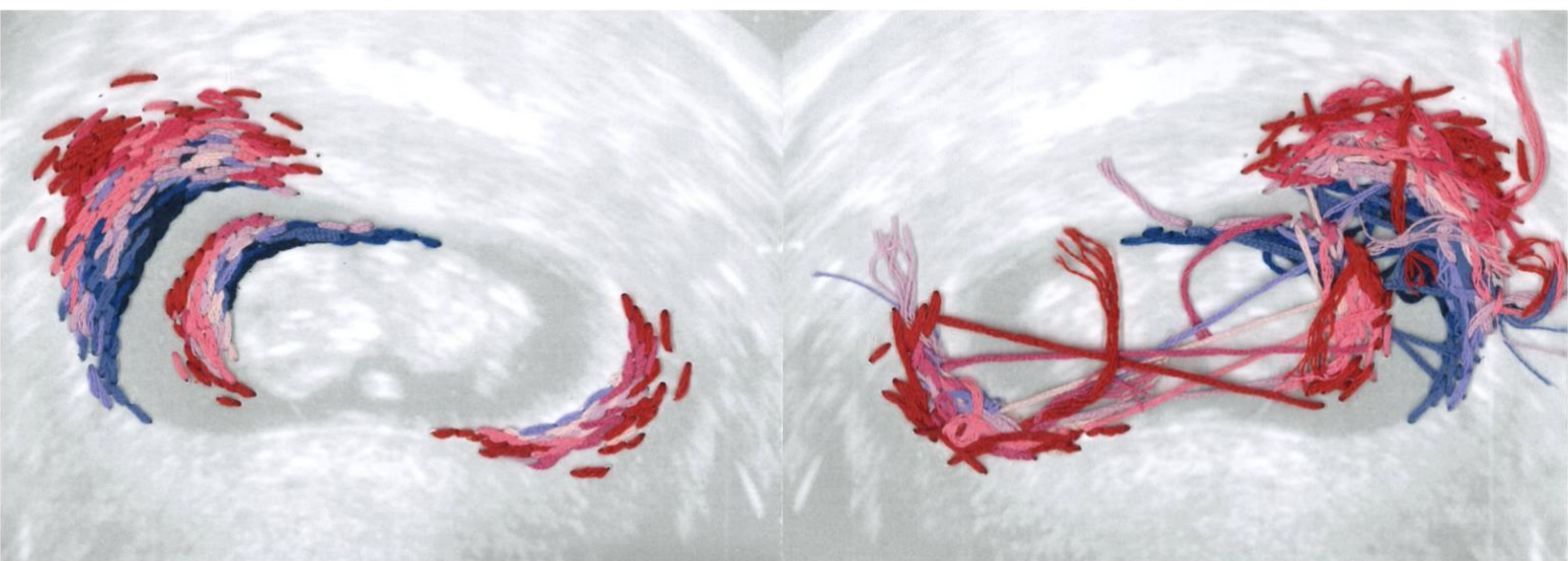


ENGENDRER À L'ÈRE DU GÉNOME

UNE ÉTUDE SOCIO-ANTHROPOLOGIQUE DU DÉPISTAGE PRÉNATAL NON INVASIF (NIPT) EN BELGIQUE

Shana Riethof



Dissertation doctorale présentée en vue d'obtenir le titre de docteur en sciences politiques et sociales

Sous la direction de :

Professeur François Thoreau (Université de Liège)

Professeure Florence Caeymaex (Université de Liège)

Jury composé de :

Professeure Nolwenn Bühler (Université de Lausanne)

Professeur Pierre Delvenne (Université de Liège)

Professeure Cathy Herbrand (De Montfort University)

Professeure Carine Vassy (Université Sorbonne Paris Nord)

Année académique 2026-2027

ENGENDRER À L'ÈRE DU GÉNOME

UNE ÉTUDE SOCIO-ANTHROPOLOGIQUE DU DÉPISTAGE PRÉNATAL NON INVASIF (NIPT) EN BELGIQUE

Shana Riethof

Dissertation doctorale présentée en vue d'obtenir le titre de docteur en sciences politiques et sociales

Sous la direction de :

Professeur François Thoreau (Université de Liège)

Professeure Florence Caeymaex (Université de Liège)

Jury composé de :

Professeure Nolwenn Bühler (Université de Lausanne)

Professeur Pierre Delvenne (Université de Liège)

Professeure Cathy Herbrand (De Montfort University)

Professeure Carine Vassy (Université Sorbonne Paris Nord)

Faculté de Droit, Science politique et Criminologie (Université de Liège)

Centre de recherches Spiral

Année académique 2026-2027

Illustration de couverture : *Multispecies Reproductive Justice 1*, réalisée par Emma Barbey (2025). Image reproduite avec la permission de l'artiste.

Résumé

En 2017, la Belgique devient le premier pays au monde à proposer le dépistage prénatal non invasif (NIPT) en première ligne à toutes les femmes enceintes. Ce dépistage, initialement centré sur les trisomies 21, 18 et 13, a été étendu à l'ensemble des chromosomes fœtaux et maternels. Aujourd'hui adopté par 90% des femmes enceintes, le NIPT constitue un passage-clé dans la plupart des grossesses à bas risque. À partir d'une enquête qualitative fondée sur des entretiens avec des femmes et des professionnel·les de santé, cette thèse examine les effets de ce tournant génomique sur la prise en charge et l'expérience de la grossesse.

La thèse analyse d'abord les logiques professionnelles qui encadrent l'offre et leurs effets sur l'organisation du suivi prénatal. Elle montre que le NIPT s'inscrit à la fois dans la continuité des dépistages précédents et dans une évolution du suivi obstétrical orientée vers la médecine génomique personnalisée. La thèse met ensuite en évidence la façon dont cette offre se traduit dans l'expérience ordinaire de la grossesse. L'analyse replace le NIPT dans l'ensemble du parcours prénatal afin de comprendre les conditions dans lesquelles les décisions sont prises. Elle s'intéresse au rôle du NIPT dans l'organisation temporelle de la grossesse, dans le rapport des femmes au risque et dans les attentes liées à la parentalité. Enfin, la thèse s'intéresse aux trajectoires qui suivent un résultat positif. L'analyse met en évidence la tension entre les cadres normatifs du parcours de soin et les formes de négociation, d'ajustement ou de résistance par lesquelles les femmes cherchent à définir les conditions les plus souhaitables pour donner naissance.

La thèse montre ainsi que les décisions liées au NIPT relèvent de processus relationnels, sont inscrites dans des trajectoires de soin et structurées par un ensemble de normes. Elle propose de repenser le dépistage prénatal au-delà du paradigme du choix autonome et individuel, en mettant en lumière les dimensions techniques, sociales et morales qui rendent ces choix possibles.

Abstract

In 2017, Belgium became the first country in the world to offer non-invasive prenatal testing (NIPT) as a first-line option to all pregnant women. This screening, initially focused on trisomies 21, 18, and 13, has been expanded to include all fetal and maternal chromosomes. Now adopted by 90% of pregnant women, NIPT is a key step in most low-risk pregnancies. Based on a qualitative study involving interviews with women and healthcare professionals, this dissertation examines the effects of this genomic shift on the management and experience of pregnancy.

The dissertation first analyzes professional logics underlying the provision of NIPT and their effects on the organization of prenatal care. It shows that NIPT is both a continuation of previous screening offers and part of an evolution in obstetric care toward personalized genomic medicine. The dissertation then highlights how this offer translates into the ordinary experience of pregnancy. The analysis situates NIPT within the broader prenatal care journey to understand the conditions under which these decisions take on meaning. The analysis examines the role of NIPT in the temporal organization of pregnancy, in women's relationship to risk, and in expectations related to parenthood. Finally, the dissertation examines the trajectories that follow a positive result. It highlights the tension between the normative frameworks of the care pathway and the forms of negotiation, adjustment, or resistance through which women seek to define the most desirable conditions for giving birth.

The dissertation thus demonstrates that decisions related to NIPT are part of relational and situated processes, embedded within care pathways and structured by various norms. It proposes reconsidering prenatal screening beyond the paradigm of autonomous and individual choice, by highlighting the technical, social, and moral dimensions that make these choices possible.

Remerciements

Le pari de ma thèse est de faire tenir ensemble plusieurs publics. Son objet s'est construit à partir de toutes les personnes rencontrées au cours de cette recherche : les femmes, les professionnel·les de santé, mais aussi tous·tes les chercheur·euses qui m'ont accompagnée et inspirée en chemin. Je ne pouvais écrire sans garder ces différents publics en tête. Le défi était de créer un objet – peut-être hybride – qui puisse parler et répondre à tous·tes. J'espère que ce pari est réussi.

Je remercie d'abord infiniment les femmes (et l'homme !) qui m'ont confié leurs histoires et m'ont autorisée à les relayer. Merci de m'avoir fait croire en mon travail plus que quiconque et de m'avoir fait comprendre son importance actuelle. Ces témoignages sont bien plus que des histoires, ce sont des savoirs en tant que tels, puisqu'ils m'ont énormément appris.

Je remercie aussi les professionnel·les de santé qui ont accepté de participer à la recherche et m'ont accordé leur confiance. Merci de tout cœur à celles et ceux qui m'ont ouvert les portes de leur pratique à maintes reprises (vous vous reconnaîtrez). Nos échanges m'ont réellement convaincue qu'un dialogue entre sciences biomédicales et sciences sociales est possible.

Mes remerciements se tournent ensuite naturellement vers les personnes qui ont encadré cette recherche. Je remercie mon co-promoteur, François Thoreau, pour la confiance qu'il m'a accordée à toutes les étapes de cette thèse et pour ses nombreux encouragements qui, je le comprends maintenant, cachaient en réalité des invitations à pousser mes idées dans leurs retranchements. Je remercie ma co-promotrice, Florence Caeymaex, pour la justesse de son accompagnement et son intérêt pour toutes mes questions. Son engagement pour les humanités médicales a été une réelle source d'inspiration tout au long de mon parcours.

Je remercie chaleureusement Nolwenn Bühler d'avoir accepté de rejoindre le comité d'accompagnement de cette thèse depuis la Suisse. Merci d'avoir pris ce rôle au sérieux et de m'avoir accompagnée avec tant de sensibilité et de rigueur : cette aide m'a permis de dépasser de nombreux obstacles au cours de cette recherche. Je remercie vivement Cathy Herbrand, Pierre Delvenne et Carine Vassy d'avoir accepté de faire partie du jury de cette thèse.

J'ai eu la chance d'être accueillie au centre de recherches Spiral, dont je remercie l'ensemble de l'équipe. La solidarité, la bienveillance et la bonne humeur qui règnent dans les bureaux – rarement vides – ont été motrices. Je remercie celles et ceux qui ont relu des parties de thèse ou articles : Kamilla Karhunmaa, Catherine Fallon, Luce Lebrun, Kim Hendrickx, Pierre Delvenne et particulièrement Céline Parotte, qui a chaussé ses redoutables lunettes éditoriales au moment où j'en avais le plus besoin. Je remercie aussi Anne-Sophie Giraud pour sa relecture.

