

Prenatal Genetic Testing (NIPT) as instruments of *governementalisation* in public health

•

Catherine Fallon

Université de Liège (Belgium)

**STS for pharmaceuticals and public health policy
4S EASST Conference (Barcelona 2016)**

Plan

- “*Governmentalisation*” as a concept to analyse policies and policy making;
- Case study of technological innovation: introducing the NIPT (Trisomy 21) in prenatal screening procedure
- From multiple frames → one collective, one common world

The question of governmentality is “How to know and govern the population health, wealth and happiness”

What does the state do ? (politico-administrative actors, including what political scientists identified as policy makers in a “neo corporatist” regime : political entities construct projects and plans to administer the lives of individuals in population and knowledge is necessary to support the makings.

- What are the political rationalities & changing discursive fields ? What are the authoritative discourses?
- Translating problematizations → programmes, with a proliferation of agents forging alliances
- Very concrete arrangements of resources (human, financial, etc) to organise actions / cooperation

“Instruments in action”

(Lascoumes & Le Galès 2007).

An instrument for public action is not only a technical apparatus. It organizes specific social relations

It carries a concrete concept of the politics/society relationship, as well as meanings and representations, supporting some behaviours and privileging some actors.

➔ S/T Instruments contribute to give shape to public policies as specific socio-political spaces.

The choice of an instrument itself is a dynamic translation process, constructing a socio-political network

➔ genealogy of instruments is a fruitful line of research

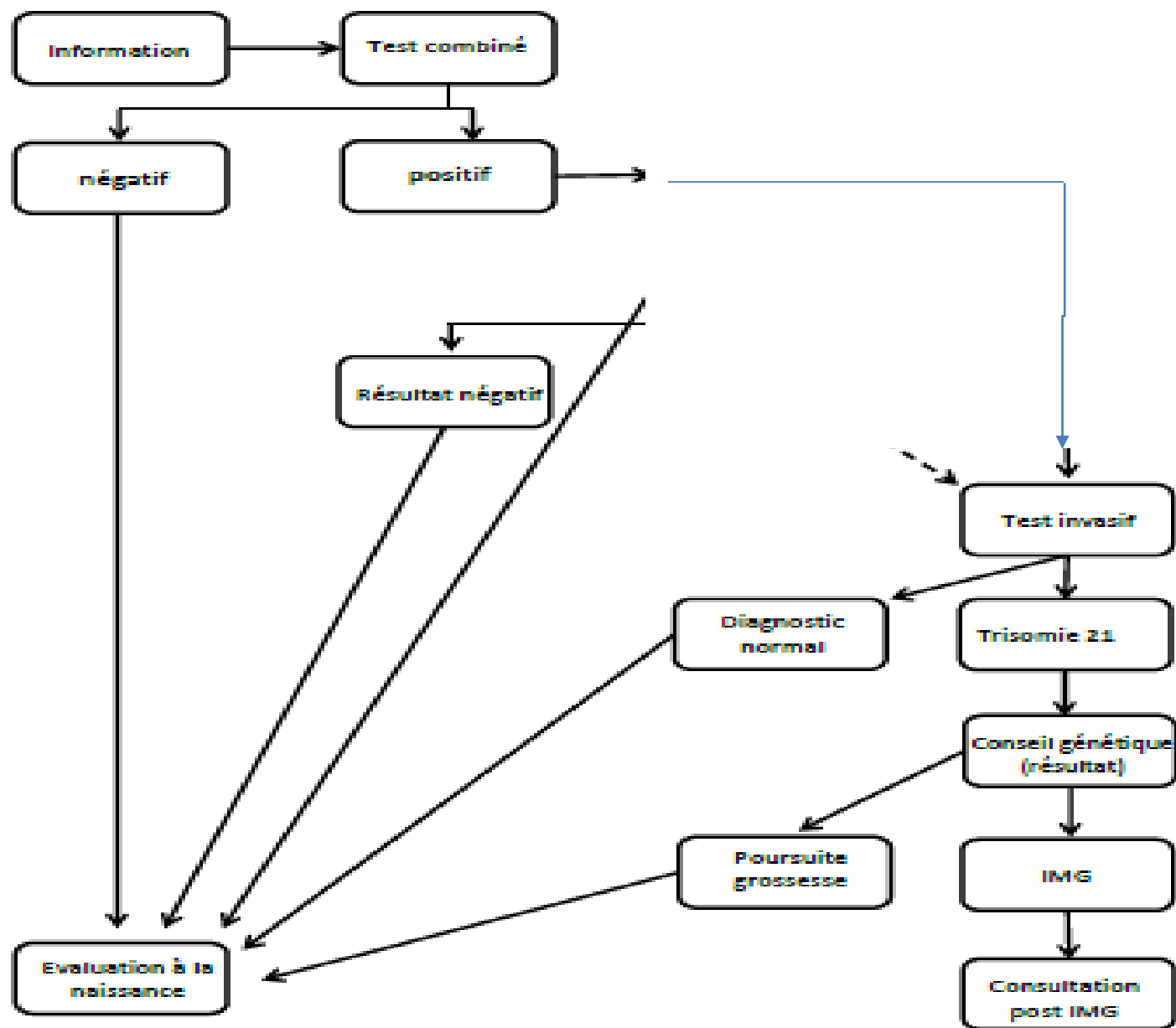
NONINVASIVE PRENATAL TESTING => Trisomy 21

