusant une emprise excessive de la médecine sur des sphères de la vie jusque-là considérées comme hors du champ de la santé. La médicalisation peut devenir surmédicalisation pour plusieurs raisons. D'abord, si ses bénéfices sont trop faibles par rapport à ses risques : par exemple, le recours accru à la PMA, malgré son taux d'échec élevé et des risques spécifiques, en particulier pour les femmes, ou encore les effets délétères d'une connaissance génétique anxiogène pouvant mener à l'abandon du projet parental. À l'inverse, si le DGPC accroît effectivement les options reproductives et familiarise le public avec la génétique, il ne serait pas nécessairement une surmédicalisation. On peut également dire qu'il y a surmédicalisation quand il y a médicalisation de problèmes sociaux : déléguer à la médecine la gestion de certaines formes de vulnérabilité pourrait nous détourner des efforts nécessaires de transformation des structures sociales. Enfin, le dépistage peut contribuer à une transformation profonde du rapport à la procréation : d'un acte intime et libre, il glisse vers un processus encadré, potentiellement perçu comme une fabrique d'enfants indemnes de toute pathologie. Cette tendance étant déjà en cours dans les pratiques actuelles de médicalisation de la grossesse, le DGPC peut être considéré comme un engagement supplémentaire vers cet idéal d'un enfant « sans maladie », et réinterroge la liberté réelle des couples face à une médecine de plus en plus prescriptive.

Quelles discriminations sont à craindre ?

Ce chapitre explore les enjeux éthiques et sociaux liés au DGPC à travers le prisme de la discrimination. Après avoir clarifié les définitions et distinctions conceptuelles (discrimination directe/indirecte, positive/négative), nous revenons sur la situation actuelle en France, où les tests génétiques en amont de la conception ne sont réalisés que chez les couples identifiés à risque selon leur histoire familiale. Cette restriction soulève des questions d'égalité d'accès, sans pour autant constituer une discrimination manifeste. La généralisation du DGPC, quant à elle, pourrait néanmoins renforcer des inégalités structurelles, générer une stigmatisation des couples refusant le dépistage, réduire l'acceptation sociale des personnes handicapées et les processus d'inclusion dont elles bénéficient partiellement aujourd'hui. Cette généralisation serait associée à une diminution de l'incidence de ces pathologies rares ce qui pourrait également démotiver la recherche d'innovations thérapeutiques. Ces dynamiques pourraient engendrer des formes de discrimination directe ou indirecte, en particulier envers certaines populations ou groupes sociaux. Le DGPC pourrait également, s'il est équitablement accessible, devenir un outil de réduction des inégalités en évitant la naissance d'un enfant lourdement handicapé à des couples déjà en situation de vulnérabilité pour des

raisons de santé ou socio-économiques. Nous soulignons enfin la nécessité d'un encadrement rigoureux pour prévenir les dérives et garantir une mise en œuvre juste.

Dans quelles conditions le DGPC devrait-il être proposé pour limiter la pression sociale à s'y soumettre ?

Ce chapitre s'intéresse aux risques de pression sociale que pourrait poser une généralisation du DGPC. Sur le plan éthique, la principale crainte réside dans le risque de glissement insidieux d'un choix librement consenti vers une norme implicite, et *in fine* une obligation ressentie. Même sans aller jusqu'à l'obligation ressentie, la somme de choix individuels perçus comme libres pourrait être le résultat d'une pression culturelle à valoriser ou dévaloriser certaines vies. De surcroit, comme cela a été souligné pour le dépistage de la trisomie 21, un phénomène de routinisation pourrait entrainer une forme de conformité sociale, marginalisant les couples qui choisissent de ne pas y recourir. Cet aspect du DGPC rend d'autant plus cruciales les conditions d'une demande véritablement libre : information claire, temps de réflexion, absence de stigmatisation, et promotion d'une culture inclusive valorisant l'accompagnement plutôt que la sélection.

L'opérationnalisation du DGPC pour limiter cette pression sociale soulève ainsi de nombreux défis pratiques. Le remboursement du test serait un levier d'équité, mais il pourrait aussi être perçu comme incitatif, renforçant les craintes de pression sociale. La régulation de l'offre, en particulier face à l'intérêt croissant des laboratoires à but lucratif pour les examens génétiques, doit être pensée pour limiter les incitations systématiques au DGPC.

Nous relevons également d'autres enjeux organisationnels, indépendamment du problème de pression sociale. L'information transmise par des professionnels formés à la génétique médicale doit être équilibrée pour éviter que le risque génétique n'éclipse d'autres risques périnataux bien plus fréquents (génétiques ou environnementaux). La temporalité est un obstacle majeur, puisque près de la moitié des grossesses ne sont pas planifiées, ce qui pourrait renforcer les inégalités sociales d'accès à la prévention. La rapidité des rendus de résultats, le respect du temps de réflexion et la capacité des laboratoires à suivre la demande sont également des enjeux logistiques importants. Pour limiter l'anxiété, seuls les variants pathogènes ou probablement pathogènes pourraient être communiqués, et la communication des résultats à l'échelle du couple, plutôt qu'à l'individu, semble préférable.

Comment établir une liste de gènes dépistables ?

Ce chapitre réunit l'ensemble des réflexions du groupe de travail sur les méthodes d'établissement d'une liste de gènes, de variations et/ou maladies dans le cadre du DGPC. D'un côté, le courant anglo-saxon défend une approche libérale fondée sur le droit individuel à connaître son statut génétique. Mais cette revendication se heurte à la complexité des connaissances actuelles : la corrélation entre génotype et phénotype dépend de nombreux

facteurs contextuels, notamment des interactions gène-environnement, de l'expressivité variable des variations, et de l'incertitude qui entoure les variants de signification inconnue. Il est donc crucial de limiter les résultats aux seuls variants pathogènes clairement identifiés (classes 4 et 5), pour éviter une surcharge d'informations anxiogènes et peu exploitables cliniquement. Il est aussi important de souligner les difficultés d'interprétation des variations génétiques, interprétation rendue encore plus délicate en l'absence de cas index, c'est-à-dire, en l'absence de personne présentant une pathologie ou des signes cliniques avérés, et pour une hérédité liée au chromosome X. Par ailleurs, les variations pathogènes ou probablement pathogènes peuvent être associées à une variabilité d'expression importante, parfois au sein d'une même famille, sans remettre en cause leur pathogénicité.

C'est donc une liste de dyades gène-maladie qu'il faudrait établir en s'appuyant sur une démarche conventionnelle, qui devrait être clairement définie. D'une certaine manière, une logique médicale alignée sur les pratiques des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal (CPDPN) aurait l'avantage d'assurer une cohérence entre le dépistage et les possibilités de recours à une interruption médicale de grossesse (IMG), mais pourrait entrer en tension avec les missions et les pratiques de ces instances, qui ne se limitent pas à une liste prédéfinie de maladies mais s'adaptent à la demande spécifique d'un couple, au cas par cas, dans un contexte familial de maladie génétique. D'une autre manière, une visée purement informative du DGPC, assumée comme outil d'aide à la décision reproductive, s'inscrit mieux dans une approche plus libérale, mais rend délicate la gestion de connaissances possiblement anxiogènes en l'absence d'options concrètes de prise en charge.

Le débat porte également sur le périmètre de la population ciblée. Réserver le DGPC aux personnes en parcours d'assistance médicale à la procréation (AMP) serait opérationnellement plus simple et permettrait une meilleure analyse des effets mais ne répondrait pas à l'objectif de santé publique initial de dépistage généralisé. Ainsi, l'élargissement à l'ensemble de la population semble mieux répondre aux principes d'égalité et de justice reproductive. L'élaboration d'une liste de maladies, dans cette optique, devrait être rigoureuse, révisable, et constamment réévaluée à la lumière des progrès scientifiques, en particulier thérapeutiques, et des évolutions sociales.

I

Le dépistage préconceptionnel correspond-il à une forme d'eugénisme ?

Ce chapitre aborde la pratique du DGPC sous l'angle du risque de dérive eugénique. Il s'agit à la fois de déterminer si la pratique étendue de proposition de tests génétiques préconceptionnels en population générale constitue en soi une forme d'eugénisme, et si oui, de déterminer son degré d'acceptabilité.

L'extension du DGPC relève-t-elle de l'eugénisme ?