Le projet de recherche The Body Societal, mené par François Thoreau, a été mon bateau pendant tout ce parcours doctoral. Nous avons traversé bien de mers ensemble et je vous suis très reconnaissante de m'avoir prise à vos côtés. Merci à Jenske Bal, Simon Vanderstraeten, Pauline Chasseray-Peraldi, Daniele Valisena, Nina Ferrante, Adam Searle, et surtout, merci à Roxane Gabet-Severne d'avoir été mon acolyte pendant toutes ces années de thèse et même depuis le master. Merci d'avoir navigué avec moi dans l'arène académique tout en créant nos espaces sûrs. Je tiens aussi à remercier d'autres doctorant·es avec qui j'ai pu partager les joies et les peines de la thèse : Louise de Morati, Mahaut Kill, Audrey Aegerter, Alice Clarebout, Elsa Maury, Jérémy Grosman.

Through two research stays at the Centre for Reproduction Research (De Montfort University, Leicester), I learned to climb mountains – quite literally. Two hikes in the Lake District taught me that reaching a summit is less about speed than about patience, persistence, and trusting the path. In many ways, writing a thesis turned out to be much the same. The CRR provided a very supportive and lively environment in which I could present my work and start writing my manuscript. My sincere thanks to the CRR team, and to Sally, the best housemate.

I would also like to warmly thank Gareth Thomas and Ingrid Metzler for engaging with my research with such enthusiasm. I very much hope that we will have the opportunity to continue this dialogue in the future.

Je remercie Céline Beigbeder pour nos conversations qui ont changé mon regard, et pour son incroyable spectacle « Chance » auquel j'ai un tout petit peu contribué. Merci à toutes les personnes qui m'ont spontanément raconté leurs rencontres avec la génétique. Ces histoires prouvent que celle-ci tend à s'immiscer dans les coins les plus intimes de nos vies. Merci à Michèle, Julie, Corinne, Sandrine, Catherine et Joëlle d'avoir été des anges gardiens ponctuels.

À mes familles : je remercie ma mère, bien sûr pour ses nombreuses relectures, mais aussi parce que, sans sa triple carrière de gynécologue, psychothérapeute et mère de famille, cette thèse n'aurait résolument pas vu le jour. Je remercie aussi mon père de m'avoir transmis sa curiosité pour le monde social. Je remercie Marianne, Jean-Pol et leurs enfants qui ont été ma famille d'adoption à Liège. Merci à toutes mes amies d'avoir créé un joyeux espace de soutien pendant toutes ces années, pour votre présence sans faille dans les petits et grands moments. Merci à Luigi, de me faire croire en moi, et pour tous nos rires.

*

Cette thèse a fait l'objet d'un financement du Fonds National de la Recherche Scientifique (F.R.S.-FNRS) d'octobre 2021 à septembre 2025. Je remercie le FNRS et son personnel administratif d'avoir permis que mon parcours doctoral se déroule dans de bonnes conditions.

Enfin, je remercie Emma Barbey (École de Recherche Graphique) d'avoir créé cette belle image dans le cadre d'une collaboration antérieure (le séminaire Multispecies Reproductive Justice). L'image représente l'endroit et l'envers d'une broderie sur papier.

Sigles et abréviations

BeSHG : *Belgian Society for Human Genetics* / Société Belge de Génétique Humaine

CCBB : Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique

CSS : Conseil Supérieur de la Santé

Cff-DNA : *cell-free fetal DNA* / ADN fœtal libre circulant

DPI : diagnostic préimplantatoire des embryons

DPN : diagnostic prénatal

FIV : fécondation *in vitro*

HAS : Haute Autorité de Santé (France)

hCG : hormone chorionique gonadotrope humaine (hormone de la grossesse)

IMG : interruption médicale de grossesse

INAMI : Institut national d'assurance maladie-invalidité

IVG : interruption volontaire de grossesse

KCE : *Belgian Health Care Knowledge Centre* / Centre fédéral d'expertise des Soins de santé

KUL : *Katholieke Universiteit Leuven* / Université Catholique de Louvain

MIC : *Maternal Intensive Care* / service de soins intensifs maternels

NIPT : *Noninvasive Prenatal Testing* / Dépistage prénatal non invasif (aussi abrégé DPNI) ou test prénatal non invasif (abrégé TPNI)

ONE : Office de la naissance et de l'enfance

PMA : Procréation médicalement assistée

RAT : *Rare autosomal trisomies* / trisomies autosomales rares

SCA : *Sex chromosome aneuploidies* / variations des chromosomes sexuels

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION.....	13
<i>L’embarras du choix.....</i>	<i>16</i>
<i>Scripts : l’encadrement médical du choix.....</i>	<i>20</i>
<i>Nœuds : l’expérience (extra)ordinaire de la grossesse</i>	<i>21</i>
<i>Plan de la thèse.....</i>	<i>23</i>
MÉTHODOLOGIE	27
RECITS D’ENQUÊTE.....	27
<i>Un terrain multiple.....</i>	<i>27</i>
<i>Un terrain manqué.....</i>	<i>29</i>
CARACTÉRISTIQUES DES PARTICIPANT·ES	31
<i>Les professionnel·les de la santé.....</i>	<i>31</i>
<i>Les femmes et le couple.....</i>	<i>33</i>
<i>Conditions de l’entretien et réflexivité.....</i>	<i>39</i>
APPROCHE ANALYTIQUE ET NARRATIVE.....	41
CHAPITRE 1. ENTRE OBSTÉTRIQUE ET GÉNÉTIQUE : SOCIO-HISTOIRE DU NIPT	45
1.1. SOCIO-HISTOIRE DU DEPISTAGE PRENATAL.....	47
<i>La naissance du diagnostic prénatal : des révolutions scientifiques et sociales (1960-1970)</i>	<i>47</i>
<i>Vers la légalisation de l’avortement : rendre l’interruption médicale de grossesse acceptable (1970-1990).....</i>	<i>51</i>
<i>Du diagnostic au dépistage de masse : créer des catégories de risque (1990-2010).....</i>	<i>55</i>
1.2. LE DEVELOPPEMENT DU NIPT ET SON INTEGRATION DANS LE SYSTEME DE SANTE BELGE	58
<i>Accéder au fœtus de façon non invasive : le potentiel de l’ADN libre circulant.....</i>	<i>58</i>
<i>L’arrivée du NIPT en Belgique : créer une nécessité.....</i>	<i>60</i>
<i>Équité, choix informé et marché : généraliser le NIPT en première ligne.....</i>	<i>64</i>
1.3. VISIONS OBSTETRIQUES : UN CADRE DE SOINS FIABLE.....	67
<i>« On frôle le diagnostic » : proposer une meilleure prise en charge.....</i>	<i>67</i>
<i>« Simplifier pour que les gens puissent décider » : une approche minimaliste.....</i>	<i>71</i>
1.4. VISIONS GENETIQUES : DES RESULTATS ACTIONNABLES	73
<i>Justifier l’étendue whole-genome (1) : une « bonne » science.....</i>	<i>74</i>
<i>Justifier l’étendue whole-genome (2) : applications médicales et bénéfices collectifs</i>	<i>77</i>
<i>Les limites de l’actionnabilité : incertitudes scientifiques et morales.....</i>	<i>82</i>
1.5. DELIMITER LES BONS USAGES DU TEST	89

<i>NIPT ciblé ou étendu : l'influence des firmes commerciales</i>	90
<i>Le formulaire de consentement : la précedence des résultats incidentels</i>	94
<i>Le sexe fœtal : la légitimité de l'intervention publique</i>	99
CONCLUSION	102
CHAPITRE 2. LE CHOIX DE RECOURIR AU NIPT : QUESTIONNER UNE ÉVIDENCE	105
2.1. LE CHOIX « TECHNIQUE » : UNE ÉTAPE NORMALE DU PARCOURS DE LA GROSSESSE	107
<i>« Ce fameux test qu'il fallait faire » : l'accord tacite entre patiente et gynécologue</i>	108
<i>« La suite logique de l'échographie » : le séquençage de la grossesse</i>	110
<i>« Le choix était induit » : le formulaire de consentement et les savoirs implicites</i>	112
<i>« Il n'y a pas la place à avoir le choix » : de la norme à l'impératif technique</i>	115
2.2. UN CADRE DE SOINS FIABLE : LE REPORT DE LA COMPLEXITÉ	118
<i>« S'assurer que tout va bien » : la fonction principale du test</i>	118
<i>« C'est tellement simple » : un geste inoffensif pour des informations fiables</i>	120
<i>« Ne pas chercher la petite bête » : de la fiabilité au report de la complexité</i>	123
2.3. LE CHOIX « MORAL » : PESER LES CONSÉQUENCES D'UN RÉSULTAT POSITIF	127
<i>Le « si jamais... » : du choix technique au choix moral</i>	127
<i>Pouvoir se retourner à temps ou se préparer à l'accouchement : l'importance de savoir</i>	133
CONCLUSION	137
CHAPITRE 3. LE STADE DES TROIS MOIS ET LA GROSSESSE (IN)CERTAINE	141
3.1. LA GROSSESSE VIRTUELLE : SE SITUER À L'INTERSECTION DE PLUSIEURS RISQUES.....	144
<i>Appréhender le résultat du NIPT : le « facteur risque » et le « facteur chance »</i>	144
<i>Le stade des trois mois et le risque d'une perte spontanée</i>	146
3.2. LA GROSSESSE PUBLIQUE : LE NIPT COMME « CHARNIÈRE »	151
<i>« Personnifier » le futur bébé : connaître le sexe</i>	152
<i>Devenir une future mère : annoncer sa grossesse</i>	155
3.3. CONTINUER SA GROSSESSE : LA CONSCIENCE DU RISQUE REPRODUCTIF.....	158
<i>Après le NIPT : de la trivialisation à l'ambivalence</i>	159
<i>La grossesse comme prise de risque</i>	162
<i>Contrôler les risques qui menacent son futur enfant</i>	164
3.4. LES POLITIQUES TEMPORELLES DE LA GROSSESSE	167
<i>S'affranchir progressivement des techniques</i>	167
<i>Interrompre la grossesse « au bon moment » ?</i>	170
CONCLUSION	173

CHAPITRE 4. UN CHOIX AUTONOME : LES BONNES CONDITIONS POUR DEVENIR PARENT.....177

4.1. DESSINER LES CONTOURS DE L'INTERRUPTION MÉDICALE DE GROSSESSE	181
<i>L'IMG et les droits reproductifs : le langage du choix.....</i>	<i>181</i>
<i>De l'avortement à l'IMG : la norme procréative</i>	<i>184</i>
<i>De la fausse couche à l'IMG : l'angle de la perte.....</i>	<i>187</i>
4.2. DESSINER LES CONTOURS DES TECHNOLOGIES GÉNÉTIQUES	189
<i>Une société sans différence : les dérives des tests prénataux.....</i>	<i>189</i>
<i>Les limites de la sélection et l'actionnabilité des résultats génétiques.....</i>	<i>192</i>
4.3. DESSINER LES CONTOURS DE LA PARENTALITÉ.....	195
<i>Les conditions pour devenir parents.....</i>	<i>195</i>
<i>Des responsabilités multiples : évaluer la prise en charge</i>	<i>197</i>
<i>Mettre en scène l'autonomie et sa perte</i>	<i>200</i>
<i>L'enfant « parfait » et la question du bonheur</i>	<i>205</i>
<i>Le handicap en société.....</i>	<i>207</i>
4.4. ÊTRE PARENT D'UN ENFANT DIFFÉRENT.....	209
<i>Accepter le saut dans l'inconnu.....</i>	<i>209</i>
<i>Faire des aménagements dans sa vie.....</i>	<i>213</i>
<i>Se battre contre les discriminations.....</i>	<i>214</i>
CONCLUSION	218