WHAT ? It is possible to analyse *cell-free fetal DNA* (cffDNA) from maternal blood and test whether the foetus is carrying Trisomy (21, 18, 13) by using a genetic test.

Who are the “champions” ? The 8 Centers for Human Genetics which are nested in University Hospitals.

Where in the political space ? This innovation is not coming in a void as there is a large public health program for prenatal screening to reduce mortality / morbidity → NIPT has to be “disciplined” in order to enter the logics of screenings:

The innovation invades an existing apparatus and a pre-established network which cannot be ignored as it is the reference point.



WHO screening criteria

- There is a « recognized need » <> *who recognizes ?*
- Objectives are stated at start <> *what to do with incidental findings ?*
- Define the target population <> *NIPT as 1ary or 2ary ?*
- Scientific data attest the efficacy of the program <> *efficacy*
- The program must encompass : information, tests, clinical services and management
- There are measures for ensuring quality <> *TC existing test*
- The program garant an informed choice & respect for autonomy
- The program support equity and equal access for the whole population
- Evaluation is foreseen from the start
- The « global benefits » must be larger than the costs and damages
<> *at which level (short terme /long term)*

Efficacy of the program ?

(entretien) : Ce n'est pas seulement, comme le croient les généticiens, parce qu'un test est valide scientifiquement qu'il est bon à utiliser ; il est bon s'il existe des réponses à la situation diagnostiquée, une capacité d'agir. On devrait convaincre les clinicien de l'importance de cette question pour juger de l'utilité d'un test (la question : qu'est-ce que ça va changer pour le patient et comment ? quel est l'action préventive ou médicale qui peut suivre ?)