Choix de la définition et qualification

Une telle question suppose de s'entendre au préalable sur une définition de l'eugénisme. L'avis 138 du CCNE[12] définit celui-ci comme une pratique de sélection visant à l'amélioration génétique de la population dans le cadre d'une politique contraignante d'État. Une telle définition exclut d'emblée le DGPC du champ de l'eugénisme, puisque ce dernier est censé relever d'une démarche individuelle libre. On peut cependant s'interroger sur la pertinence du critère de la contrainte politique retenu par l'avis 138. Celle-ci correspond certes aux formes d'eugénisme pratiquée au cours du XX^{e} siècle (l'eugénisme social de l'Amérique des années 1930, l'eugénisme racial de l'Allemagne des années 1940, certificat prénuptial obligatoire de la France de Vichy), mais elle interdit du même coup d'enregistrer les transformations de l'eugénisme qui sont aujourd'hui à l'œuvre.

On peut retenir deux évolutions majeures. Les pratiques actuelles ne s'inscrivent plus dans le cadre d'un eugénisme autoritaire d'État. Notre dispositif actuel de sélection des naissances, s'il doit être rapproché du concept d'eugénisme, est plus proche d'un eugénisme dit « libéral ». Cet eugénisme n'est pas, autrement dit, l'affaire d'un pouvoir central cherchant à orchestrer l'amélioration génétique de sa population : il serait désormais le résultat de l'agrégation d'initiatives individuelles cherchant à optimiser le patrimoine génétique de leur progéniture. La seconde évolution concerne la nature des procédés mis en œuvre. À la faveur des récents développements technologiques, un eugénisme phénotypique fondé sur les caractéristiques observables des géniteurs et génitrices tend à évoluer vers un eugénisme génotypique fondé sur l'analyse de leurs génomes ou de celui des embryons. Le premier

12 Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé, Avis 138 « L'eugénisme : de quoi parle-t-on ? » (2021)

procédé est une pratique aussi inefficace que violente ; le second est un procédé potentiellement efficace, qui ne fait directement violence à personne mais qui, par conséquent, peut s'avérer être d'une violence d'autant plus insidieuse.

Au regard de cette double évolution, on doit garder à l'esprit qu'il est possible de retenir une définition plus large de l'eugénisme que celle de l'avis 138. Selon Dive et Newson[13], il faut ainsi comprendre sous ce terme *toute* pratique médicale, sociale ou politique visant à faire émerger (ou disparaître) un caractère particulier dans l'espèce par la manipulation de l'hérédité. Selon cette définition, la pratique du DGPC peut alors être qualifiée d'eugénique, puisqu'elle conduit *de fait* à une modification des attitudes procréatives de la population, ainsi qu'à une diminution de l'incidence des maladies génétiques ciblées (ce dont témoignent les exemples de la Sardaigne et de Chypre pour la béta-thalassémie, seule pathologie dépistée), bien que l'intention ne soit pas l'amélioration de l'espèce. Le DGPC ne saurait de ce point de vue être évalué de manière isolée : c'est une pièce dans un ensemble technique à potentiel eugénique. Le DPI : c'est la possibilité d'une intervention eugénique dans le choix de l'embryon ; le DGPC, dans le choix du partenaire puis du mode de procréation (recours ou non au DPN/DPI) ; et le DPN, dans le choix de l'enfant à naître.

La question de l'acceptabilité

Quand bien même on qualifierait le DGPC d'eugénique, selon cette définition très libérale, la question demeure : est-il éthiquement acceptable ? Le jugement de valeur semble ici plus difficile à formuler. Il suppose en effet de déterminer si l'eugénisme est condamnable *en principe*, quelles que soient ses modalités d'effectuation, ou s'il n'est condamnable *qu'à la condition* de faire violence aux individus. En faveur de ce dernier point de vue, on peut rappeler que le projet même de santé publique dans le champ de la procréation s'effondre si on rejette de principe toute promotion des « bonnes naissances », d'autant que le désir de vivre sans maladie et d'avoir des enfants en bonne santé semble constituer un invariant historique des sociétés humaines.

À terme, la part eugénique du DGPC pourrait être considérée comme éthiquement acceptable, tant qu'il s'agit de prévenir des maladies génétiques les plus graves, et non de promouvoir certaines qualités des enfants à naître. Une distinction serait de ce point de vue à faire entre eugénisme de prévention et eugénisme d'optimisation. Le second demeure éthiquement inacceptable, parce qu'il inscrit l'enfant à naître dans un horizon aliénant de performances, alors que le premier vise seulement à lui garantir les conditions d'une vie autonome.

---

13 PMID: 34244346 Reproductive carrier screening: responding to the eugenics critique. Dive L, Newson AJ. J Med Ethics. 2022 Dec;48(12):1060-1067. doi: 10.1136/medethics-2021-107343. Epub 2021 Jul 9.

La question de la limite

À ce compte, l'acceptabilité de la dimension eugénique du DGPC dépendra de la liste des maladies à détecter. Il s'agirait d'en restreindre l'accès aux situations « à forte probabilité d'une maladie d'une particulière gravité et incurable au moment du diagnostic », conformément aux limites déjà fixées par les CPDPN pour le diagnostic prénatal et préimplantatoire. Ces conditions supposent une discussion collégiale et multidisciplinaire d'experts et d'expertes des pathologies en question, un entretien individuel auprès du couple concerné et une garantie par les textes de loi contre toute extension abusive du dépistage. Il convient de garder à l'esprit qu'il ne s'agit pas d'éviter toute maladie, puisqu'une telle extension serait incompatible avec l'incertitude inhérente au processus de procréation.

Dans ce cadre, il convient néanmoins de s'interroger sur le concept même de santé tel qu'il est promu depuis la seconde moitié du XX^{e} siècle. Depuis sa Constitution de 1946, l'OMS définit la santé comme « un état de complet bien-être physique, mental et social », et non plus seulement comme « le silence des organes ». Cette conception positive de la santé, qui cesse d'être une simple négation de la maladie, peut nous inciter à vouloir étendre toujours plus la liste des maladies et caractéristiques phénotypiques à dépister. La frontière entre maladie grave et maladie acceptable est ainsi constamment renégociée, de même que la frontière entre prévention des risques et optimisation de la procréation. Il faudrait par suite veiller à ce qu'une éventuelle extension du DGPC, même si elle a semblé acceptable dans sa version resserrée, n'aboutisse pas à terme à des formes d'eugénisme éthiquement problématiques.

L'acceptabilité du handicap

L'extension du DGPC pourrait par ailleurs conduire à réduire l'acceptation sociale des personnes handicapées, ainsi qu'à la remise en cause des processus d'inclusion dont elles bénéficient partiellement aujourd'hui. La dérive normative ne toucherait pas dans ce cadre les enfants à naître, mais les personnes qui, malgré les possibilités de dépistage, se trouveraient néanmoins atteintes de maladies graves. L'acceptabilité sociale de telles pathologies, ainsi que leur prise en charge médicale, risqueraient en effet de diminuer à mesure que le pouvoir de les prévenir augmente. Pour éviter le risque d'une telle exclusion, à la fois médicale et sociale, l'extension du DGPC devrait se faire parallèlement à un développement accru des structures d'accueil médico-sociales à destination des personnes atteintes. Celles-ci ont de surcroît la fonction sociale de promouvoir une culture de tolérance à la diversité, fonction capitale dans un cadre social qui en permettrait le dépistage. Le risque de renoncer à des investissements, au développement de thérapies, ou à des innovations scientifiques du fait de la baisse de l'incidence de ces pathologies seraient également à considérer.

Au regard du coût d'une telle politique de santé, il convient cependant de rappeler les priorités de santé générale. Certains patients meurent encore aujourd'hui aux urgences faute de soins immédiats relativement simples et de nombreuses causes environnementales de pathologies ne sont pas prises en compte faute de courage politique. Sans doute l'investissement dans une couteuse politique de dépistage génétique préconceptionnel massif ne peut être acceptable qu'à condition d'assurer d'abord ces soins fondamentaux.

II

Le DGPC conduit-il à une surmédicalisation de la procréation ?

Actuellement, en France, la période préconceptionnelle est très peu médicalisée pour les couples. La médecine génomique n'intervient pas hormis des situations très particulières (Code de la santé publique Articles R1131-1 à R1131-18). Il existe de grandes différences dans les réponses à des enquêtes réalisées sur ce sujet. Une étude réalisée en 2017 aux Etats Unis montre que 66% de femmes interrogées (soit 560 sur 816) ne souhaiteraient pas avoir recours au DGPC, le plus souvent pour des raisons d'ordre logistique[14].