CHAPITRE 5. OBTENIR UN RÉSULTAT INCIDENTEL : À LA RECHERCHE DE LA PREUVE.....221

5.1. DU DÉPISTAGE DE MASSE AU COLLOQUE SINGULIER : LA RENCONTRE AVEC LA GÉNÉTIQUE	224
<i>Un tournant inattendu : du suivi gynécologique à l'exception génétique</i>	<i>224</i>
<i>La cause génétique et ses symptômes : le travail d'articulation</i>	<i>225</i>
<i>Un tableau clinique « incomplet » : le cadrage de l'information.....</i>	<i>229</i>
5.2. L'AMNIOCENTÈSE : OUVRIR LA BOÎTE DE PANDORE	231
<i>Décider pour ou contre l'amniocentèse : l'utilité de l'information génétique.....</i>	<i>231</i>
<i>Un tournant « irréversible » : les conséquences de l'investigation.....</i>	<i>234</i>
5.3. UNE GROSSESSE DANS L'INCERTITUDE	237
<i>L'attente des résultats : se fier à son intuition.....</i>	<i>237</i>
<i>Le diagnostic : ouvrir ou fermer des portes.....</i>	<i>239</i>
<i>L'intérêt clinique et l'intérêt scientifique.....</i>	<i>241</i>
5.4. PERSPECTIVES ET RÉTROSPECTIVES	245
<i>Le poids de la transmission : choisir de (ne pas) enfanter</i>	<i>245</i>
<i>Rétrospections : être active ou passive dans son parcours de soin.....</i>	<i>247</i>

CONCLUSION	251
CHAPITRE 6. DÉTECTER UNE TRISOMIE : LES VOIES MÉDICALES DU CHOIX	255
6.1. DE L'ANNONCE À L'INVESTIGATION.....	257
« Le résultat n'est pas bon » : l'annonce.....	257
« Creuser plus profond » : décider pour ou contre l'amniocentèse	259
6.2. LA RENCONTRE AVEC LE SERVICE DE GÉNÉTIQUE	262
<i>Le double poids de la culpabilité</i>	262
<i>Un tableau clinique « complet » ?</i>	264
6.3. LE CHOIX ET SES CONSÉQUENCES.....	266
<i>Après le diagnostic : décider l'indicible</i>	266
<i>Poursuivre sa grossesse : s'opposer au corps médical</i>	271
6.4. METTRE FIN À SA GROSSESSE	274
<i>Le point de non-retour</i>	275
<i>Les conditions médicales de l'accouchement</i>	277
6.5. APRES L'IMG : CHOIX PASSES ET CHOIX FUTURS	281
<i>Vivre entre les silences : le deuil</i>	281
<i>(Re)fonder une famille : des grossesses compliquées</i>	283
6.6. PRÉPARER LA NAISSANCE ET L'ACCOUCHEMENT.....	286
<i>Préparer la naissance : l'accueil ou le deuil</i>	286
<i>Préparer l'accouchement : renverser les catégories médicales du risque</i>	288
CONCLUSION	291
CONCLUSION	295
<i>Déplacements</i>	296
<i>Revisites</i>	302
<i>Engendrements</i>	307
LISTE DES TABLEAUX.....	311
BIBLIOGRAPHIE.....	313
NOTES.....	333

Note sur l'écriture inclusive

Cette thèse adopte l'écriture inclusive conformément aux recommandations de la Fédération Wallonie-Bruxelles. Elle privilégie la féminisation systématique des noms de fonction et de profession ainsi que le recours à un vocabulaire épïcène. En outre, j'ai choisi d'utiliser le point médian afin de rendre visible les différents genres. Cette démarche reste toutefois expérimentale puisque les usages et conventions en matière d'écriture inclusive sont mouvants.

INTRODUCTION

Avril 2024. Vendredi après-midi. Je suis assise à côté de Christophe, responsable du laboratoire, qui analyse les résultats de NIPT de la semaine. Les bureaux du centre de génétique sont calmes, on entend le ronronnement des ordinateurs en arrière-fond. Pendant mes années de thèse, Christophe m'accueille de temps en temps dans son laboratoire pour me montrer et m'expliquer comment fonctionnent les analyses du NIPT, ce dépistage génomique réalisé pendant la grossesse. Grâce à sa patience et à celle de son équipe, j'apprends progressivement à décrypter le monde de la bio-informatique. Plus tôt dans la journée, j'ai assisté à une analyse préliminaire avec une technicienne de laboratoire : les résultats, sous forme de PDF, sortaient fraîchement de la machine de séquençage. À chaque chromosome est associé un graphique qui représente la variation de la quantité d'ADN sur le chromosome. Chaque courbe raconte sa propre histoire : un large renflement sur le chromosome 21 indique une trisomie 21. Or, beaucoup d'autres variations, plus ou moins petites, peuvent apparaître sur les autres chromosomes sous forme de pics. Les technicien·nes doivent distinguer, à l'œil, les variations qui sont potentiellement pathologiques de celles qui sont probablement bénignes. Maintenant, Christophe révise les résultats pour déterminer si les variations trouvées vont être rapportées aux patientes. Armé de son manuel de génomique et d'une base de données en ligne, il compare chaque variation trouvée aux sources déjà existantes. « Tu as vu tout le travail derrière », me dit-il, « on ne rapporte pas grand-chose par rapport à toutes les variations qu'on voit ! ». En effet, le travail de filtrage scientifique est conséquent. « Et ensuite, les gynécologues et les patientes se représentent simplement ça comme le test pour la trisomie. »

Juin 2024. Une après-midi de début d'été, je me rends dans une petite ville wallonne pour rencontrer Alice, une femme de 37 ans qui, une dizaine d'années plus tôt, a reçu un résultat de NIPT indiquant un risque élevé pour la trisomie 21. Nous discutons pendant quelques heures de cette découverte et des décisions qui ont suivi, qui ont été les plus difficiles de sa vie : réaliser une amniocentèse puis interrompre une grossesse qui est tant désirée. Ses rêves s'écroulent, ceux de la famille imaginée. Depuis cet événement, Alice a donné naissance à deux enfants. Elle n'a parlé de son expérience qu'à peu de personnes de son entourage : je me sens dépositaire d'un récit aussi intime qu'important.

À un moment, Alice s'emporte : elle s'indigne qu'aujourd'hui, le NIPT étant remboursé et très accessible, il soit pris tellement à la légère. « J'entends souvent 'c'est bien qu'on ait le choix'. Ah, en fait, je t'aurais dit oui à 100% si je n'avais pas vécu ce choix. Oui, c'est bien, mais en même temps... À partir du moment où tu fais le test, tu prends le risque de poser un choix. Sauf que, heureusement, 99% des personnes qui font le test ne font pas ce choix. Je crois qu'elles ne se rendent pas compte que faire ce test, ce n'est pas anodin, en fait. Tu as la mainmise sur une vie. »

Le dépistage prénatal non invasif (NIPT) est une prise de sang réalisée autour des trois mois de la grossesse. Elle permet d'évaluer le risque que le fœtus soit porteur de la trisomie 21, 18 ou 13. En 2017, la Belgique est devenue le premier pays au monde à intégrer le NIPT à la couverture universelle des soins de santé et à le proposer en première ligne. Le test rapporte aussi le sexe fœtal, une donnée très populaire auprès des femmes enceintes. Aujourd'hui, le test est réalisé par 90% d'entre elles. Le récit officiel du NIPT est celui d'une réussite, puisqu'il offre aux femmes et aux couples une information fiable à partir de laquelle ils peuvent réaliser un choix autonome.

Cependant, ces vignettes de terrain viennent complexifier ce récit. Elles reflètent deux facettes opposées du NIPT : le travail de production des résultats d'une part, les décisions qui suivent la réception des résultats de l'autre. Ces événements se rencontrent pourtant en un point important : derrière un test qui revêt une apparence si « anodine », une prise de sang réalisée pendant la grossesse, se déploie tout un travail décisionnel et moral, tant en amont qu'en aval de la transmission des résultats. Ces deux événements représentent aussi des points de bascule dans ma recherche. Aux côtés de Christophe, je réalise tout le travail scientifique qui existe dans l'ombre d'un document annonçant à la patiente si, oui ou non, il y a risque de trisomie 21, 18 ou 13, si le fœtus est de sexe féminin ou masculin. La rencontre avec Alice me fait remettre en perspective la « chance » d'avoir un dépistage si simple et si fiable à disposition. Sa

simplicité masque en réalité un choix dont les conséquences sont lourdes et irréversibles dans la vie des femmes, un choix dont elles se sentent assumer l'entière responsabilité.

Ces vignettes illustrent également deux mouvements qui caractérisent la spécificité de l'offre du NIPT en Belgique, ce que j'appelle sa *double extension*. D'abord, depuis 2017, la proposition du NIPT est étendue à toutes les femmes enceintes, peu importe leur statut de risque. Il a entièrement remplacé le dépistage qui le précédait, qui entraînait plus de faux positifs et de faux négatifs. Chaque femme est donc amenée à se prononcer sur l'opportunité de connaître le statut chromosomique du fœtus. Très fiable et n'entraînant pas de risque pour la grossesse, il reste peu de raisons de le refuser. Comme le raconte Alice, le test tend aujourd'hui à se banaliser. Il pourrait devenir une étape parmi d'autres du suivi prénatal, qui inclut en outre la perspective réjouissante de connaître le sexe du futur bébé. Cette extension entraîne donc un risque, celui que le recours au test soit normalisé. La routinisation du test – le fait qu'il soit réalisé de manière automatique, sans réflexion préalable – constitue une préoccupation éthique centrale qui traverse l'histoire du dépistage prénatal et qui se pose d'autant plus avec le NIPT (Rehmann-Sutter et al. 2023).

Ensuite, le NIPT réalisé en Belgique est « *whole-genome* » : il est étendu à l'ensemble des chromosomes fœtaux et maternels. Le NIPT consiste à quantifier l'ADN fœtal qui circule dans le sang maternel, il analyse le génome maternel par le même geste. Ainsi, l'analyse peut révéler des résultats autres que ceux initialement ciblés par le test. Ces résultats, dits « incidentels », sont rapportés lorsqu'ils sont susceptibles d'avoir des conséquences sur la santé de la femme ou du fœtus. Le travail de laboratoire consiste donc à déterminer, au cas par cas, lesquels seront communiqués aux patientes, ce qui entraîne un renouvellement constant des contours du test. Cette extension du NIPT à l'ensemble des chromosomes en fait « un succès de la génomique moderne » (Bianchi et Chiu 2018). Or, la mesure dans laquelle ces résultats incidentels bénéficient aux patientes constitue aujourd'hui une autre question éthique centrale du NIPT (Gekas et al. 2016).