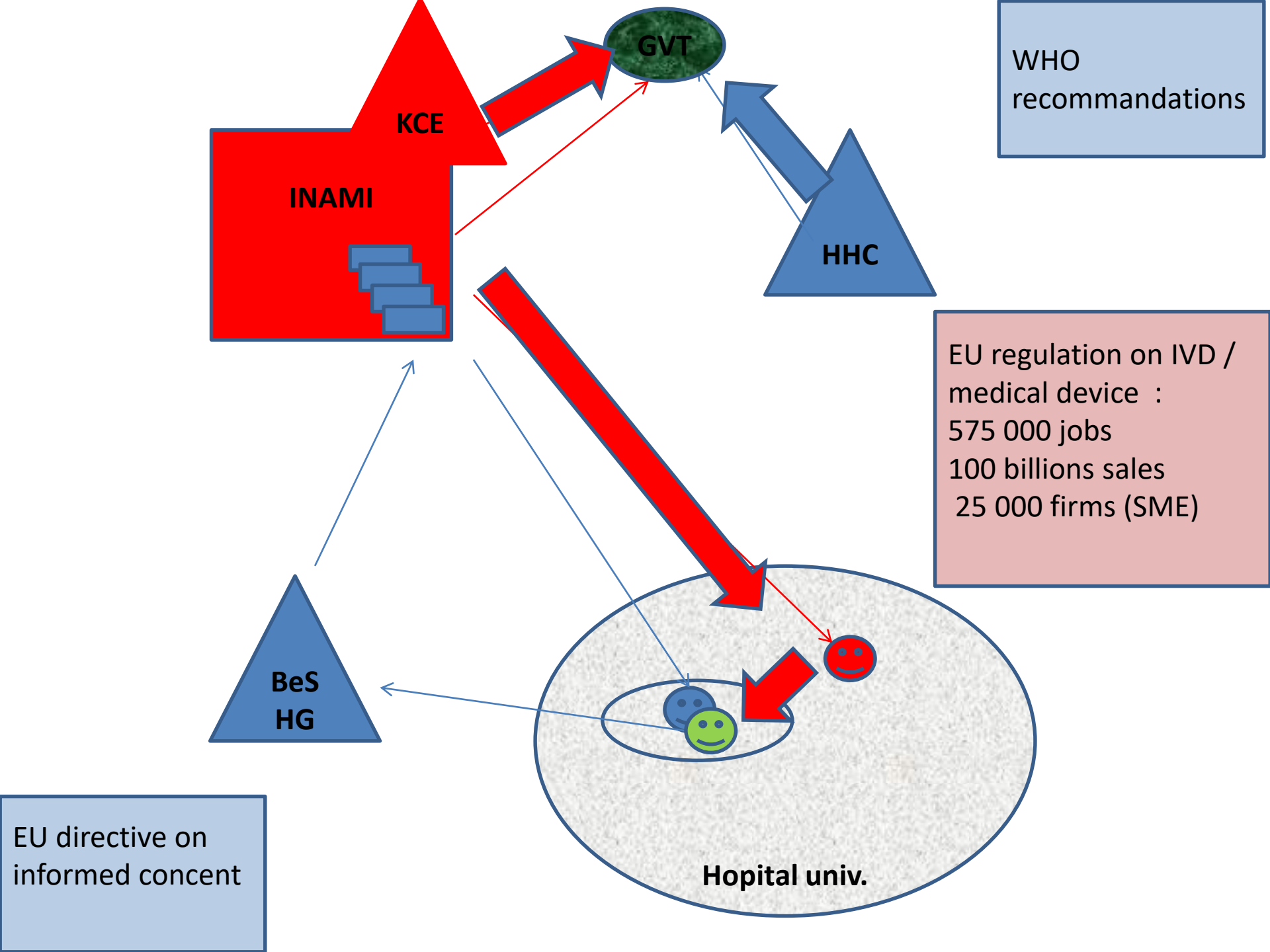
Utility of the program ?

1. Proposition of TOP : But then TOP itself is the public health instrument (<> Argentina) : how to predict “takeup rate” ?
2. The objective is reformulated **“to give the parents the possibility to make an informed decision with regard to a health problem”** : the measure of the utility is measured % capacity of choice → **The question is changed : How health professional can facilitate informed choice** (eg. Psycho-social council with the doctor consultation) ?

NONINVASIVE PRENATAL TESTING => Trisomy 21

- **At the political level** :
 - « Conseil supérieur de la Génétique humaine » (1973-2013) into a « Collège de médecins pour les centres de génétique humaine »
 - Health Council
 - Federal public insurance schemes (INAMI).
 - KCE (Agency for economic study in public health)
- **Organisations** : the development of new control relations between the subsidizing and control bodies and the hospitals ... and within the hospitals (eg. Subsidizing
- **At the individual level**, transformation of the cooperation between medical doctors, biomedical experts **and psycho-sociologists** in the relationship with the patients, as they can be observed at the level of the hospital and the clinical trajectories;

Is it possible to build a common world ?