D'après une enquête réalisée en France en 2021 auprès de plus de 1500 individus, 91% seraient favorables à la mise en place de ce test et 57% envisageraient d'y avoir recours en cas de projet parental. 80 % des personnes interrogées apprenant que chaque membre du couple serait porteur d'une variation responsable d'une maladie autosomique récessive indiquaient

14 Marian J. Gilmore et al., « Reasons for Declining Preconception Expanded Carrier Screening Using Genome Sequencing », *Journal of Genetic Counseling* 26, nº 5 (2017): 971‑79, https://doi.org/10.1007/s10897-017-0074-y.

alors leur volonté d'avoir recours à une intervention médicale pour leur projet de descendance (diagnostic prénatal, don de gamètes ou diagnostic préimpantatoire)[15]. L'irruption de la médecine dans cette période préconceptionnelle pourrait ainsi être significative et il semble donc légitime de s'interroger quant à un risque de surmédicalisation, en particulier pour les femmes, de la procréation en lien avec le déploiement du DGPC.

Nous devons en premier lieu établir une distinction entre deux termes :

- La *médicalisation* est concept descriptif qui vise à étudier l'étendue de la sphère d'intervention de l'institution médicale. Il n'y a aucun jugement de valeur dans le fait de désigner une pratique comme étant « médicalisée » ;
- La *surmédicalisation*, en revanche, est un concept normatif accusant une emprise excessive de la médecine sur des sphères de la vie considérées comme devant rester hors du champ d'intervention des professionnels de la santé. En pratique, dans le langage courant, le terme de « médicalisation » est souvent employé en ce sens.

La médicalisation peut devenir surmédicalisation pour plusieurs raisons, dont la signification éthique n'est pas la même. La réprobation morale sous-jacente peut faire référence à des pratiques médicales excessives ou non validées en termes de bénéfices apportés aux patients, voire potentiellement nuisibles. La surmédicalisation évoque également une critique de l'ingérence illégitime du médical dans la vie privée et à la pathologisation de comportements sociaux et de problèmes sociaux, comme par exemple la médicalisation de la criminalité. On retrouve ce type de critique chez des philosophes comme Ivan Illich[16] ou encore Michel Foucault[17] avec le concept de biopolitique. Enfin, on peut juger que la médicalisation est excessive au nom de la « dénaturation » d'un processus qui devrait rester en dehors des interventions techniques ; en l'occurrence, le processus de procréation.

Rappelons une nouvelle fois que si la surmédicalisation est par définition répréhensible, ce n'est pas le cas de la médicalisation. Que le DGPC entraine une médicalisation supplémentaire de la procréation ne fait pas débat, et cette médicalisation peut aussi être le levier d'un progrès : en évitant la survenue d'un enfant atteint d'une maladie grave, en augmentant les choix reproductifs, en familiarisant le public avec la génétique, etc.

15 Bonneau et al., « First French Study Relative to Preconception Genetic Testing ».

16 Ivan Illich, Némésis médicale: l'expropriation de la santé, trad. par Jean-Pierre Dupuy (Points, 2021).

17 Michel Foucault, Naissance de la biopolitique, éd. par Michel Senellart, Cours de Michel Foucault au Collège de France 1978/79 (Gallimard [u.a.], 2004).

Sous l'angle utilitariste

Une façon d'envisager cette question serait de la décliner selon une approche utilitariste, bien connue en médecine. Dans ce cadre, on jugera de la surmédicalisation en fonction d'un rapport bénéfice/risque qu'il conviendrait de mesurer. La balance peut être réalisée à un niveau individuel et/ou collectif. Ainsi, il faudrait accompagner la mise en place de la stratégie du DGPC de protocoles de recherche dans des régions tests visant à établir cette balance : les conséquences individuelles (médicales, psychologiques…) et collectives (organisationnelles, sociologiques, économiques, etc.).

Au niveau individuel, la mise en place de telles études prévoyant d'évaluer cet aspect parait finalement assez classique. De nombreuses questions de recherche médicales et sociologiques devraient être envisagées pour évaluer le DGPC et déterminer si le bénéfice du DGPC dépasse les risques de son absence. Une première approche serait de mesurer la satisfaction des couples incluant le DGPC dans leur parcours de procréation. Cependant d'autres critères paraissent plus complexes à évaluer, comme les interrogations ou éventuelles inquiétudes pour les couples participants (mais également pour ceux informés qui décideront de ne pas recourir à cette démarche), ou encore la sensation de disposer d'une autonomie procréative. La pression normative d'une éventuelle généralisation du dépistage, démontrée pour le dépistage de la trisomie 21, serait également difficile à évaluer. Cette évaluation devrait également intégrer les conséquences d'une orientation des couples vers des techniques de PMA ou vers un DPN. Le recours à ces techniques, avec aujourd'hui un délai de 18 mois environ pour le DPI, n'est pas également probablement pas neutre sur un plan médical et psychologique pour les femmes. D'un point de vue plus médical, en plus du taux d'efficacité plus faible auquel devront faire face des couples n'ayant pas de problème d'infertilité a priori, un risque accru de malformations congénitales ou d'anomalies épigénétiques est également discuté pour ces techniques[18].

D'autres questions très complexes peuvent également émerger : par exemple, celle de l'incompréhension du statut d'hétérozygote. La révélation d'un statut d'hétérozygote peut paraître banale voire anodine sur le plan médical, mais il est fréquent qu'elle déclenche des interprétations différentes pour la personne porteuse[19]. On peut aussi aisément imaginer que les couples renoncent à leur projet parental par simple peur de transmettre ces variations génétiques. Pire, il est aussi envisageable que cela produise un sentiment d'être en mauvaise santé, porteur d'une « tare » alors que les individus ne seront jamais malades. Dans ce cas,

18 Jia-Bi Qin et al., « Worldwide Prevalence of Adverse Pregnancy Outcomes among Singleton Pregnancies after in Vitro Fertilization/Intracytoplasmic Sperm Injection: A Systematic Review and Meta-Analysis », *Archives of Gynecology and Obstetrics* 295, n° 2 (2017): 285‑301, https://doi.org/10.1007/s00404-016-4250-3.

19 Mauro Turrini et al., « Des tests génétiques pour prédire des maladies communes », *Medecine Sciences: M/S* 36, n° 5 (2020): 515‑20, https://doi.org/10.1051/medsci/2020083.

connaitre son statut génétique est plus préjudiciable que l'ignorer : ce serait un cas typique de « savoir toxique ».

Ainsi il parait essentiel d'associer des méthodologies de recherche qualitatives aux outils quantitatifs classiques de la recherche médicale pour comprendre en finesse l'influence de cette procédure pour les couples. Enfin, les contraintes et les risques en lien avec le recours au DPN ou DPI déjà connus devraient également être pris en compte, en particulier pour les femmes puisque leur corps est particulièrement exposé aux procédures d'AMP qui en découleront.

Une évaluation sur le plan de la santé publique est également à envisager: quelle sera l'évolution de l'incidence des maladies dépistées, quel budget alloué et quels seront les problèmes causés par une réorganisation du circuit et de l'accès à la PMA ?

Si l'on juge que l'intervention médicale apporte plus de bénéfices que de risques, alors, sur le plan utilitariste, la médicalisation par le DGPC apparaîtrait légitime. Sous l'angle naturaliste

Indépendamment des conséquences empiriques du DGPC, l'intervention médicale de la médecine génomique dans le choix reproductif pourrait générer chez les couples un sentiment de désappropriation du processus de conception. Le test pourrait en effet être ressenti par les futurs parents comme une autorisation médicale à procréer. Le DGPC ne médicaliserait pas seulement la procréation, mais les couples eux-mêmes, susceptibles de se faire ou se défaire en fonction de résultats d'analyses moléculaires. À cela pourrait s'ajouter le sentiment d'une dénaturation du processus reproductif. Un tel sentiment ne signifie pas nécessairement le rejet de principe de toute intervention médicale. Il signale plutôt qu'une limite semble être franchie, pour celui qui l'éprouve, entre l'intervention légitime (un art qui aide la nature à se faire) et l'intervention illégitime (un art qui fait violence à la nature). Dans le cadre du DGPC, la médicalisation de cette période préconceptionnelle pourrait ainsi s'apparenter à une logique productiviste. Sous cette forme, elle conduirait à envisager la procréation sous la forme d'un processus « industriel » adossé à une forme d'hygiénisme génétique, et si le DGPC était systématisé à l'ensemble de la population, cela pourrait alors être vécu comme le passage d'une logique de reproduction à une logique de production.