Le NIPT est une technologie assez récente : il a été développé au début des années 2010 par des firmes biomédicales privées qui espéraient conquérir un marché potentiel en proposant un test sans risque, fiable, peu coûteux et capable de détecter un large éventail de variations génétiques (Löwy 2022). Il a connu un succès commercial rapide et s'est rapidement propagé autour du globe, surtout dans les pays occidentaux, mais dans des configurations techniques,

commerciales et politiques très variées (Vanstone et al. 2015). En Europe, il est aujourd'hui intégré à plusieurs offres nationales de dépistage de la trisomie 21, complétant ou remplaçant le dépistage précédemment en place. La Belgique occupe une position pionnière dans le paysage mondial du NIPT. Selon certains médecins, « elle constitue un observatoire intéressant pour apprécier les apports et les limites, sur les plans médical et éthique, de cette pratique et de son éventuelle extension à l'échelle internationale » (Désir et Donner 2022, 93). En effet, la double extension sur laquelle repose le modèle belge soulève des questions médicales éthiques importantes, mais entraîne aussi des effets sociaux. Comment cette double extension affecte-t-elle la prise en charge et l'expérience de la grossesse ? Que devient le « choix » lorsque le dépistage génomique devient une composante ordinaire du suivi de la grossesse ?

Cette thèse interroge les effets d'un dispositif de dépistage prénatal génomique à partir des expériences de celles et ceux qui le font exister et qui y sont confrontés. La recherche repose sur une enquête qualitative auprès de différent·es acteur·ices qui interagissent autour du NIPT. Dix-sept entretiens ont été menés avec des professionnel·les de la santé : gynécologues, généticien·nes, biologistes et conseillères en génétique. Vingt entretiens ont été menés avec des « bénéficiaires » du test, dix-neuf femmes et un couple qui ont réalisé le NIPT lors d'une grossesse en cours ou une grossesse précédente. J'ai rencontré à la fois des personnes ayant reçu un résultat négatif et des personnes ayant reçu un résultat positif pour une trisomie ou pour un résultat incidentel. La thèse vise à comprendre comment ce dispositif transforme les conditions dans lesquelles les choix se réalisent. Elle examine le travail décisionnel et moral qui se déploie tout au long du dispositif : les choix relatifs à la mise en œuvre du dépistage (chapitre 1), la décision de recourir au test (chapitres 2, 3 et 4) et les décisions qui suivent un résultat positif (chapitres 4, 5 et 6).

L'embaras du choix

Le choix est un élément central du dépistage prénatal : l'objectif de celui-ci est de fournir à la femme enceinte des informations sur la santé du fœtus afin qu'elle puisse réaliser des choix éclairés au cours de sa grossesse. Le choix est une valeur largement partagée dans les sociétés occidentales. Selon la philosophe Annemarie Mol, il est perçu comme « l'acte ultime qui transforme une personne en sujet » (2009, 8). Le choix fait consensus : comme le rapporte

Alice dans la vignette, elle entend autour d'elle que « c'est bien qu'on ait le choix ». En effet, comment « contrecarrer la charge magique » charriée par ce mot (*ibid.*) ? Dès lors, comment étudier la politique du choix ?

Le choix est un corollaire de l'autonomie, généralement comprise comme « le droit et la capacité de chaque personne à mener une vie autodéterminée, à prendre des décisions concernant sa propre vie et à agir conformément à ses valeurs profondes, à l'abri de toute ingérence et domination indues de la part d'autrui » (Mackenzie 2019, 146, ma traduction). Ce principe est également l'un des piliers de la bioéthique. Il s'est notamment imposé en réaction aux abus de la recherche expérimentale sur des sujets humains au cours du 20^{ème} siècle, en exigeant que leur participation soit volontaire et fondée sur une information suffisante concernant les risques et bénéfices. L'autonomie se traduit aujourd'hui dans la pratique médicale par le consentement informé, l'outil clinique permettant de garantir la participation active des patient·es aux décisions qui les concernent et de rompre avec le modèle paternaliste de la médecine (Walker 2024).

Cependant, la question de l'autonomie est plus complexe dans le cas du dépistage prénatal, puisque le choix en question implique la possibilité d'interrompre la grossesse. L'interruption médicale de grossesse (IMG), bien qu'elle soit légale et socialement instituée, demeure encore moralement contestée (Strange 2015). C'est pourquoi l'objectif du dépistage prénatal de la trisomie 21 diffère de celui des programmes de dépistage habituellement mis en place en santé publique, tels que le dépistage du cancer du sein ou le dépistage néonatal. Ceux-ci visent à détecter précocement une maladie afin d'en prévenir ou d'en limiter les conséquences, de réduire la mortalité ou la morbidité, ou encore d'améliorer la santé de la population. Appliquée au dépistage prénatal, cette formulation associerait le handicap à un état indésirable et ferait de l'IMG un instrument de santé publique (Dondorp et al. 2015). C'est ainsi que les pays dans lesquels le dépistage prénatal fait l'objet d'une offre nationale posent comme prérequis la mise à disposition, auprès des femmes enceintes, d'une information exempte d'influence, fondée sur les principes de « liberté du choix » et de « neutralité » des professionnel·les (Vassy et al. 2014, 67).

Cette vision a été critiquée sur plusieurs plans, notamment sur ses effets collectifs. En effet, cette mesure peut contribuer à faire de l'élimination du handicap une finalité implicite du dépistage, reconduisant ainsi l'idée que certaines vies seraient moins dignes d'être vécues

(Asch 1999). Pour certain·es, l'offre systématique du dépistage représente d'ores et déjà « un pas supplémentaire sur la pente glissante de l'eugénisme » (Gorincour 2013, 148). Aussi, des travaux féministes se sont interrogés sur la mesure dans laquelle le choix des femmes est libre lorsqu'elles recourent au dépistage ou diagnostic prénatal. Le dispositif peut lui-même produire un besoin d'être rassurée quant à la santé de l'enfant à venir (Lippman 1991), il crée l'attente d'un gage de normalité du futur enfant. La disponibilité formelle d'un choix peut ainsi se transformer en injonction à choisir l'option socialement acceptable (Rothman 1993, 12). À cela s'ajoutent les normes culturelles relatives au rôle des mères, tenues encore principalement responsables de la santé de l'enfant et des tâches liées aux soins et à l'éducation (Seavilleklein 2009). Le choix serait alors une « fiction » (Samerski 2009) lorsqu'il ne prend pas en compte les conditions dans lesquelles il s'exerce. Or, il est très difficile de remettre en cause cette « rhétorique du choix » au vu de son association idéologique avec les droits individuels et avec les droits reproductifs, issus de la lutte féministe pour le droit à l'avortement (Meskus 2012).

Ces critiques, qui se concentrent plutôt sur les conséquences « à grande échelle » de la diffusion des tests anténataux et sur ses ressorts normatifs, suggèrent que les décisions des femmes sont influencées par le contexte matériel, institutionnel et juridique dans lequel le dépistage est organisé. Dans le champ médical, les recherches se sont surtout attachées à mesurer le degré d'information et de participation des femmes à la décision de recourir au dépistage, constatant de manière récurrente un écart entre l'exigence du choix informé et sa mise en œuvre dans la pratique (Marteau et Dormandy 2001; Van Den Berg et al. 2005; Seror et Ville 2009). Les recherches en sciences sociales ont quant à elles tenté d'éclairer cet écart en montrant sa dimension structurelle et interactionnelle. En effet, même si le dépistage prénatal est organisé autour des principes d'autonomie et de choix informé, la façon dont ces principes sont intégrés dans l'offre de soins, sont traduits dans les interactions entre professionnel·les et patient·es ou encore dans les processus décisionnels varie d'un contexte national à l'autre.

Certaines recherches se sont ainsi intéressées aux logiques économiques, professionnelles et politiques qui sous-tendent l'offre de dépistage, ainsi qu'aux dynamiques qui rendent le dépistage socialement acceptable (Kerr 2004; Vassy 2006). Les normes et exigences professionnelles, ou encore la place du dépistage dans la hiérarchie médicale, peuvent jouer sur la manière dont le dépistage est proposé (Press et Browner 1994; Vassy et Champenois-Rousseau 2014; Thomas 2016). L'ethos de « non-directivité », difficile à appliquer en pratique, masque plutôt la pluralité de manières dont les professionnel·les aident les femmes à choisir

(Williams et al. 2002a). Les interactions médicales participent également à la construction d'une certaine conception du risque (Hunt et al. 2005; Schwennesen et al. 2008; Pilnick et Zayts 2014). Enfin, plusieurs études se sont intéressées au raisonnement des femmes et des couples en identifiant les différents facteurs qui affectent la prise de décision (Reid et al. 2009). La décision n'implique pas seulement une évaluation du risque mais une délibération sur leurs propres valeurs morales (Williams et al. 2005; García et al. 2008).

La façon dont le NIPT reconduit ces dynamiques reste encore peu documentée. Des travaux comparatifs montrent que l'autonomie, bien qu'elle constitue un principe central de son encadrement, est mise en balance avec d'autres valeurs et exigences selon les contextes nationaux : information non biaisée au Royaume-Uni, protection du choix des femmes, encadrement de l'information et limitation la commercialisation en France, ou encore droit de ne pas savoir et respect de la dignité humaine en Allemagne (Horn et Perrot 2022). Si ces préoccupations se rapprochent de celles évoquées pour les dépistages précédents, les caractéristiques du NIPT – son caractère non invasif pour une performance proche de celle d'un test diagnostique – pourraient-elles affecter les conditions de la décision ?

Les études sur le processus décisionnel des individus montrent que les caractéristiques du NIPT prennent des significations différentes selon les contextes. Aux États-Unis, l'absence de risque et la possibilité d'obtenir une information quasi diagnostique pourrait renforcer l'attrait du test (Farrell et al. 2015), alors qu'en Allemagne, l'absence de risque entraîne justement la crainte qu'il soit de plus en plus difficile de le refuser (Reinsch et al. 2021). Les modalités de délibération varient aussi : la simplicité du test peut permettre de différer la réflexion éthique (Mozersky 2015), alors que l'ambivalence et l'indécision constituent des « vertus morales » dans d'autres contextes (Ivry et al. 2023).

Ma recherche se situe dans le sillage de ces études sur les mécanismes sociaux et les normes qui sous-tendent le dispositif de dépistage : j'y reviendrai souvent dans le corps de la thèse. J'étudie la décision de recourir au test et les décisions qui suivent un résultat positif à partir des caractéristiques particulières du NIPT en Belgique : le fait qu'il est remboursé, sa position temporelle dans le suivi prénatal, sa fiabilité, l'absence de risque et sa portée étendue. Pour cela, je présente deux outils conceptuels qui me permettent de replacer le NIPT dans le suivi prénatal et dans la trajectoire reproductive des femmes : le « script » de la technologie et les « nœuds » de l'expérience de la grossesse.

Scripts : l'encadrement médical du choix

Dans un article aujourd'hui devenu classique, la sociologue des sciences et des techniques Madeleine Akrich se demande : « comment décrire l'interaction entre les techniques et les humains ? » (Akrich 2006, 159) Akrich propose un système de description des objets ou innovations techniques qui prenne en compte les rapports entre leurs concepteur·ices et leurs utilisateur·ices. Les concepteur·ices « inscrivent une (pré)vision du monde dans les contenus techniques de leur innovation » (2006, 163). Cela donne lieu à un script ou scénario : « tout comme un script cinématographique, l'objet technique définit le cadre de l'action, c'est-à-dire des personnages et l'espace dans lequel ils vont évoluer » (*ibid.*). Le script définit donc les relations entre l'objet et ces personnages, mais aussi entre les différents personnages.