Positions of the Medical Geneticists

WHY ? The use of NIPT for prenatal screening in a general Belgian obstetric population results in the smallest number of missed diagnoses of foetal T21

Moreover the number of invasive tests that will have to be performed as a result of a positive screening test will be much lower than in the current situation using the combined first trimester screening (cFTS) as the primary screening instrument. (ref. *BeSHG Prenatal committee (21.11.2014) and approved by the College for Medical Genetics (01-12-2014)*)

Good clinical practice with NIPT as screening tool

(BeSHG as professional voice)

Accreditation of genetic labs offering NIPT and regular peer review on a national level (Prenatal Working group of the Belgian Society of Human Genetics) is required

Pre-test counselling with information about the different screening options is required (to the mother and future parents) : **Informed consent has to be obtained**

Referral of a patient with a positive NIPT for invasive prenatal diagnosis, preferably by amniocentesis, is necessary

In case of incidental findings (= findings which are not directly related to the indication for which the NIPT was performed, e.g. a different genetic anomaly than trisomy 13, 18 or 21) **that are likely to be valid and have obvious clinical utility**, referral for genetic counselling is required

The narratives : Analysis of Health Council & KCE

(as policy advisors)

	Current	Current + NIPT	Current standardized + NIPT	NIPT alone
Test invasif	5132	181	220	398
False negative	66	67	24	2
T21 detected / fausses couches	3.4/1	86/1	108/1	60/1
CT dépistage	14 700 000	13 100 000		
CT/T21 détecté	87 000	77 700		
CT yc long term	19 700 000	18 000 000		

Is the pgm **proportional** ?

Consequences direct and indirect

The narratives : HHC

HHC : L'introduction de ces tests prénatals non invasifs (NIPT) devrait apporter une **solution aux inconvénients** du dépistage prénatal actuel de la T21. Le NIPT évitera à de nombreuses femmes de subir une amniocentèse après un résultat faussement positif du TC. Idéalement, la procédure non invasive devrait **améliorer** le dépistage prénatal et le rendre plus sûr en diminuant le nombre de tests invasifs pratiqués. En outre, le NIPT devrait **réduire le nombre important de cas de T21** qui ne sont pas identifiés par le dépistage actuel fondé sur le TC.

Ce test génétique ne change en rien la liberté de choix de ces derniers en ce qui concerne le suivi de la grossesse mais contribue au renforcement du principe de consentement éclairé de ces derniers par rapport aux options médicales offertes en présence d'un fœtus porteur d'une T21

The recommendations : HHC

- 1, Information to the patient
- 2. Quality of test & standardization of practice
- 3. Follow up of the results
- 4. Managing the capacity for making so many tests “Do not send these in another country”
- 5. Request the position of the Council of BioEthics

The narratives : KCE

« En l'espace d'à peine quelques générations, nous avons connu un bouleversement total de la façon dont nous envisageons notre reproduction. ... dans notre société, **jamais un enfant dès son existence au sein même de l'utérus, ne nous a semblé aussi 'précieux'**. Mais, dans un même temps – les chiffres nous le démontrent – **l'enfant doit également répondre à des normes toujours plus élevées.**

Les enjeux du dépistage prénatal sont donc considérables. La majorité des parents optent pour ce dépistage; ils veulent à la fois une certitude importante et un risque minime de perdre le fœtus.... »

« les futurs parents souhaitent à tout prix avoir recours à ce test. **Mais, le système est-il en mesure de l'offrir à n'importe quel prix** (au demeurant encore très élevé aujourd'hui) ?

Question épineuse dans ce type de débat où les arguments ne sont pas toujours rationnels. Ce rapport, réalisé à la demande du Ministre, essaie de donner quelques repères dans ce débat ».