Sous l'angle de la justice sociale

Les deux premières manières de penser la surmédicalisation ont trait respectivement aux conséquences du DGPC et au modèle de la reproduction. Cette dernière manière d'aborder la question se concentre sur la légitimité des *méthodes* mises en œuvre indépendamment de leur succès.

En effet, on pourrait juger qu'une médicalisation vaut surmédicalisation si elle conduit à *convertir de manière illégitime des problèmes sociaux en problèmes médicaux*. On verrait alors un transfert de responsabilité des institutions sociales à une médecine préventive intégrant le dépistage génomique.

Une telle approche de la surmédicalisation ne peut pas se faire pour le DGPC en général. Il faudrait évaluer « problème » par « problème », c'est-à-dire maladie par maladie, en se demandant si la « construction médicale du problème » est la meilleure. Il faudrait alors déterminer si l'on juge plus souhaitable que l'environnement social soit transformé (ex : mise en place de structures d'accueil, déstigmatisation, aide aux parents, etc.) parce que ce serait plus juste, même si potentiellement moins efficace sur le plan strictement biomédical. Car en effet, à terme, nous courons le risque de renoncer à la transformation de nos modèles sociaux. Alors, la construction médicale du problème pourrait être qualifiée de « surmédicalisation ».

Le débat philosophique autour de la notion d'injustice expressiviste, bien connue dans le champ du handicap, pourrait nous aider à y voir plus clair. Par exemple, dans un article de 2025, Erik Magnusson nous invite à imaginer la mise en place d'un test génétique prénatal systématique pour détecter l'achondroplasie [20]. Or, il se trouve que de nombreux désavantages que subissent les personnes de petite taille résultent de l'organisation sociale et de la stigmatisation culturelle. Comment pourrait-on alors interpréter cette politique de dépistage en termes de souci pour leur bien-être ou de manque d'opportunités ? Un tel dépistage serait plutôt *l'expression politique* d'un statut et d'une vie jugés inférieurs.

Ainsi, on ne peut pas penser de la même façon le DGPC visant certaines maladies fortement associées à une identité sociale et/ou une culture spécifique et le DPGC contre des pathologies comme la maladie de Tay-Sachs, modifiant considérablement le pronostic vital et de nombreuses souffrances indépendamment du modèle social dans lequel elle survient.

Conclusion

Voici, selon nous, toutes les façons dont la mise en place du DGPC peut constituer une médicalisation problématique de la procréation. La discussion doit être aussi bien scientifique que politique et sociale pour s'assurer que la médecine intervienne à la meilleure place au sein de notre société.

20 Magnusson, « Disability, Relational Equality, and the Expressivist Objection ».

III

Quels sont les risques de discrimination liés au DGPC ?

Définitions

L'emploi du mot *discrimination*, comme celui d'eugénisme, peut faire obstacle à la réflexion si le terme est appréhendé comme une condamnation morale par principe. Il est donc nécessaire de prendre le temps d'en définir les contours et d'expliciter ses liens avec le concept voisin d'*injustice* qui, quant à lui, revêt immédiatement une dimension éthique.

Sur Wikipédia, la « discrimination sociale est un processus qui consiste à opérer une distinction envers une personne ou un groupe social, en créant des frontières dites « discriminantes ». Ces frontières aboutissent à un rejet ou à une exclusion sur la base de critères tels que l'origine sociale ou ethnique, la religion, le genre, le niveau d'intelligence, l'état de santé, etc. »[21]. La discrimination est en partie définie comme une pratique « discriminante », ce qui est tautologique, mais permet déjà de repérer deux composantes : un *processus,* qui consiste en une pratique sociale de distinction, en soi moralement neutre ; et une *conséquence*, qui met en jeu des valeurs morales (le mauvais traitement d'un groupe).

Le *Larousse* définit la discrimination d'abord comme « [l']action de séparer, de distinguer deux ou plusieurs êtres ou choses à partir de certains critères ou caractères distinctifs », faisant ainsi uniquement référence au processus ; puis comme « [le] fait de distinguer et de traiter différemment, le plus souvent défavorablement, une personne ou un groupe par rapport au reste de la collectivité »[22], montrant bien que, dans l'usage, le mot comporte souvent une connotation négative.

Nous proposons quelques distinctions simples permettant d'éviter toute confusion, et nous clarifierons ainsi les termes utilisés dans le reste du document :

21 « Discrimination », *Wikipédia*, 30 juin 2025, https://fr.wikipedia.org/w/index.php?title=Discrimination&oldid=226889553.

22 Éditions Larousse, « Définitions : discrimination- Dictionnaire de français Larousse », consulté le 1 juillet 2025, https://www.larousse.fr/dictionnaires/francais/discrimination/25877.

- Discrimination *positive* et discrimination *négative.*
  Cette distinction porte sur les conséquences des traitements différenciés. La discrimination est dite « positive » lorsqu'elle vise à *favoriser* un groupe ou un individu en fonction de son appartenance à un groupe défavorisé ; elle est dite « négative », à l'inverse, lorsqu'elle engendre un désavantage. Nous nous accordons ici pour ne parler que de discrimination négative

- Discrimination *directe* et discrimination *indirecte*.
  Cette distinction porte sur le processus de traitement différencié. La discrimination est dite « directe » dans le cas où le traitement différencié résulte d'un choix explicite ; elle est dite « indirecte », à l'inverse, lorsqu'il s'agit d'effets non intentionnels d'une pratique ou d'une série d'actes. Notons bien que dans ce cas, l'ensemble du processus pourrait être qualifié de discriminatoire alors que, prise isolément, chaque pratique ne le serait pas nécessairement. Cela nous rapproche de la notion d'injustice structurelle telle qu'elle est formulée par la philosophe Iris Marion Young[23].

Dans tous ces cas, la discrimination implique un traitement différencié. Mais il n'est pas forcément injuste de traiter de manière différenciée – autrement, il serait injuste d'adapter un parcours thérapeutique à chaque patient. La discrimination est injuste lorsque ce traitement différencié repose sur une ou plusieurs raisons considérées comme illégitimes et qu'il entraine des conséquences négatives[24].

Usage actuel des tests génétiques préconceptionnels

Avant de se projeter dans des évolutions futures, il convient d'abord d'interroger la pratique actuelle des tests génétiques préconceptionnels en France. Ils sont autorisés chez les membres d'une famille dans laquelle un cas de maladie génétique est identifiée, et à leur conjoint ou conjointe éventuels.

Au sein de la population générale, le DGPC n'est pas autorisé par le Code de la Santé publique. Pour les couples ayant un enfant atteint de ce type de maladies génétiques, un ou les deux membres du couple sont le plus souvent porteurs sains, hétérozygotes. En cas de nouveau projet parental, il peut être proposé à ces couples de réaliser un diagnostic préimplantatoire (DPI) ou un diagnostic prénatal (DPN) ciblé sur la maladie de leur enfant malade, et potentiellement permettre le recours à une interruption médicale de grossesse (IMG).

Ainsi, la pratique actuelle ne semble pas poser de problème de discrimination. On pourrait être tenté de dire que les enfants nés avec une maladie autosomique récessive grave en

23 Iris Marion Young, Responsibility for justice, Oxford political philosophy (Oxford University Press, 2011).

24 Notons également que la réciproque n'est pas vraie : toute injustice n'est pas nécessairement une question de discrimination.

population générale sont discriminés par rapport à celles et ceux qui ont pu bénéficier d'un DPI/DPN car les parents étaient connus comme « à risque ». Mais il est délicat de prétendre qu'être atteint de la maladie est un préjudice pour ces enfants, puisque leur existence-même est indissociable de cette maladie. Ce nœud conceptuel est connu en bioéthique sous le nom de « problème de la non-identité »[25]. Sa traduction dans le droit français fait suite à la controverse de l'affaire Perruche[26] ce problème s'est traduit dans le droit français par le principe selon lequel « nul ne peut se prévaloir d'un préjudice du seul fait de sa naissance »[27].

Enfin, on pourrait aussi justifier que l'absence de dépistage préconceptionnel est discriminatoire de manière indirecte envers les populations dont on sait qu'une maladie récessive survient avec une plus grande fréquence. Par exemple, l'incidence de la mucoviscidose est plus grande chez les personnes d'origine bretonne. Dès lors, l'absence du DGPC fait automatiquement peser sur elles un plus grand risque d'avoir un enfant atteint de mucoviscidose.