J'emprunte la notion de script pour analyser la manière dont le NIPT attribue des rôles et des attentes à différent·es acteur·ices – professionnel·les de santé, femmes et couples – et définit les relations qui les lient. Un script se déploie également dans le temps et dans l'espace. Les différents chapitres suivent donc le script du NIPT : qui l'a conçu, comment, et dans quels objectifs ? Quand est-il proposé et par qui ? Quelles possibilités d'action sont inscrites dans le script et associées aux différents résultats ?

Dans le chapitre 1, cette approche me permet notamment de comprendre comment ce script organise les relations entre les gynécologues – qui prescrivent le test – et professionnel·les en génétique – qui sont en charge de la production des résultats et du conseil génétique lors d'un résultat positif. Nous le verrons, dans ce script, deux caractéristiques du NIPT sont essentielles et organisent les rôles et les actions des professionnel·les : sa fiabilité (99% pour la trisomie 21) et le fait qu'il produise des résultats « actionnables » (des résultats auxquels sont associées des interventions médicales possibles).

Dans les chapitres suivants, ce script me permet d'étudier ce que j'appelle « l'encadrement médical du choix ». Selon Akrich, l'objet technique produit « une certaine géographie des responsabilités et des causes » (2006, 162). Nous le verrons, le script repose sur une « délégation morale » (*ibid.*, 172) qui distribue la responsabilité du choix entre personnages. Le script entraîne aussi une attribution de causalité : dans le cas de résultats incidentels, il faut

parfois identifier le gène « coupable » et déterminer qui en est porteur ou s’il s’est transmis. Le suivi médical de la grossesse – lui-même déjà très balisé et protocolisé – est le cadre de ces actions. Les professionnel·les encadrent les choix disponibles pour les femmes, dont fait partie le NIPT. À partir du récit des femmes, j’observe comment cet encadrement est perçu et vécu, lors de la proposition du test (chapitre 2) et après un résultat positif (chapitres 5 et 6). Leur récit permet aussi d’appréhender comment elles se réapproprient, détournent ou résistent à ce script.

La mise en évidence de ce script engage un puissant travail : qualifier ce qui est « normal » pour mes interlocuteur·ices. Par exemple, le recours au NIPT est perçu comme une évidence pour la plupart des femmes que j’ai interrogées. Tout au long de la recherche, j’ai été confrontée à de nombreuses formes d’évidence, et à tous les silences que ces évidences produisent, puisqu’elles sont tenues pour acquises. J’essaie de caractériser les effets de ces silences au cours de la thèse. Or parfois surviennent des situations où la normalité est remise en doute, où il y a une « panne » dans le script. Par exemple, un résultat positif défait tout ce sur quoi repose le script initial et sa finalité, s’assurer que le fœtus est « en bonne santé ». J’étudie ces situations comme des « dilemmes moraux pratiques » (Bateman 2004) : la perte de repères entraîne la nécessité d’explicitier les référents normatifs en jeu ou d’en élaborer des nouveaux. De nouveaux scripts émergent de ces situations inédites : il revient alors aux femmes de les suivre ou de s’en distancier. Comment, alors, se déploie la capacité d’agir dans ces nouveaux cadres ?

Nœuds : l’expérience (extra)ordinaire de la grossesse

Mes entretiens avec les femmes m’ont rapidement fait réaliser une chose : pour saisir les effets du NIPT, je devais comprendre son inscription dans un phénomène bien plus large, l’expérience « ordinaire » de la grossesse. En effet, la majorité des femmes que j’ai interrogées – et la majorité des femmes qui recourent au NIPT – ont une grossesse qui entre dans la « catégorie non-dramatique » (Ivry 2010, 5). Ces grossesses, selon la typologie médicale, sont « à bas risque », en opposition avec les grossesses « à haut risque » qui entraînent une surveillance et des interventions médicales accrues. Selon les anthropologues Sallie Han et Tsipy Ivry, les études sociales sur la reproduction se sont surtout focalisées sur les technologies « dramatiques » qui introduisent des dilemmes et des débats « spectaculaires », comme la fécondation *in vitro* (FIV) à ses débuts, le diagnostic préimplantatoire des embryons (DPI), ou même l’amniocentèse (Ivry 2010; Han 2013). Ivry et Han proposent de se tourner vers la

dimension « ordinaire » de la grossesse qui attire finalement peu d'attention analytique. Pourtant, la grossesse reflète des phénomènes culturels dominants : l'attente culturelle vis-à-vis des mères (par exemple, l'acceptation de la grossesse et l'attachement à l'enfant), mais aussi l'acquisition progressive du statut de personne du fœtus. Ivry avance d'ailleurs que les femmes sont « enceintes de sens » (*pregnant with meaning*) (2010, 257).

Une grossesse « non dramatique » ou « à bas risque » ne signifie pas pour autant qu'elle se déroule sans événement marquant. D'abord, la grossesse est rythmée par des pratiques culturelles, comme se soumettre aux différents examens et tests médicaux qui ponctuent le suivi prénatal routinier ou la préparation de la naissance du futur enfant. Dans la thèse, j'aborde la grossesse dans sa dimension temporelle et processuelle. J'observe le moment où le NIPT intervient dans ce processus et la façon dont il s'arrime à ces différentes pratiques culturelles. Je montre qu'il entraîne des formes d'anticipation (Adams et al. 2009), liées à la prévention des risques et à la projection du futur enfant.

Ensuite, la grossesse est marquée par d'autres événements, qu'ils soient réels ou imaginés, passés ou futurs. Car les femmes ne me parlent jamais seulement du NIPT. Bien sûr, elles évoquent le choix qu'il implique : la perspective de l'interruption médicale de grossesse ou la représentation de la vie d'un enfant en situation de handicap et de ses parents. Mais d'autres expériences viennent aussi s'y mêler. La crainte d'avoir un résultat positif et d'interrompre la grossesse fait écho à une autre expérience de perte, le souvenir douloureux d'une fausse couche. Ou encore, un parcours de PMA entraîne la peur de perdre la grossesse avant même qu'elle ait commencé. D'autres femmes sont familières avec les technologies génétiques car elles ont déjà découvert qu'elles pouvaient transmettre une maladie héréditaire.

Cette intrication du NIPT avec d'autres expériences et techniques reproductives produit ce que j'appelle des « *nœuds* » : les situations de choix qu'entraîne le NIPT font intervenir – et entremêlent – des préoccupations de différents ordres. Ces situations entretiennent des expériences antérieures et des futurs imaginés. Les situations de choix qu'entraîne le NIPT ne sont pas nettes et coupées, elles entrecroisent différents « fils » que je retrace et détricote tout au long de la thèse. Cette perspective rejoint les travaux qui montrent que les technologies et expériences reproductives ne se vivent pas de façon isolée, mais interagissent tout au long des trajectoires reproductives des individus (Boydell et Dow 2022). La grossesse est aussi un pont

vers la parentalité (Ballif 2023) : que révèle alors le recours au NIPT des attentes qui sous-tendent le désir d'enfant ?

Une grossesse peut également sortir de l'ordinaire. Un résultat positif entraîne une expérience plus « dramatique » et l'intervention éventuelle de technologies « spectaculaires » (comme l'amniocentèse ou l'IMG). Dans les trois derniers chapitres, j'examine d'autres expériences qui résultent d'un résultat positif : vivre un deuil, envisager une nouvelle grossesse après un diagnostic positif, devenir parent d'un enfant avec la trisomie 21. Ces expériences articulent la question : comment donner naissance et élever son enfant dans les meilleures conditions ? En replaçant le NIPT dans la trajectoire reproductive des femmes, je dépasse le seul moment du « choix informé » afin d'observer les ramifications du test dans leurs vies. Se déplacer du choix informé met en lumière toutes les relations – thérapeutiques, familiales, conjugales – qui sont centrales dans les pratiques d'engendrement¹. Il s'agit ainsi de considérer le choix comme un processus situé, pris dans un ensemble de relations, de pratiques et d'événements qui en façonnent les conditions.

Plan de la thèse

Le chapitre 1 opère une incursion dans l'histoire des tests anténataux afin de comprendre pourquoi le NIPT est à la fois présenté comme une simple extension des pratiques de dépistage antérieures et comme une révolution des soins prénataux. La première partie du chapitre retrace le contexte dans lequel le NIPT génomique a été adopté en première ligne en Belgique. La seconde partie du chapitre se penche sur les discours des professionnel·les en obstétrique et en génétique sur le NIPT. Elle interroge plus particulièrement la façon dont les professionnel·les délimitent leur rôle et leur responsabilité dans sa mise en œuvre. Si l'autonomie des femmes enceintes constitue une motivation centrale de l'offre de test, deux autres principes permettent cependant de mieux cerner les logiques qui sous-tendent les pratiques professionnelles : la

¹ Le titre de la thèse parle d'engendrement. Dans les études sociales de la reproduction, le choix des mots importe. Ce terme, qui est surtout utilisé dans les études sur la PMA, met en évidence la dimension à la fois biologique et sociale de la procréation (Bateman 2020). Ce terme met aussi l'accent sur la dimension symbolique et intentionnelle du processus. Il me permet de sortir du langage plus technique de la reproduction tout en évitant le terme « enfanter » qui se concentre sur le « produit » de la conception. Voir aussi : Hélène Malmanche, « Engendrement, enfantement, procréation : “les mots pour le dire”. Problèmes de vocabulaire en socio-anthropologie », mis en ligne le 4 octobre 2018 et consulté le 14 août 2026. < <https://encore.hypotheses.org/530> >

fiabilité du test et l'actionnabilité des résultats. Le chapitre se clôt sur trois situations qui mettent les pratiques médicales et scientifiques à l'épreuve : la coexistence d'une offre commerciale et universitaire du NIPT, le consentement relatif aux résultats incidentels et la détection du sexe fœtal.

Le chapitre 2 porte sur la décision de recourir au NIPT et le replace dans le contexte du suivi prénatal routinier. Il examine comment le NIPT devient une étape normalisée de ce suivi et interroge les éléments constitutifs de cette routine. Dans un premier temps, je m'intéresse aux modalités de proposition du test et aux dynamiques qui sous-tendent la relation thérapeutique. J'examine ainsi les accords tacites et les mécanismes d'ajournement de l'information qui s'y déploient. Dans un second temps, je montre que le recours au test repose sur une distinction entre ce que j'appelle le « choix technique » et le « choix moral ». Le premier inscrit le NIPT comme une action parmi d'autres dans le suivi de la grossesse. Le deuxième, qui concerne l'anticipation du choix d'interrompre ou de poursuivre la grossesse, est délégué aux couples et se pose souvent en amont du projet parental.

Le chapitre 3 poursuit l'exploration du script du NIPT et de son intégration dans l'expérience ordinaire de la grossesse à travers l'angle de la temporalité. Comment le NIPT découpe-t-il l'expérience de la grossesse ? Que révèle sa position dans le parcours sur la façon dont les femmes se rapportent au futur enfant et aux risques qui planent sur la grossesse ? Le NIPT fonctionne comme un intermédiaire entre deux temps de la grossesse : le premier, marqué par l'incertitude quant à son évolutivité, et le second, lors duquel la grossesse devient « publique ». Je montre comment le NIPT réorganise temporellement et symboliquement deux pratiques culturelles de la grossesse : connaître le sexe et annoncer la grossesse. Je montre également comment la grossesse est comprise comme un « phénomène risqué », soumis aux aléas de la nature, dans lequel le NIPT offre une certaine marge de contrôle.