The recommendations : KCE

Comparé au dépistage prénatal actuel de la trisomie 21, **une utilisation appropriée du NIPT, que ce soit en première ou en deuxième ligne**, améliore clairement le ratio bénéfice risque.

Si l'introduction de NIPT n'augmente pas le **coût total** par cas de trisomie 21 détecté, il est recommandé que l'INAMI couvre les coûts du NIPT.

L'utilisation du NIPT en première ligne est préférée à son utilisation en deuxième ligne... Le coût du NIPT devrait toutefois au minimum être ramené autour de **€150** afin de ne pas accroître le coût par cas de trisomie 21 détecté.

Un **conseil génétique en cascade** (à chaque étape) est recommandé pour permettre une prise de décision éclairée

Un programme de formation et d'accréditation obligatoire pour les échographistes est fortement recommandé. Le remboursement devrait être limité aux tests réalisés dans le cadre de ce programme d'assurance qualité.

Creating the common world

Genetic tests are payed on the research budget of INAMI, in an open enveloppe with a yearly increase of 8%.

- *Who decides ?*
 - *Research* :INAMI,
 - *Screening program* : HHC, SPF Health with their committees as advisors (including several medical geneticists) ➔ gouvernement
- ***Interview : « Il y a à l'INAMI un « conseil technique » pour les tests. Ce n'est pas le truc bien réglé qui existe pour le médicament, où la proposition d'introduire un médicament à rembourser est réglée par une procédure très claire / pour les test diagnostic, c'est beaucoup moins clair, mais ça se met en place. »***

Creating the common world

This is a nice example of the gouvernementalisation :

- the practices are not imposed to the individual patients but there is a strong stress on the discourses on the “norms” (KCE).
- The communication and information (or advice production) are being more prominent in the program → the subjects are capable of reflexivity and to give an information consent.

Power is about coercion but also about guidance: structuring and shaping the field of possible action of subjects. A critical issue becomes : **what is the type of subject emerging in the governmental practices ?**

Conclusion

When translating a new technology into an existing “APPARATUS”,
Are there emerging controversies ? What is the dominant paradigm
in the local / national “environment” ?

The dominant paradigm can be referred to as contributing to
“discipline” the new technology in an instrument of government.

➔ Further research : In countries without possibility of TOP ➔ how
to stick to the “utility” criteria ?

Conclusion

- Instruments of not only instrumental but socio-technical
- It not possible to study the **technologies of power** (instruments) without an **analysis of the political rationality** underpinning them.
- If subjects are constructed with / by the instruments, who are the subjects (mothers – families - foetus)

KCE : 2 issues addressed :

Cette ETS tente de répondre aux questions de recherche suivantes :

1. Comment le NIPT pourrait-il être intégré au processus de détection prénatale de la trisomie 21 en Belgique ? Deux options sont envisagées. Premièrement, le NIPT est évalué en tant que test de deuxième ligne pour le triage des femmes enceintes considérées comme à risque après le dépistage actuel (échographie et marqueurs sériques). Deuxièmement, le NIPT est considéré comme faisant partie du dépistage de première ligne, en se substituant à la composante sérologique du dépistage actuel.
2. Quel est l'impact de l'introduction du NIPT sur les bénéfices et les inconvénients du dépistage de la trisomie 21 dans le contexte belge ? Les bénéfices peuvent être exprimés en termes de détection de la trisomie 21 permettant une prise de décision éclairée. Les inconvénients potentiels du processus incluent le risque de rupture des membranes avec fuite de liquide amniotique ou de fausses-couches induites par la procédure invasive et le risque de non-détection du syndrome de Down en raison d'un résultat faux négatif.
3. Quel serait l'impact de l'introduction du NIPT sur le budget de l'assurance maladie ? Quel serait le coût de détection d'un cas de trisomie 21 après l'introduction du NIPT ?