Généralisation du DGPC

Il est entendu que si le choix était fait d'autoriser un dépistage préconceptionnel payant, nous serions de manière flagrante en situation de discrimination sur des critères socio-économiques. Pour tenter d'examiner les effets discriminatoires plus subtils d'une éventuelle généralisation du DGPC, nous faisons le choix ici de nous projeter dans une situation où tout le monde y aurait un accès *libre* et *gratuit*. Rappelons toutefois que cette hypothèse, bien que crédible en France, n'est pas certaine pour autant et mérite notre vigilance.

Risques de discrimination indirecte résultant d'injustices structurelles

Inégalités d'accès

Quand bien même le DGPC serait rendu accessible gratuitement à la population générale, il existerait encore plusieurs sources potentielles d'inégalités d'accès. Tout le monde n'a pas le même degré de proximité avec le monde médical, ou le même niveau de connaissances médicales ou d'information. De plus, certaines personnes ont un accès limité aux techniques de génétique et d'assistance médicale à la procréation (AMP), en raison de leur situation socio-économique ou de leur lieu de résidence. Enfin, tout le monde ne dispose pas de la même envie ni de la même capacité à planifier un projet parental.

25 M. A. Roberts, « The Nonidentity Problem », in The Stanford Encyclopedia of Philosophy, Fall 2024, éd. par Edward N. Zalta et Uri Nodelman (Metaphysics Research Lab, Stanford University, 2024), https://plato.stanford.edu/archives/fall2024/entries/nonidentity-problem/.

26 « Jurisprudence "Perruche" : faut-il légiférer ? », Sénat, 3 avril 2023, https://www.senat.fr/rap/r01-164/r01-164.html.

27 « Article L114-5- Code de l'action sociale et des familles- Légifrance », consulté le 1 juillet 2025, https://www.legifrance.gouv.fr/codes/article_lc/LEGIARTI000006796464.

Toutes ces caractéristiques pourraient être simplement reléguées au rang du choix individuel (de résidence, de métier, de connaissance, de projection, etc.) et à la simple variabilité des modes de vie dans une population. Or, il est bien établi que les métiers, les niveaux de rémunération, le niveau d'études, la littératie, la manière d'appréhender le futur sont des caractéristiques distribuées selon un gradient social clair. Une analyse critique en termes d'injustice structurelle suggère que l'existence de ces gradients est la traduction de rapports de domination et d'oppression au sein de notre société. Ainsi, on pourrait qualifier d'indirectement discriminatoires, ou de structurellement injustes, ces obstacles à la réalisation du DGPC.

Bien sûr, il est peu raisonnable de considérer que l'injustice soit liée à l'accès au DGPC en tant que tel. La discrimination résiderait davantage dans les conséquences injustes, à savoir l'opportunité de donner naissance à un enfant en bonne santé. Aussi, un accès au DGPC sans accès concomitant au DPN ou l'AMP produirait une connaissance avec peu de (voire aucun) débouchés pratiques. Les situations d'anxiété alors générées pourraient être extrêmement délétères, de sorte qu'on pourrait qualifier ce savoir de « toxique ». **Il apparait donc essentiel de rendre accessible l'ensemble du dispositif DGPC-AMP.**

Quelques conséquences macroéconomiques

Les conséquences économiques méritent également d'être prises en compte. Il est légitime de s'interroger sur la possibilité de maintenir ou d'améliorer la prise en charge et la recherche (de nombreuses équipes de l'INSERM étudient ces pathologies), le développement de thérapeutiques innovantes couteuses concernant les maladies génétiques rares, dans un contexte où celles-ci viendraient à concerner de moins en moins de personnes en raison de la généralisation du DGPC. La discrimination positive actuelle visant à mettre plus de moyens pour soigner et tenter de guérir ces personnes pourrait disparaitre. En parallèle, cette évolution pourrait induire une pression sociale incitant les couples à recourir au DGPC, par crainte que les conditions d'accueil des personnes malades ne se détériorent. À terme, cette pression sociale pourrait même se transformer en discrimination négative à l'encontre des parents ne s'étant pas soumis au dépistage, comme nous le verrons plus loin.

Par ailleurs, le coût financier du DGPC est loin d'être négligeable. Il faut se demander s'il sera possible de garantir l'accès à cette technique à long terme, surtout si, évolution la plus probable, l'augmentation du nombre de tests entraîne un recours accru à l'AMP.

Risques de discrimination directe

Le choix des maladies

Contrairement à la pratique actuelle, une généralisation du DGPC impliquerait nécessairement l'établissement d'une liste de maladies éligibles et leurs gènes associés. Toute tentative de construction d'une telle liste comporte des risques de discrimination injuste.

Si la liste est *universelle*, les maladies qui y figurent le seront selon des critères de gravité, d'importance ou de prévalence définis selon un référentiel qui peut lui-même être injuste. Par exemple, si nous établissions une liste pour la population générale uniquement, on pourrait juger que le risque de maladie de Tay-Sachs est bien trop faible pour justifier un dépistage.

À l'inverse, si nous établissons une liste *différenciée*, qui varierait selon des critères ethniques, géographiques, liés au sexe, etc., le choix de ces critères pourra être difficile à justifier sur le plan éthique, et encore plus difficile à mettre en œuvre, car les pratiques d'identification de groupes ethniques est à haut risque de dérives. Mais même l'absence de telles dérives, ce type de différenciation risque en outre d'engendrer une rupture injuste de l'égalité des opportunités. Par exemple, si le dépistage des variations génétiques menant à la maladie de Tay-Sachs n'est réalisé que chez les personnes identifiées comme ashkénazes, dira-t-on d'un couple non-ashkénaze donnant naissance à un enfant atteint de cette maladie qu'il a été injustement discriminé ?

La stigmatisation

Une autre forme de discrimination directe pourrait concerner le traitement différencié des personnes en fonction des résultats du DGPC. C'est une forme particulière de discrimination qu'on peut nommer « *stigmatisation* ». Qui serait susceptible d'en être victime ?

1- Les individus.
   Il nous semble que les individus *hétérozygotes* sont peu susceptibles d'être stigmatisés sur la simple base de leur statut génétique. Toutefois, c'est un risque qui ne peut être complètement écarté. En cas de rendu de résultat individuel, on peut en effet s'exposer à des discriminations par le statut génétique. Par exemple, la compagnie suisse GenePartner[28] propose de mettre en relation romantique des hommes et des femmes sur la base de leur « compatibilité biologique ». Si ces solutions venaient à se généraliser, les hétérozygotes pourraient être discriminés dans leur relations amoureuses ou leurs projets parentaux.
   Les individus *malades* pourraient également être victimes de stigmatisation. Risque-t-on de promouvoir une culture intolérante à l'existence-même des personnes malades si l'on considère que leur naissance aurait pu ou dû être évitée ?

2- Les couples.
   Le risque d'ostracisation des couples ayant « pris des risques », parce qu'ils n'ont pas fait le dépistage alors qu'ils en avaient le droit, ou parce qu'ils ont fait des enfants malgré un DGPC positif, est selon nous le plus grand risque de stigmatisation associé à la généralisation de ces tests. Dans son article de 2023, le généticien Guillaume

28 « Genepartner.com: DNA matching - Love is no coincidence », consulté le 1 juillet 2025, https://www.genepartner.com/.

Cogan ne retrouvait pas cette inclination à l'incrimination des couples parmi ses enquêtés, mais il soulignait qu'une enquête réunionnaise antérieure suggérait qu'une moitié des sondés considérerait comme irresponsable de ne pas se soumettre au DGPC[29]. En tout état de cause, nous ne savons pas très bien comment cette pression sociale tacite se déploierait, si elle se déployait. Mais nous pouvons craindre qu'il s'agisse là d'un risque qu'il ne faut pas négliger.

Cette discrimination pourrait même revêtir des atours moins tacites, sous forme de pression économique. Si une majorité de citoyens et citoyennes considère qu'il est irresponsable de ne pas faire le dépistage, serait-elle alors prête à légitimer le non-remboursement de soins et d'aides aux parents ayant commis cette « négligence » ?