Le chapitre 4 se penche sur le « choix moral » d'interrompre ou de poursuivre la grossesse, tel qu'il est imaginé par les femmes ou vécu par certaines d'entre elles. Le chapitre interroge les différents régimes de valeur qui entourent le test, en le mettant en regard, d'une part, de la pratique de l'IMG et, d'autre part, de l'usage plus général des technologies génétiques. Plutôt que d'appréhender le choix moral comme l'expression d'une autonomie individuelle, le chapitre prend pour focale les normes et les contraintes qui sous-tendent le désir d'enfant et l'entrée en parentalité. Je m'intéresse d'abord à la façon dont les femmes se représentent la vie

d'un enfant avec un handicap et celle de ses parents. Je prends ensuite comme contrepoint le récit de parents d'enfants avec la trisomie 21.

Le chapitre 5 suit les parcours de femmes ayant reçu un résultat incidentel : deux femmes présentant une variation maternelle et une femme dont le fœtus est porteur d'une mutation. Ce résultat inattendu pose une énigme et entraîne de nouvelles voies d'investigation. À la manière d'une enquête dans laquelle les femmes sont embarquées, je montre comment elles traversent progressivement cette investigation, à travers différentes pratiques décisionnelles et formes de relations avec le corps médical. Le chapitre s'inscrit ainsi dans une réflexion plus large liée à la supposée « passivité » ou « agentivité » des patient·es. Il interroge les modalités d'action qui se déploient au fil de l'enquête : qui agit, quand et comment ? Je montre que les positions de passivité et d'agentivité se déplacent le long d'un continuum. Cette enquête soulève enfin la question de l'incertitude et de l'utilité de l'information génétique : quel savoir est utile, quelle action est pertinente, et pour qui ?

Le chapitre 6 suit les parcours de 7 personnes (5 femmes et un couple) ayant obtenu un résultat positif pour la trisomie 21 ou 18. Il compare les trajectoires de poursuite et d'interruption de la grossesse. Cette comparaison met en évidence la dimension normative de l'encadrement médical des choix, ainsi que les formes de silence et de langage qui structurent ces parcours. La comparaison révèle comment l'IMG fait l'objet d'une « norme silencieuse » : d'une part, parce qu'il s'agit du choix le plus courant et que le parcours médical est organisé autour de ce choix, d'autre part parce que l'IMG est entourée d'une culture du silence. Je montre comment cette norme façonne les expériences et les registres de langage mobilisés pour parler de l'IMG. À l'inverse, les personnes qui poursuivent la grossesse doivent parfois s'opposer activement au corps médical pour défendre leur choix. Ces trajectoires de résistance font ainsi apparaître d'autres manières d'exercer son autonomie dans la grossesse et de devenir parent.

Finalement, dans la conclusion, je reviens sur les effets du déploiement du NIPT génomique en première ligne. Je mets en lumière plusieurs logiques sociales propres à ce déploiement. Je propose ensuite une relecture de plusieurs principes clés dans la mise en œuvre du test, l'autonomie, la fiabilité et l'actionnabilité.

MÉTHODOLOGIE

Récits d'enquête

Un terrain multiple

La focale de l'enquête est nécessairement amenée à évoluer au cours du temps « long » du parcours doctoral. Mon objectif initial était de mener une enquête de terrain au sein d'une structure hospitalière pour comprendre l'intervention de plusieurs technologies génétiques dans la reproduction. Finalement, la perspective de mener un terrain dans un lieu fixe s'est avérée compliquée, puis je l'ai délibérément abandonnée : j'explique les détails de ce terrain « manqué » un peu plus loin. Ma focale d'enquête s'est progressivement resserrée sur le NIPT, une technologie que la plupart de mes interlocuteur·ices dans le milieu de la génétique me décrivaient avec fierté et appréhension. Fierté d'être le premier pays au monde à disposer d'un dépistage génomique remboursé pour toutes et de contribuer à une telle forme de progrès, appréhension face aux défis qu'entraîne ce test pour la pratique médicale et aux conséquences collectives de la généralisation du test.

Cette ambivalence a été le point de départ de mon intérêt pour le NIPT. Mon terrain est devenu « nomade » : l'enquête a migré entre les différents niveaux du dispositif du NIPT. J'ai mené des entretiens avec des professionnel·les en génétique et en obstétrique. En parallèle à ma recherche, j'ai suivi le NIPT à travers plusieurs espaces sociaux de pratique et de décision. De façon exploratoire, j'ai pu suivre un·e généticien·e dans ses consultations pendant quelques

jours. Entre juin 2022 et avril 2024, j'ai mené plusieurs journées d'observation dans un laboratoire de génétique afin de comprendre comment fonctionnent les analyses et le rendu des résultats. J'ai pu assister aux réunions trimestrielles du « consortium prénatal » à partir de décembre 2022. Ce groupe de travail de la Société Belge de Génétique Humaine² réunit une cinquantaine de généticien·nes, biologistes et conseillères en génétique des différents centres de génétique belges afin d'élaborer des recommandations (*guidelines*) relatives aux technologies génétiques utilisées en contexte prénatal. Le NIPT y occupe une place centrale, à travers le partage de connaissances et de cas complexes, la délibération collective sur les résultats à rendre, les questions soulevées par le dépistage et la recherche d'un consensus sur les recommandations à adopter. Grâce au consortium et à son réseau professionnel, j'ai pu cibler les questions qui occupent les professionnel·les et solliciter des entretiens. Toutes ces activités, qui ne figurent pas directement dans la thèse, ont informé toute ma compréhension des enjeux et soutiennent un grand nombre des analyses présentées. Comme le raconte l'anthropologue Tsipy Ivry à propos du fait de lire énormément de littérature médicale pour sa recherche sur l'expérience de la grossesse :

« I came to think of my goal in reading medical materials in terms of speaking a foreign language rather than becoming 'knowledgeable' in obstetrics and gynecology. Like any language student, I focused on learning the 'grammar' and 'vocabulary' of this knowledge. » (Ivry 2010, 28)

L'apprentissage du vocabulaire et de la grammaire de mes interlocuteur·ices – à travers la fréquentation de leurs milieux professionnels, mais aussi pas mal de lecture – m'a permis de plonger plus facilement dans leur monde. Après les milieux professionnels, mon attention s'est tournée vers les bénéficiaires du test. Entre novembre 2023 et mars 2025, j'ai mené 20 entretiens avec des femmes et un couple ayant réalisé le NIPT. C'est alors le monde de la grossesse et de son suivi « ordinaire » qui s'est ouvert à moi, rajoutant énormément de richesse et de complexité à ce que j'avais observé dans les milieux professionnels. Ainsi, j'ai pu comprendre le NIPT non seulement à travers le point de vue de différent·es acteur·ices, mais

² La BeSHG est une société réunissant la communauté scientifique et médicale active dans le domaine de la génétique. Elle organise des groupes de travail, réunions et symposiums autour des différents aspects de la génétique humaine. Elle travaille en collaboration avec le Collège Belge de Génétique, un organe officiel de concertation avec les autorités de santé, pour mettre en place des guides de bonne pratique pour les professionnel·les.

aussi comme un objet dont les significations et les modalités d'usage se construisent à différents niveaux d'un système.

Un terrain manqué

L'objectif initial de l'enquête était de mener un terrain en milieu hospitalier, basé sur des observations et des entretiens. Après avoir contacté plusieurs services de génétique, j'ai d'abord reçu plusieurs refus. Ceux-ci étaient liés à des contraintes organisationnelles – le service étant surchargé de travail et n'ayant pas suffisamment de temps à m'accorder – ou à des contraintes éthiques – le dispositif de consentement que requerrait ma recherche serait trop difficile à mettre en place et chronophage. Néanmoins, les premières rencontres avec l'un des services contactés se sont bien passées, témoignant d'un intérêt pour ma recherche. Or, après des négociations laborieuses autour de la façon dont la recherche serait menée, j'ai mis un terme à cette collaboration avant qu'elle ne soit effectivement lancée. Sans trop m'attarder sur les détails de cette situation qui pourront être exploités ailleurs, je voulais revenir sur ce que cette expérience « manquée » permet de mettre en évidence (Darmon 2005; Derbez 2010). En effet, les circonstances de cet « échec » racontent quelque chose des conditions de la recherche en sciences sociales en milieu hospitalier.

Cette recherche peut être compliquée par le « choc épistémologique » de la rencontre entre deux traditions scientifiques et éthiques différentes (Hoeyer et al. 2005; Derbez 2010). Assez rapidement, l'intérêt de mes interlocuteur·ices s'est transformé en méfiance lorsqu'à leur demande, je leur envoie la première version d'un « protocole », c'est-à-dire un projet de recherche détaillant l'objectif, le déroulement et les dispositions éthiques de l'enquête, destiné à être évalué par le comité d'éthique local. Mes questions de recherche et méthodes étaient considérées « trop floues, vagues » : cela reflète en fait la dimension inductive de la recherche en sciences sociales, alors que la recherche médicale repose sur des hypothèses qu'il faut ensuite valider ou infirmer (Derbez 2010). Aussi, je me suis rapidement confrontée à des limites. Je voulais initialement observer des consultations ; or, l'exigence d'un formulaire de consentement de plus de 10 pages à faire signer avant chaque observation me semblait difficilement réalisable. J'ai ainsi proposé plusieurs protocoles, qui étaient systématiquement rejetés par mes interlocuteur·ices car ils ne correspondaient pas à leurs attentes d'un point de vue scientifique et éthique.

La difficulté de cette situation était aussi exacerbée par une loi encadrant la recherche en milieu hospitalier. La loi du 7 mai 2004 relative aux expérimentations humaines stipule que toute recherche sur les sujets humains en médecine doit être encadrée par un·e professionnel·le de la santé agréé·e. Cette loi s'applique à la recherche en sciences sociales lorsqu'elle doit passer par un comité d'éthique hospitalier. L'investigateur·ice principal·e de mon enquête serait donc un médecin, l'un·e de mes interlocuteur·ices. Cette mesure est évidemment nécessaire afin que le bon déroulement de la recherche soit supervisé par une personne qualifiée. Or, dans mon cas, cette exigence amenait deux difficultés.

D'abord, puisque je voulais aussi interroger des professionnel·les dans mon enquête, cela signifiait que l'investigateur·ice principal·e serait en même temps un·e enquêté·e. Hoeyer et ses collègues identifient plusieurs sources de tension entre anthropologues et médecins (2005) : l'une d'entre elles concerne l'ambiguïté du rôle de l'équipe médicale dans la recherche en sciences sociales. Le problème réside ici dans la définition des relations entre chercheur·euse et médecins : s'agit-il d'une relation professionnelle ou d'une relation d'enquête ? Ensuite, se posait le risque que l'investigateur·ice du milieu hospitalier puisse exercer une influence sur les résultats produits. Mes interlocuteur·ices souhaitaient être co-auteur·ices des publications issues de la recherche. Dans un autre contexte, cette demande n'aurait peut-être pas posé de problème : les professionnel·les de la santé peuvent aussi « gagner » quelque chose de la collaboration avec les sciences sociales. Mais la relation de méfiance qui s'était installée rendait une telle demande difficilement envisageable pour moi, notamment parce qu'elle risquait de reconduire dans la recherche les rapports de pouvoir professionnels et hiérarchiques qui structuraient déjà nos relations.