— — — — —

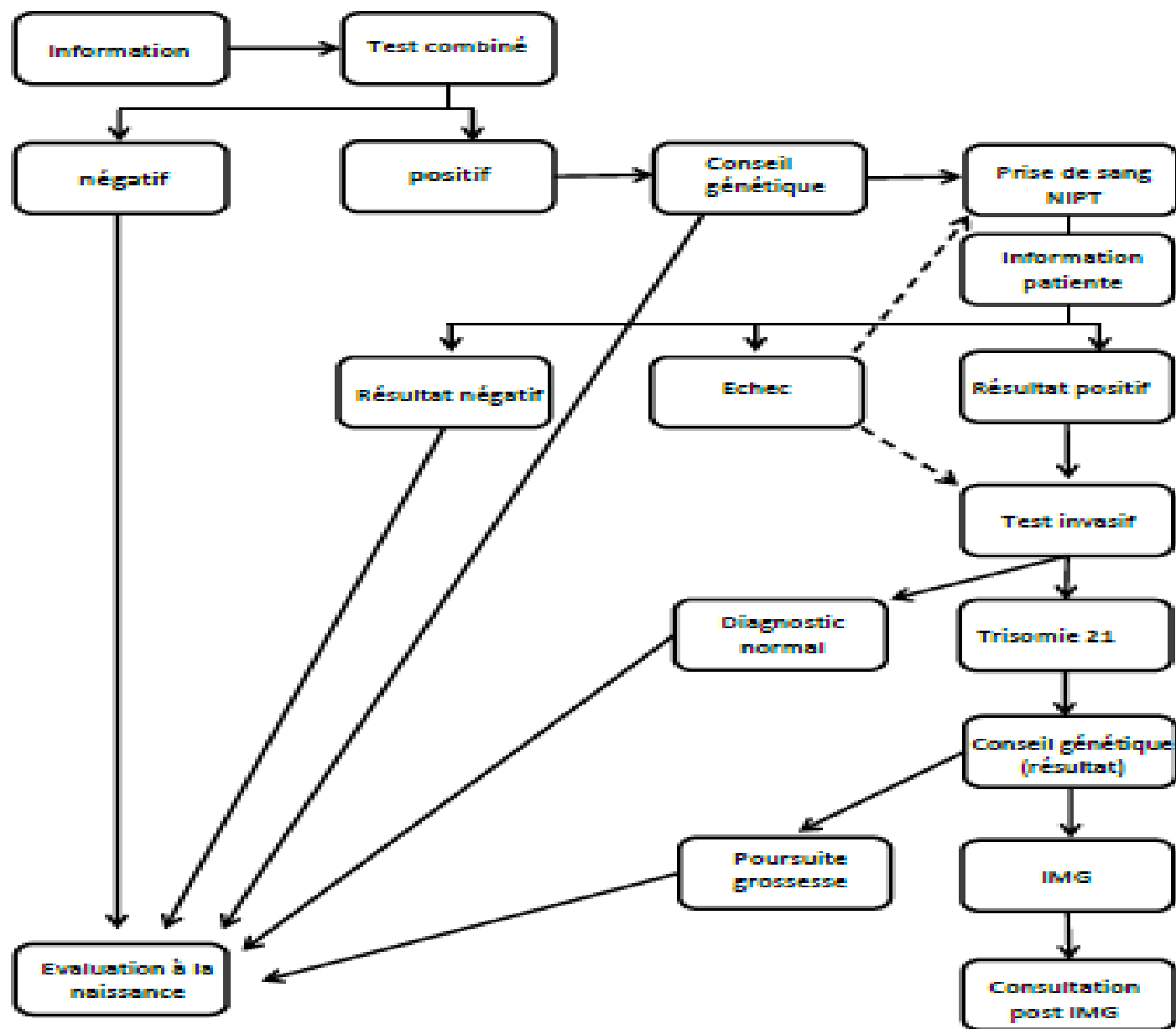
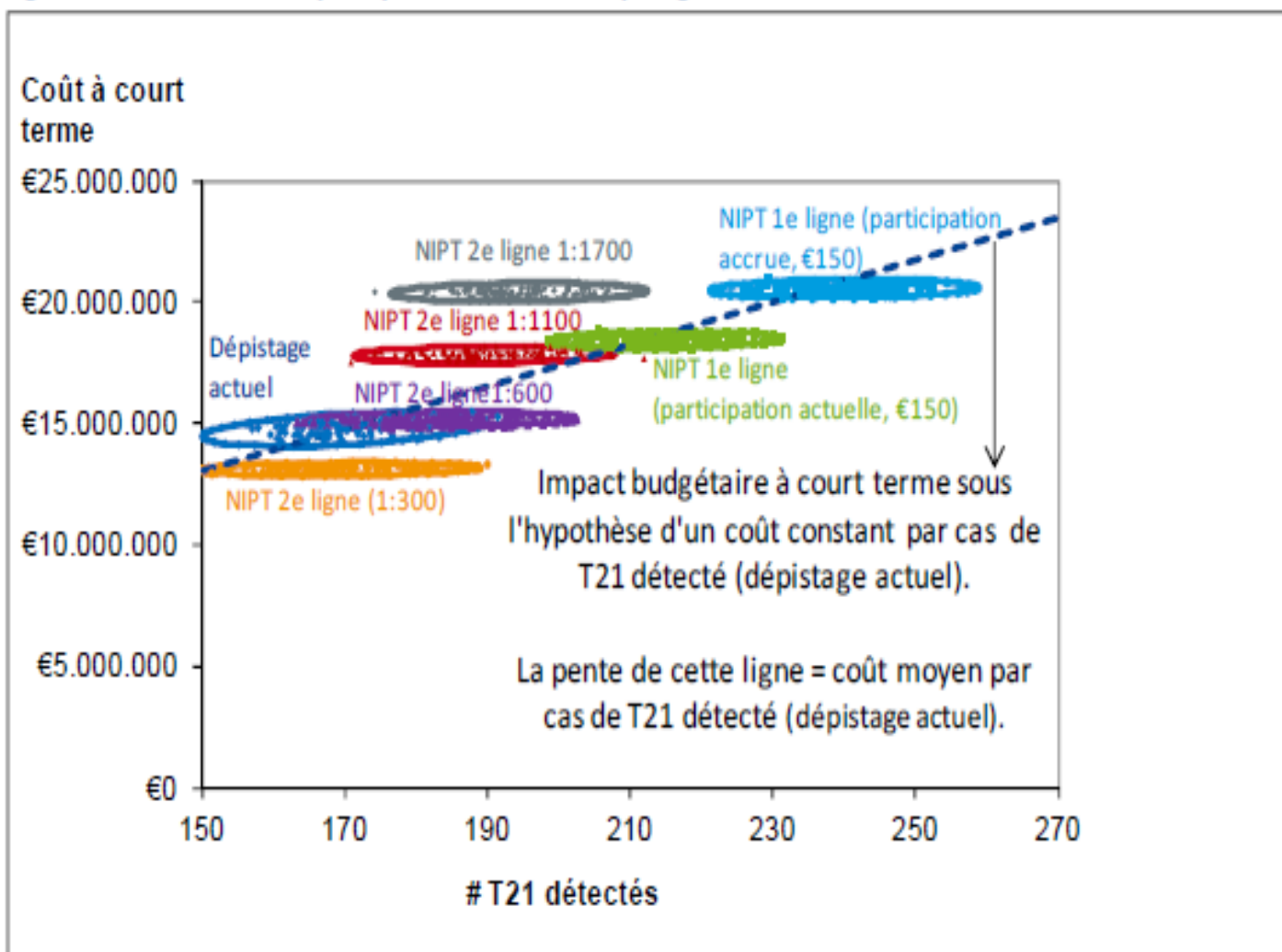


Figure 5 – Présentation des principaux scénarios de dépistage



La ligne en pointillé représente le 'coût moyen par cas de T21 détecté' (dépistage actuel). Remarque : cette figure ne tient pas compte des autres conséquences importantes du dépistage comme p.ex. le nombre de fausses-couches induites par la procédure invasive