Ces effets de pression sociale pourraient provenir de plusieurs acteurs et actrices, sous la forme de désaccords, de reproches, voire des mots de rejet. Les proches, à commencer par le ou la partenaire de couple, mais aussi la famille ou les collègues, sont susceptibles d'exercer une pression d'autant plus forte qu'ils sont émotionnellement impliqués. De surcroit, **certains groupes aux intérêts lucratifs (par exemple, des compagnies d'assurance) pourraient être tentés d'inciter au dépistage et d'exploiter les données génétiques à des fins discriminatoires, ce qui souligne l'importance cruciale de la régulation de l'offre ainsi que la sécurité et de la confidentialité de ces données sensibles.**

Levier antidiscriminatoire

Il reste que le DGPC pourrait aussi devenir un levier pour réduire certaines inégalités. En effet, ce dépistage pourrait aussi permettre à des couples cumulant des vulnérabilités sociales, économiques ou de santé, de ne pas avoir à assumer en outre la charge d'un enfant gravement malade, ce qui pourrait éviter un basculement vers une situation encore plus difficile.

Il permettrait également à des couples, pour qui une interruption médicale de grossesse n'est pas envisageable pour des raisons personnelles de s'orienter vers un diagnostic préimplantatoire qui leur paraîtrait acceptable.

En somme, dans un contexte de généralisation du DGPC, il est impératif de rester vigilant pour que les risques de discrimination ou de pressions sociales ne se transforment pas en une forme de « dictature de la norme ».

29 Cogan, « Motifs de choix et de légitimité du dépistage préconceptionnel ».

Documenter les effets du DGPC

Ce chapitre est un exercice de projections et les affirmations formulées ici reposent sur des conjectures. Elles méritent d'être approfondies à travers des recherches empiriques, quantitatives comme qualitatives.

Il conviendrait par exemple d'évaluer la proportion de couples ayant eu un enfant sans avoir réellement planifié de projet parental. Il serait également pertinent de savoir si des formes de discrimination ont déjà été observées à l'encontre de couples ayant refusé certains dépistages, notamment dans des cas analogues comme la trisomie 21, ou encore le refus d'un DPI, d'un DPN ou d'une IMG pour un deuxième enfant après un premier atteint d'une maladie monogénique grave. Enfin, il faudrait sans doute mieux documenter l'opinion de nos concitoyens et concitoyennes vis-à-vis d'un DGPC généralisé et leur propension réelle à juger irresponsables des parents qui ne s'y soumettraient pas ainsi que pour évaluer des effets non anticipés dans le cadre de ce groupe de travail.

L'acceptabilité du handicap

L'extension du DGPC pourrait par ailleurs conduire à réduire l'acceptation sociale des personnes handicapées, ainsi qu'à la remise en cause des processus d'inclusion dont elles bénéficient partiellement aujourd'hui. La dérive normative ne toucherait pas dans ce cadre les enfants à naître, mais les personnes qui, malgré les possibilités de dépistage, se trouveraient néanmoins atteintes de maladies graves. L'acceptabilité sociale de telles pathologies, ainsi que leur prise en charge médicale, risqueraient en effet de diminuer à mesure que le pouvoir de les prévenir augmente. Pour éviter le risque d'une telle exclusion, à la fois médicale et sociale, l'extension du DGPC devrait se faire parallèlement à un développement accru des structures d'accueil médico-sociales à destination des personnes atteintes. Celles-ci auraient également pour fonction de maintenir un espace psychique de tolérance au handicap dans un cadre social qui en permet le dépistage.

Conclusion

Le dépistage génétique préconceptionnel pose des questions significatives en matière de discrimination. S'il peut contribuer à réduire certaines vulnérabilités, sa généralisation comporte des risques significatifs de stigmatisation, d'inégalités structurelles et de pressions sociales. Cette réflexion devra être approfondie et appuyée par des études empiriques, pour encadrer les usages et anticiper les éventuelles dérives si une généralisation était actée.

IV

Dans quelles conditions le DGPC devrait-il être proposé pour limiter la pression sociale à s'y soumettre ?

Ce chapitre synthétise les réflexions menées sur les conditions dans lesquelles le dépistage génétique préconceptionnel (DGPC) pourrait être proposé, ou au contraire ne pas l'être, afin de limiter la pression sociale à s'y soumettre. Il analyse également les modalités d'organisation jugées acceptables ou inacceptables, en tenant compte des enjeux éthiques, sociaux, médicaux, organisationnels et économiques.

Le phénomène de pression sociale

La pression sociale peut être définie comme une incitation à se conformer à une norme ou à une attente collective, *contre la volonté* de la personne, ce qui la distingue de la « simple » influence. Elle peut prendre des formes explicites (contraintes financières, incitations institutionnelles) ou implicites (routinisation des pratiques médicales, normes sociales intériorisées).

Les travaux en psychologie sociale montrent que les choix individuels sont fortement influencés par de nombreux mécanismes : le phénomène de soumission à l'autorité (exemplifié par la célèbre mais contestée expérience de Stanley Milgram), les mécanismes d'incitation, ou encore le phénomène de conformisme (expérience de Solomon Asch).

Il est illusoire de croire que les institutions politiques, médicales ou sociales seraient neutres et dépourvues de valeurs. Le DGPC, en tant que dispositif médical et socialement situé, ne peut échapper à ces dynamiques. Sa légalisation impliquerait nécessairement qu'il puisse être préférable d'y avoir recours. Les choix individuels ne sont pas isolés, coupés du social, mais fortement déterminés par eux, y compris lorsqu'ils sont volontaires[30].

Ainsi, le simple recours au consentement éclairé est insuffisant : c'est sa dimension *libre* qui est essentielle pour se prémunir du phénomène de pression sociale. Au-delà de l'information, la démarche doit constituer un choix réellement volontaire du couple, et non une réponse à une norme implicite ou explicite de « parentalité responsable ».

30 Wilfried Lignier, La société est en nous: comment le monde social engendre des individus, Liber (Seuil, 2023).

Il nous semble alors que seule l'identification de variations génétiques associées à une probabilité très élevée de survenue de maladies particulièrement graves pourrait être légitimement promue par la puissance publique. Des mécanismes d'incitation modérée, comme la proposition systématique et le remboursement seraient alors acceptables, à condition de rester vigilants face aux effets de conformisme et de normalisation.

Il apparait donc indispensable de continuer à développer une culture et des infrastructures à visée « inclusive », en améliorant concrètement la vie des personnes malades ou en situation de handicap et en rendant envisageable, socialement normal, le choix de mettre au monde un enfant porteur d'un handicap.

La consultation préconceptionnelle

Un consensus se dégage dans notre groupe sur la nécessité que le DGPC réponde à une démarche active du couple après une information neutre des pouvoirs publics et non à des campagnes promotionnelles de masse.

L'information délivrée en période préconceptionnelle devrait être la plus neutre possible et adaptée aux interrogations du couple. Pour autant, il parait fondamental que le risque génétique ne prenne pas le pas de manière disproportionnée sur les autres risques périnataux (alcool, tabac, carence en acide folique, violences conjugales, etc.). L'information péri-conceptionnelle devrait être envisagée de manière globale et ne pas se concentrer sur la future mère mais sur le couple dans une dynamique de responsabilité partagée en tant que futurs parents.

Notons d'ailleurs que la supplémentation en acide folique pour l'ensemble des femmes souhaitant procréer est faible alors qu'elle est recommandée au moins quatre semaines avant la grossesse depuis 2000. En 2020, seules 36 % des femmes ont bénéficié d'une supplémentation en période anténatale [31] . L'enjeu de l'information, en l'absence de consultation préconceptionnelle instituée de manière systématique, est donc central.

En pratique, la plupart des couples consultent en début de grossesse ou lorsqu'ils sont en situation d'infertilité. En outre, une grande proportion des grossesses ne sont pas programmées, y compris au sein des couples. Pourtant la mise en œuvre du DPGC nécessite l'anticipation du projet parental pour que le couple puisse avoir le temps de s'approprier le résultat et réfléchir aux différentes options si le dépistage est positif. En effet, les laboratoires de génétique médicale peinent déjà à répondre à la demande d'analyse prénatale et postnatale. Il conviendrait donc de prescrire une analyse génétique préconceptionnelle

31 Marie Guillaume et al., « Supplémentations en fer, acide folique, vitamine D pendant la grossesse : observance des patientes », Santé Publique 32, no 2 (2020): 161-70, https://doi.org/10.3917/spub.202.0161.

plusieurs mois avant un projet parental. De plus, il est sans doute souhaitable qu'un délai de réflexion entre l'information et la réalisation de l'analyse soit institué.