Cette situation m'a menée à restreindre l'étendue de la recherche que je proposais. L'observation des consultations étant trop compliquée à mettre en place, le statut du corps médical dans ma recherche étant trop ambigu, j'ai limité mon protocole aux entretiens avec des patientes répondant à des critères de sélection stricts, dont le recrutement serait organisé par mes interlocuteur·ices. À ce moment, j'avais l'impression de mener une enquête « à double standard ». D'un côté, je rédigeais des protocoles qui explicitaient et justifiaient de façon rigoureuse chaque étape du recrutement, de la collecte et du traitement des données. De l'autre, je continuais à mener ma propre recherche, alors freinée par les négociations avec l'hôpital, en me concentrant sur les entretiens avec des femmes ayant réalisé le NIPT, que je recrutais à

travers divers moyens. Mon enquête évoluait au fil des rencontres que je faisais et des pistes qu'elles m'apportaient. Je me retrouvais donc prise dans un décalage entre les standards de la recherche biomédicale auxquels ma démarche était soumise et la logique d'une démarche inductive et évolutive propre aux sciences sociales. Finalement, face à des incompréhensions grandissantes, et malgré la proposition d'aide du comité d'éthique local pour résoudre la situation, mes promoteur·ices et moi avons mis un terme à cette collaboration. D'une part, les contraintes temporelles de ma recherche jouaient sur cette décision. De l'autre, ce choix permettait de privilégier mon autonomie en tant que chercheuse.

Ce récit me permet de souligner deux éléments. D'abord, les standards de la recherche en milieu biomédical influencent la manière dont la recherche en sciences sociales peut s'y dérouler, en déterminant ses possibilités et ses contraintes. Les pratiques de protection des participant·es sont moins formalisées en sciences sociales qu'en médecine, ce qui m'a obligée à traduire et adapter ces exigences au prix de certaines concessions. Dès lors se pose le risque, souligné par Derbez, que « l'anthropologue soit soumis aux exigences et pratiques scientifiques dans le milieu qu'il étudie » (2010, 113). Ensuite, cette situation souligne la nécessité d'une confiance réciproque entre individus venant d'horizons disciplinaires et institutionnels différents. Cette confiance n'est pas toujours facile à construire ; elle peut être fortement affectée par les contraintes du milieu institutionnel en question. Cependant, je pense que le « choc épistémologique » qui suit cette rencontre entre disciplines peut aboutir à un langage commun, tout en respectant les conditions de la recherche en milieu hospitalier et la protection des participant·es.

Caractéristiques des participant·es

Les professionnel·les de la santé

Des entretiens ont été menés avec 17 professionnel·les de la santé travaillant autour du NIPT.

Généticien·nes clinicien·nes	8
Conseillères en génétique	2
Biologistes (cytogénétique)	3
Gynécologues obstétriciennes	4

Tableau 1 : professionnel·les de la santé interrogé·es

Les généticien·nes, les biologistes et les conseillères en génétique ont été sélectionné·es en raison de leur spécialisation ou de leur expertise dans le domaine prénatal, et identifié·es soit directement, soit à travers les réseaux professionnels du consortium prénatal. Le but était de diversifier les contextes institutionnels et professionnels représentés dans l'enquête, en incluant des centres de génétique situés des deux côtés de la frontière linguistique, afin de ne pas circonscrire l'analyse aux pratiques et conceptions d'un seul établissement. Sur les huit centres de génétique humaine que compte le territoire belge, six sont ainsi représentés dans l'échantillon. Parmi les centres de génétique nationaux, sept sont situés au sein d'un hôpital universitaire (Université Libre de Bruxelles, Vrije Universiteit Brussel, Université Catholique de Louvain, Katholieke Universiteit Leuven, Université d'Anvers, Université de Liège et Université de Gand), tandis que l'Institut de Pathologie et de Génétique à Gosselies est un centre de diagnostic indépendant. Quatre centres sont francophones et quatre centres sont néerlandophones.

Les biologistes interrogé·es travaillent dans les laboratoires des centres de génétique, tandis que les conseillères en génétique interviennent auprès des patient·es dans le cadre du conseil génétique, en collaboration étroite avec les généticien·nes. La plupart des entretiens ont été menés par visioconférence ou par téléphone, une configuration qui se prêtait mieux aux horaires de travail des participant·es. Mes demandes d'entretien ont généralement été bien reçues. Certaines n'ont pas reçu de réponse, malgré des rappels, ce que j'interprète plutôt comme le signe d'un manque de disponibilité. Les entretiens étaient menés en français ou en anglais en fonction de la langue maternelle des participant·es (français ou néerlandais). Les noms des professionnel·les ont été pseudonymisés.

Les gynécologues interrogées ont été recrutées selon deux modalités : certaines ont été identifiées et sollicitées sur recommandation de mes interlocuteur·ices, en raison de leur expertise ou de leur implication particulière dans le diagnostic prénatal, tandis qu'un appel à

participation a également été diffusé au sein d'un service de gynécologie. Les gynécologues interrogées exercent à Bruxelles au sein d'hôpitaux publics. Au cours de la recherche, j'ai également rencontré plusieurs sage-femmes avec lesquelles j'ai mené des entretiens informels. Au cours de la recherche, j'ai noué des liens plus forts avec certain·es professionnel·les qui sont devenu·es de réel·les allié·es de l'enquête et m'ont ouvert les portes de leurs espaces professionnels. J'ai continué à échanger avec certain·es tout au long de mon parcours, que ce soit pour m'informer sur les derniers développements du NIPT ou pour donner des nouvelles de ma recherche.

Les femmes et le couple

J'ai mené 20 entretiens avec 21 bénéficiaires du test : 19 femmes et un couple composé d'un homme et d'une femme. La recherche s'est principalement orientée vers les personnes assignées femmes à la naissance, puisqu'il s'agissait de comprendre l'incidence du NIPT sur l'expérience et la prise en charge de la grossesse. Ce choix tient à leur implication particulière dans le dépistage : le test est réalisé sur leur propre sang et elles portent le fœtus, tandis que les partenaires ne participent pas nécessairement à l'ensemble du suivi prénatal. Ce différentiel d'implication s'inscrit également dans des normes de genre qui font de la procréation « une affaire de femmes », même un devoir (Debest et Hertzog 2017). Interroger principalement des femmes permettait ainsi d'explorer les représentations et responsabilités associées à la maternité. Il n'en reste pas moins que l'expérience des hommes dans la procréation reste marginalisée, tant dans le discours public que dans la recherche scientifique (Barnes 2014).

L'entretien avec un couple constitue une exception à ce dispositif : l'entretien avait lieu au domicile de la participante, son conjoint était présent et a souhaité y prendre part. Cet entretien a permis d'observer la manière dont les décisions faisant suite à un résultat positif se construisent à deux et peuvent entraîner des visions différentes. Généraliser ce dispositif à l'ensemble de l'enquête aurait toutefois dépassé les moyens de la thèse.

Cette focale sur les femmes a également orienté les modalités de recrutement : la plupart des participantes ont été recrutées dans des espaces liés à la maternité et à la périnatalité. J'ai d'abord diffusé un appel à participation dans deux groupes Facebook consacrés à la maternité, comptant plusieurs milliers de membres, où les femmes enceintes et les jeunes mères échangent

des conseils et des expériences autour de la grossesse, de l'accouchement et des premières années de l'enfant. Ces espaces m'ont permis d'atteindre des femmes ayant récemment eu recours au NIPT, et 11 participantes ont ainsi été recrutées par ce biais. J'ai aussi contacté une association proposant des formations dans le domaine de la périnatalité qui a relayé mon appel dans sa newsletter ; 6 entretiens ont été réalisés à la suite de cette diffusion. Les trois dernières participantes ont été recrutées par bouche-à-oreille, par l'intermédiaire de deux personnes travaillant dans le milieu obstétrical et par l'intermédiaire d'une participante qui a relayé mon appel dans son réseau.

L'objectif était de réunir une diversité de « profils » de résultats de NIPT pour rassembler une diversité d'expériences et de choix. Dans un premier temps, j'ai rencontré principalement des femmes ayant reçu un résultat négatif. J'ai ensuite davantage ciblé les profils qui manquaient à mon échantillon. Le recrutement s'est arrêté lorsque j'ai réuni un nombre assez équilibré de résultats positifs et négatifs, ainsi que, parmi les résultats positifs, différentes issues de grossesse, en termes de poursuite ou d'interruption.

Femmes ayant obtenu un résultat « négatif »	12	
Femmes ayant obtenu un résultat « positif »	8	
	Trisomie 21	4
	Trisomie 18	2
	Résultat incidentel maternel	2
Total	20	

Tableau 2 : répartition des types de résultat du NIPT parmi les femmes

Parmi les femmes ayant obtenu un résultat « positif »³ pour la trisomie 21, deux ont interrompu leur grossesse et deux l'ont poursuivie. En ce qui concerne la trisomie 18, une femme a interrompu la grossesse et l'autre l'a continuée. Les deux femmes ayant reçu un résultat incidentel maternel ont poursuivi leur grossesse. Deux participantes à la recherche ont réalisé le NIPT avant 2017, c'est-à-dire avant qu'il soit remboursé.

³ Un résultat de NIPT n'est pas réellement « positif » puisqu'il s'agit d'une évaluation du risque, même si cette évaluation est fiable à 99% pour la trisomie 21. Un résultat négatif n'est pas 100% négatif non plus. Dans le reste de la thèse, j'utilise néanmoins ces termes pour ne pas alourdir le texte, même si ce raccourci pourrait donner l'impression que le test donne un résultat définitif.

Tous·tes les participant·es sont francophones. La majorité des participant·es (16) habite en Région de Bruxelles-Capitale ou dans ses environs (Brabant wallon et Brabant flamand). Deux personnes vivent dans la province du Hainaut, deux dans la province de Namur et une dans la province du Luxembourg. Les participant·es étaient âgées de 24 à 48 ans au moment de l’entretien ; l’âge au moment de la réalisation du NIPT allait de 21 ans à 43 ans. Voici la répartition de l’âge des participant·es au moment de l’entretien :

21 – 25 ans	1
26 – 30 ans	8
31 – 35 ans	4
36 – 40 ans	3
40 et plus	5
Total	21 (en comptant les deux membres du couple)

Tableau 3 : répartition des âges des participant·es

Le nombre de naissances vivantes par femme ou couple se répartit ainsi :

0 (enceinte au moment de l’entretien)	1
1 enfant	12
2 enfants	4
3 enfants	3
Total	20

Tableau 4 : répartition du nombre de naissances vivantes par femme ou couple

Certaines femmes avec plusieurs enfants ont recouru au NIPT plusieurs fois. Les premières grossesses des mères un peu plus âgées avaient parfois eu lieu avant 2017, elles avaient donc connu le dépistage précédent. Cependant, la majorité de mon échantillon a enfanté après 2017 et n’a connu que le NIPT.

La catégorie majoritairement représentée dans l’échantillon (12 personnes) est celle de femmes entre 29 et 35 ans au moment de l’entretien. Ces femmes sont des jeunes mères « primipares » (qui donnent naissance pour la première fois) et ont un seul enfant en bas âge, entre quelques

mois et 3 ans (sauf un cas de jumeaux). Ces jeunes mères avaient donc récemment découvert les normes et les codes du monde de la grossesse et du suivi prénatal, mais aussi de la parentalité. Cette catégorie d'âge reflète l'âge moyen auquel les femmes deviennent mères pour la première fois en Belgique, situé à 29,6 ans en 2022⁴. Cette catégorie reflète aussi l'âge socialement valorisé pour avoir un enfant au sein des classes moyennes, après l'entrée dans la vie professionnelle et la stabilisation du couple (Bajos et Ferrand 2006; Compans et Beaujouan 2022). Cinq femmes de l'échantillon ont été enceintes à 40 ans et plus, il s'agissait pour deux d'entre elles de leur première grossesse.