Tout résultat significatif pour le couple devrait ensuite faire l'objet d'un temps de discussion au sein d'une équipe pluridisciplinaire. Enfin, l'annonce devrait être réalisée par le prescripteur ou lors d'une consultation spécialisée, afin de fournir une information complète sur la ou les pathologies et les options possibles.

Cela suppose donc la création de consultations dédiées, dans des délais compatibles avec le projet parental, posant d'importants défis organisationnels compte-tenu des ressources actuelles.

À qui proposer le DGPC ?

Un principe de non-malfaisance nous enjoindrait à ne rendre les résultats que pour le couple compris globalement. Cela permettrait d'éviter de rendre des résultats individuels avec de très nombreux variants, potentiellement anxiogènes.

Dans le même temps, un principe de respect de l'autonomie nous enjoindrait plutôt à considérer que tout individu majeur doit avoir le droit de connaitre ses informations génétiques et ce, même en l'absence de projet parental à court terme. La possibilité d'une AMP avec don de gamètes va également dans ce sens, afin de pouvoir coupler l'information avec le ou la donneuse. Cela induirait de le mettre en œuvre également au cours de la procédure pour les donneurs et donneuses qui le souhaitent.

Il conviendrait de garder le couple comme cible privilégiée du DPGC en premier instance mais des situations particulières pourraient conduire à vouloir rendre un résultat à un individu isolé. Notamment, la possibilité désormais de rendre des données incidentes lors d'analyses génétiques réalisées pour une indication principale indépendante de la question du DPGC expose à révéler des variations hétérozygotes ayant un intérêt pour le conseil génétique de l'individu ou de ses apparentés de manière décorrélée de la notion du couple. L'évolution des pratiques dans ce sens rentre ainsi en conflit avec la réflexion de notre groupe de travail pour qui le couple doit rester au centre de la démarche afin que l'analyse soit pertinente sur le plan médical et psychosocial.

Qui pourrait prescrire ?

La prescription devrait relever de professionnels préalablement formés à la génétique médicale et à cette problématique (généticiens, médecins traitants, gynécologues, éventuellement conseillers et conseillères en génétique), sous la responsabilité d'un médecin.

Politiques de financement

On peut imaginer trois modalités de prise en charge financière par la collectivité :

- Le remboursement systématique pour toutes et tous ;
- Le remboursement pour les couples avec projet parental mais pas pour les démarches individuelles ;
- L'absence de remboursement.

Le fait de laisser le DGPC à la charge des couples pourrait d'un côté réduire la pression sociale à s'y soumettre, mais creuser les inégalités sociales de santé et d'accès aux soins.

Au niveau des infrastructures, notre groupe s'accorde pour dire que les moyens humains et financiers actuels sont probablement insuffisants pour absorber les conséquences d'une généralisation du DGPC. La généralisation du DGPC entrainerait très probablement une augmentation des demandes de diagnostic préimplantatoire (DPI), alors même que les délais actuels sont déjà très longs pour les couples ayant une indication médicale liée à un antécédent familial. Rappelons également que l'AMP et le DPI comportent des contraintes et risques médicaux qui doivent être intégrés dans l'évaluation globale.

Toute évaluation médico-économique devrait inclure l'ensemble des coûts directs et indirects de la mise en œuvre du DGPC. En outre, il y a un risque d'accentuer les inégalités d'accès aux soins, au profit des couples disposant de ressources financières suffisantes.

Enfin, il nous apparait également indispensable de garantir le maintien — voire d'aller vers une augmentation — des budgets dédiés au soin, à l'accompagnement et à la recherche sur les maladies génétiques graves, même si leur incidence venait à diminuer. Sans cela, le choix de réaliser le DGPC pourrait être trop influencé par un défaut de prise en charge ou par une moindre acceptation sociale du handicap.

Conclusion

Il apparait vain de penser pouvoir supprimer totalement tous les phénomènes d'influence sociale qui seraient associés à la légalisation du DGPC. Que cette influence ne se transforme pas en pression sous la forme d'un examen devenu systématique, en particulier dans la cadre de l'AMP, est tout l'enjeu d'une organisation de cette pratique.

La mise en œuvre du DGPC, si elle a lieu, s'accompagnera d'une complexité organisationnelle majeure mettant au défi les ressources actuelles du système de santé français, ainsi que des enjeux financiers considérables en cas de remboursement généralisé. **Au niveau des infrastructures, notre groupe s'accorde pour dire que les moyens humains et financiers actuels sont insuffisants pour absorber les conséquences d'une généralisation du DGPC.**

V

Comment établir une liste des gènes éligibles au DGPC ?

Au-delà des principes éthiques en tension sur le plan théorique, il apparait que les questions pratiques (techniques, cliniques, financières) de mise en place du DGPC pourraient susciter elles-mêmes des questions éthiques. Ainsi, la question de la nature des maladies et/ou gènes à inclure dans le DGPC nous semble au cœur de ce qui pourrait conduire à l'acceptabilité de la mise en œuvre du DGPC.

Il est essentiel de questionner non seulement la liste des maladies/gènes à inclure dans le dépistage, mais également le périmètre des personnes (représentantes d'usagers ou d'associations de patients, professionnels de santé, personnel administratif des agences de régulation, législateur, etc.) pour la constituer.

Il n'est cependant pas évident de parvenir à circonscrire la liste des maladies rendant éligible au dépistage. Ne doit-on pas craindre une extension toujours plus grande des cibles du dépistage ? On peut également noter que le DPI mis en place en France depuis des années, encadré avec une législation similaire à celle du DPN, n'a pas conduit à de telles dérives. Un consensus semble de ce point de vue possible pour circonscrire la liste des maladies ciblées.

Mais les pratiques peuvent évoluer et poser de nouvelles questions. Ainsi, la pratique du DGPC pour des maladies à transmission autosomique récessive ou liée au chromosome X pourrait s'étendre aux maladies à transmission autosomique dominante, dont les parents seraient parfois eux-mêmes porteurs sans le savoir. Cela reviendrait à faire du diagnostic pré-symptomatique pour un grand nombre de maladies ignorées de la personne qui entrerait dans le processus du DGPC.

Il est aussi important de souligner les difficultés d'interprétation des variations génétiques, interprétation rendue encore plus délicate en l'absence de cas index. L'enfant développera-t-il la maladie s'il est porteur des variations maternelles et paternelles ? Sous quelle forme ? S'il est quelquefois difficile de déterminer la pathogénicité d'un variant ou de l'association de deux variants chez un enfant qui est né, comment en estimer l'effet chez un enfant potentiel ? Cela peut conduire le couple à recourir à une demande de DPN et/ou d'AMP avec DPI, y

compris pour des variations très difficiles à interpréter. Mêmes les variations pathogènes ou probablement pathogènes peuvent être associées à une variabilité d'expression avec un spectre clinique large sans remettre en cause leur pathogénicité. Le Comité citoyen organisé à l'occasion des États généraux de la bioéthique de 2018 avait relevé pour retenir un gène ou une maladie dans le cadre du DGPC le critère de « l'absence de traitements, préventifs ou curatifs, accessibles et permettant d'améliorer sensiblement la qualité et l'espérance de vie ».

Une éthique de la décision

L'établissement de cette liste nécessitera de déterminer les critères permettant l'inclusion et l'exclusion de différentes maladies afin de déterminer les gènes accessibles au DGPC et de formuler ainsi une liste de dyades gène-maladie.

Cette liste pourrait être déterminée par un panel d'experts et d'expertes des maladies génétiques rares. Cette procédure d'établissement d'une liste, très délicate compte tenu de la complexité des relations génotype/phénotype, relèverait d'un certain paternalisme, en donnant à l'institution médicale le primat de décider pour les couples ce qui est suffisamment grave et ce qui ne l'est pas ; modèle paternaliste dont nous cherchons à nous départir depuis quelques décennies. Dès lors, une autre approche consisterait à définir une liste définie de façon *démocratique*.

Par démocratie, nous entendons une technique de prise de décisions qui repose sur deux éléments :

1. Sur une *procédure*. Une décision démocratique est une décision qui se prend par la délibération. La délibération n'est pas réductible au vote personnel : elle implique la confrontation des points de vue et une discussion collective.
2. Sur un *socle de valeurs*. Quand bien même la délibération collective aboutit à une décision majoritaire, celle-ci ne doit pas pouvoir s'imposer à une minorité si elle implique une forme d'oppression, au risque de se transformer en tyrannie (contre quoi les droits humains, constitutionnalisés, sont censés être les garants). On ne peut pas décider collectivement de marginaliser les parents de personnes handicapées, par exemple, même si la majorité y est favorable.

Une difficulté évidente quant à l'établissement de cette liste correspond aux maladies/gènes avec un savoir parcellaire et/ou de grandes incertitudes de pronostiques, pour lesquels le consensus sera difficile à obtenir.

Quelques propositions de procédures

Les principes d'organisation pratique suivants, pour établir une liste de maladies/gènes seraient envisageables :

1. Une phase temporaire d'évaluation, notamment pour favoriser la montée en compétence du public sur le sujet et l'acceptabilité concrète du DGPC. Dans ce cadre, la liste devrait sans doute inclure uniquement des gènes responsables de maladies d'une particulière gravité et non curables au moment du diagnostic, en cohérence avec les pratiques des Centres pluridisciplinaires de Diagnostic prénatal (CPDPN) puisque les couples seront le plus souvent demandeurs d'accéder au DPN ou DPI.

Cet alignement sur la pratique des CPDPN paraît néanmoins discutable car d'autres ressources pourraient être mobilisées après un DPGC positif (par exemple, un don de gamètes) et l'information pour se préparer à l'accueil d'un enfant (surdité par exemple) ou à des thérapeutiques disponibles pendant la grossesse a de la valeur en tant que telle, indépendamment de son éligibilité au DPN.

2. Un dispositif de type « convention citoyenne » (inspirée où à l'occasion des États généraux de la Bioéthique, comme en 2018 en amont de la révision de Loi relative à la bioéthique[32]), dans lequel des citoyens et citoyennes tirés au sort et associés à des représentants d'association de malades et d'usagers pourraient apprendre sur le sujet (audition d'experts) puis délibérer collectivement et enfin proposer des critères pour établir la liste, voire la liste elle-même, à adopter pour la mise en œuvre d'un dépistage préconceptionnel.

Le Comité citoyen en 2018 avait déjà relevé plusieurs critères[33] qui pourraient être discutés et, le cas échéant, repris :

- La *gravité* de la maladie, que l'on peut définir comme étant très invalidante en termes de qualité de vie et/ou comme mettant en jeu le pronostic vital à court ou moyen terme (et non par exemple une potentialité de développer la maladie d'Alzheimer dans les dernières années de la vie).
- La *forte probabilité* de développer la maladie.
- L'*absence de traitements*, préventifs ou curatifs, accessibles et permettant d'améliorer sensiblement la qualité et l'espérance de vie.

3. Cette liste de maladies devrait impérativement être *révisable* afin de pouvoir ajouter et retirer certains termes de la liste en fonction des effets que le DGPC a produit, de la recherche sur le sujet, de l'évolution des thérapeutiques, etc.

32 https://www.ccne-ethique.fr/sites/default/files/2022-05/Rapport%20de%20synthe%CC%80se%20CCNE%20Bat.pdf

33 Ibid.

Il faudrait prendre garde, lors de ces révisions, à ce que l'élargissement progressif de la liste des dyades gène-maladie analysées soit bien lié à l'évolution des connaissances médicales, et non à la simple diminution de l'acceptation sociale des maladies en question.

Conclusion

Le groupe de réflexion souhaite se positionner sur deux points particuliers concernant le contenu de la liste des maladies à dépister :

- **Le dépistage génétique préconceptionnel ne devrait concerner que les pathologies à transmission autosomique récessive ou récessive liée au chromosome X.** L'exclusion des maladies autosomiques dominantes soulève des objections éthiques majeures, notamment pour des pathologies graves à révélation tardive comme la maladie de Huntington. Cependant, inclure ces pathologies conduirait *de facto* à un dépistage présymptomatique chez les parents, ce qui change considérablement la nature du dépistage et de la réflexion développée ici.
- **Nous pensons également qu'il est préférable que seuls soient révélés les variants pathogènes ou probablement pathogènes (classe 4 et 5).** Malgré ces précautions, le groupe reconnait également que le génotype seul ne permet pas de déduire le phénotype de façon univoque. En effet il est bien connu qu'il existe une variabilité d'expression, y compris intrafamiliale, de certains variants pour ces pathologies. Ce type d'incertitude est intrinsèque à la génétique médicale et sera d'autant plus difficile à préciser en l'absence de cas index dans les familles (par définition dans le cadre du DPGC), compliquant de surcroît les discussions avec le couple et décisions de recours au DPN/DPI.

CONCLUSION

En poursuivant la médicalisation du choix procréatif, la perspective d'une généralisation de l'accès au séquençage à haut débit en période préconceptionnelle constituerait un tournant majeur de la génétique médicale.

1. **Une discussion éthique complexe**

L'ensemble des membres du groupe s'accorde quant à la complexité des questions soulevées et à l'importance d'avoir conscience des conflits éthiques mis en jeu par le DPGC pour être garant de sa bonne mise en œuvre, si sa légalisation était actée.

S'il est parfaitement légitime de vouloir éviter les souffrances d'une famille liées à la survenue d'une maladie grave et de profiter des avancées technologiques pour éviter cette « injustice », cette évidence ne doit pas nous faire oublier que tout choix est influencé et non la simple expression de l'individu libre et autonome. Le dépistage en population générale soulève des problématiques différentes et plus systémiques que le diagnostic individuel.

Au terme de nos échanges, l'ensemble des membres de notre commission s'accorde pour reconnaître que les questions soulevées par cette perspective débordent largement la dimension strictement technique de cette pratique. Ainsi le caractère potentiellement eugénique d'un tel dépistage soulève la question de la limite qui sépare les formes légitimes des formes condamnables des pratiques de sélection des naissances, et met au jour la difficulté qui consiste aujourd'hui de passer de la prévention des maladies graves de l'échelle familiale à celle de toute une population. La question de la surmédicalisation conduit à mettre en balance l'augmentation des options reproductives des couples garantie par le DGPC et la transformation technique de la procréation que la généralisation du DGPC pourrait également induire. Les questions se posent également en termes de pratiques sociales : comment garantir qu'une pratique en principe librement consentie n'induise pas une forme nouvelle de normativité réduisant l'acceptabilité sociale du handicap ? **Comment par ailleurs s'assurer que sa généralisation, destinée à réduire les inégalités devant le risque de maladie génétique, ne vienne pas insidieusement les renforcer sous l'effet d'une information inégalement accessible ou sous la forme d'une discrimination de certains groupes sociaux ? La mise en œuvre opérationnelle d'un tel dépistage excède le cadre des compétences spécialisées du praticien, puisqu'elle engage également la question de l'équité, de la pression sociale, du risque de récupération marchande et des limites de la connaissance utile transmissible aux couples.**

La difficulté de la discussion tient finalement du large spectre des questions soulevées par l'extension du DPC, celles-ci étant de nature aussi bien médicale et opérationnelle que morale et sociale. Au final, la discussion bioéthique ne peut manquer de soulever la question du type même de société qui se trouve implicitement promue par l'extension d'un tel diagnostic, et

toute la difficulté consistera pour elle à définir les principes d'une mise en œuvre qui garantisse que celle-ci demeure, pour tous ses membres, éthiquement acceptable.

2. Un choix procréatif individuel avec des conséquences sociales

Le choix de recourir ou non à cette forme de dépistage concerne la société dans son ensemble et pourrait conduire à redéfinir la dynamique du couple. Notre rapport insiste sur les impacts sur le système de santé, son organisation, les coûts globalisés, le risque de surmédicalisation de la procréation et les choix politiques d'orientation des financements et des ressources en santé qui sont à mettre en balance avec les effets du handicap sur les individus et les familles et les coûts de prise en charge.

3. La nécessité d'une réflexion globale quant à la génétique comme outil de dépistage

Cette démarche de DGPC s'inscrit dans le cadre d'une révolution technologique, du séquençage à haut débit. Initialement limitée en raison de son coût économique avec une restriction initiale à la recherche ou au diagnostic de maladies rares, cette technologie tend à se diffuser très rapidement dans l'ensemble des secteurs du soin pour les patients mais également de plus en plus pour permettre l'extension de logiques de dépistage chez des individus sains/asymptomatiques et dès la naissance pour le dépistage néonatal. Une réflexion projet par projet est indispensable mais insuffisante. Il ne pourra être fait l'économie d'une réflexion qui englobe l'ensemble de ces projets, et non uniquement thématique par thématique ou secteur par secteur, afin de proposer une offre de prévention en santé cohérente, articulée et raisonnable.