Code	Prénom	Âge	Profession, secteur ou statut	Nombre de NIPT + résultat	Nombre d'enfants	Particularité
F1	Célia	29 ans	Éducatrice spécialisée	1 NIPT (-)	0 (enceinte)	/
F2	Anaïs	32 ans	Médecin	1 NIPT (-)	1	/
F3	Anne-Laure	44 ans	Secteur social	2 NIPT : 1 (+) et 1 (-)	1 naissance vivante et 1 « enfant-étoile » ⁵	Résultat : trisomie 21 ; IMG
F4	Léa	24 ans	Sans emploi	2 NIPT (-)	2 enfants	/
F5	Audrey	36 ans	Secteur culturel	1 NIPT (-)	1 enfant	/
F6	Mélanie	32 ans	Secteur associatif	1 NIPT (-)	1 enfant	Amniocentèse et résultat fœtal
F7	Élodie	29 ans	Administration publique	1 NIPT (-)	1 enfant	/
F8	Marion	47 ans	Profession libérale	1 NIPT (-)	1 enfant	/
F9	Charline	29 ans	Secteur culturel	1 NIPT (-)	1 enfant	/

⁴ « L'âge de la mère lors de la naissance de son premier enfant se stabilise à 29,6 ans en 2022 », Statbel, publié le 29 juillet 2024. <<https://statbel.fgov.be/fr/nouvelles/lage-de-la-mere-lors-de-la-naissance-de-son-premier-enfant-se-stabilise-296-ans-en-2022>>, consulté le 10 août 2026.

⁵ Ce terme désigne les bébés décédés avant, pendant ou peu après la naissance. Il est principalement utilisé par les parents endeuillés, faute d'un terme permettant de désigner l'enfant décédé comme membre de la famille. Je l'utilise car je n'ai pas trouvé de terme plus approprié. Même s'il n'y a pas eu de naissance vivante, les femmes ayant vécu une IMG considèrent le bébé décédé comme leur enfant à part entière. Je ne voulais pas faire l'impasse sur cette dimension et faire comme si cet enfant n'avait jamais existé. Dans la suite de la thèse, je précise le nombre de naissances vivantes de chaque femme dans chaque légende d'extrait d'entretien, mais je n'y mentionne pas l'existence de ces « enfants-étoiles » pour des raisons d'espace.

F10	Maroussia	39 ans	Sans emploi	1 NIPT (+)	3 naissances vivantes et 1 « enfant-étoile »	Résultat : trisomie 18 ; poursuite de la grossesse, décès néonatal
F11	Estelle	30 ans	Juriste	1 NIPT (-)	1 enfant	/
F12	Claire	41 ans	Sans emploi	3 NIPT (-)	2 enfants (enceinte)	/
F13	Fanny	29 ans	Sans emploi	1 NIPT (-)	1 enfant	/
F14	Johanne	45 ans	Enseignement	2 NIPT : 1 (+) et 1 (-)	3 enfants et 1 « enfant-étoile »	Résultat : trisomie 18 ; IMG
F15	Vanessa	33 ans	Juriste	1 NIPT (-)	1 enfant	/
F16	Alice	37 ans	Profession libérale	3 NIPT : 1 (+) et 2 (-)	2 enfants et 1 « enfant-étoile »	Résultat : trisomie 21 ; IMG
F17	Jade	33 ans	Secteur culturel	1 NIPT (+)	2 enfants (jumeaux)	Résultat : variation maternelle
F18	Solène	29 ans	Administration publique	1 NIPT (+)	1 enfant	Résultat : variation maternelle
F19	Sophie	29 ans	Paramédical	2 NIPT : 1 (+) et 1 (-)	1 enfant (enceinte)	Résultat : trisomie 21 ; poursuite
H19	Victor	29 ans	Ingénieur	2 NIPT : 1 (+) et 1 (-)	1 enfant	Résultat : trisomie 21 ; poursuite
F20	Zahra	48 ans	Secteur social	1 NIPT (+)	3 enfants	Résultat : trisomie 21 ; poursuite

Tableau 5 : caractéristiques des participant·es

Tous les prénoms des participant·es ont été pseudonymisés. Toutes les femmes interrogées (sauf une) sont en couple hétérosexuel avec le père de leur(s) enfant(s), sont mariées ou en cohabitation légale. La seule personne qui n'est pas en couple au moment de l'entretien est une mère célibataire dont l'enfant est issu d'un projet de PMA solo. Trois personnes se sont

spontanément identifiées comme croyantes et pratiquantes : deux personnes de foi catholique (le couple) et une personne de foi musulmane. Il s'agit des personnes qui ont poursuivi une grossesse après un résultat de trisomie 21.

L'échantillon présente une grande homogénéité sociale. La grande majorité des participant·es est diplômée et professionnellement active. Quatre femmes sont sans emploi au moment de l'entretien. Elles ont décidé de mettre (provisoirement) de côté le travail rémunéré afin de rester auprès de leur(s) enfant(s) en bas âge ou sont en recherche d'une réorientation professionnelle afin de mieux équilibrer le travail et la famille. La majorité des participant·es a un diplôme équivalent au master (14) ou bachelier (6), une personne n'a pas poursuivi d'études supérieures. Les participant·es appartiennent majoritairement aux classes moyennes et favorisées, avec un capital culturel et un niveau d'éducation élevé, et avec un nombre important de personnes occupant des positions professionnelles intermédiaires, intellectuelles ou scientifiques, d'après la typologie des catégories socio-économiques selon la nomenclature européenne (Amar et al. 2014). Pour des raisons liées à l'anonymat, je ne restitue pas en détail la profession de tous·tes les participant·es dans le tableau 5.

Cette forte présence des classes moyennes tient notamment aux modalités du recrutement. L'appel à participation volontaire, diffusé dans des espaces consacrés à la maternité et à la périnatalité, a davantage attiré des personnes déjà intéressées par ces questions et familières avec les enjeux de la recherche, mais aussi suffisamment disponibles pour y participer. Ce mode de recrutement favorise la participation de personnes davantage « socialisées à produire un discours sur leur expérience personnelle » (Lévy-Guillain et al. 2023, 322), tandis qu'il peut rendre plus difficile l'accès aux personnes issues des classes populaires.

Le dernier type de donnée que j'ai cherché à recueillir concerne les modalités du suivi obstétrical des femmes, en distinguant notamment le secteur privé et public ainsi que le recours aux gynécologues ou aux sage-femmes. Je voulais voir si le type de suivi avait une incidence sur les modalités de proposition du test. Cette information s'est toutefois révélée difficile à systématiser, les modalités de suivi variant souvent pour chaque femme d'une grossesse à l'autre, voire au cours d'une même grossesse. Le suivi était le plus souvent hybride, associant un suivi gynécologique en cabinet privé et un accouchement dans un hôpital public. D'autres femmes étaient suivies exclusivement dans le secteur public ou privé. Les sage-femmes, qu'elles exercent à l'hôpital ou en libéral, intervenaient fréquemment en complément de ce

suivi, mais le remplaçaient rarement entièrement : le suivi gynécologique demeure la norme dominante.

Parallèlement, plusieurs femmes exprimaient le désir d'une naissance plus « naturelle ». Ce souhait ne remettait généralement pas en cause le suivi prénatal et le recours aux tests et examens médicaux pendant la grossesse, mais concernait plutôt la volonté de limiter la dimension technique de l'accouchement, afin d'être « actrice de sa maternité » ou de « vivre pleinement la naissance » (Quagliariello 2017). Certaines souhaitaient ainsi accoucher dans des gîtes de naissance gérés par des sage-femmes au sein d'hôpitaux, un dispositif qui connaît une popularité croissante. Selon Quagliariello, ce retour au naturel à l'intérieur même de l'hôpital, présenté comme l'une des réponses possibles à l'hypermédicalisation des naissances, est aussi socialement situé, associé à des niveaux d'éducation et un capital culturel plus élevés.

Conditions de l'entretien et réflexivité

Avant chaque entretien, un formulaire de consentement était lu et signé en deux exemplaires par les deux parties, présentant les objectifs et les modalités de l'étude, les droits des participant·es et les engagements de l'enquêtrice (concernant l'anonymat et la protection des données, mais aussi la mise en place d'un cadre bienveillant pendant l'entretien). Tous les entretiens ont été enregistrés avec autorisation des participant·es. Les entretiens ont duré entre 35 minutes et 2 heures 30, généralement entre une heure et une heure et demie.

La plupart des entretiens ont eu lieu en distanciel : neuf entretiens ont eu lieu par visioconférence, six par téléphone et cinq en face à face. Les entretiens à distance sont devenus beaucoup plus courants depuis la crise sanitaire et le basculement d'un ensemble d'activités vers le numérique. Ils modifient aussi potentiellement la nature des matériaux collectés. L'entretien par téléphone peut être adapté lorsque la priorité est donnée au discours et à l'accès à l'intériorité du sujet (Lévy-Guillain et al. 2023). Par l'absence de contact visuel, cette méthode pourrait même « favoriser la production d'une parole moins contrainte par les normes du dicible et rendre possible la collecte de récits biographiques plus intimes » (*ibid.*, 311).

Si je ne peux formellement vérifier cette hypothèse, j'ai en tout cas remarqué que l'entretien à distance avait une utilité beaucoup plus pragmatique, surtout pour les jeunes mères avec enfant

en bas âge. L'entretien par téléphone – qui évite la nécessité de rester face à l'interlocuteur·ice – leur permettait par exemple de rester proche de leur enfant qui faisait la sieste ou de l'allaiter une fois qu'il s'était réveillé. Elles ne devaient pas non plus se rendre aussi « présentables » et disponibles que pour un entretien qui entraîne un contact visuel. Ce dispositif permettait donc d'atteindre des profils moins accessibles (les toutes jeunes mères).

Les entretiens par visioconférence permettaient aussi aux femmes de glisser l'entretien entre leurs activités professionnelles et familiales avec plus de flexibilité. Cependant, il est important de souligner que ces dispositifs, et le type de parole qu'ils permettent de recueillir, sont plus facilement adoptables par les classes moyennes et supérieures. Cela peut tenir à leur aisance avec les outils numériques, à leur « rapport plus réflexif à la santé ou au corps », ou encore à « la faible distance sociale entre l'enquêtrice et les enquêtées » (Roudaut et Derbez 2022, 136), un point sur lequel je reviendrai un peu plus loin.

Ce dispositif avait aussi ses limites : il pouvait y avoir des problèmes de ligne ou de connexion ; l'entretien se terminait parfois de façon un peu plus abrupte quand la participante avait un contretemps avec son bébé. Je tenais toujours à prendre du temps à la fin de l'entretien pour clôturer l'échange et discuter de sujets plus légers. Dans la mesure du possible, j'ai essayé de mener les entretiens avec des personnes ayant eu un résultat positif en face à face puisqu'ils amènent souvent plus de complexité émotionnelle.

Ces entretiens, parfois intenses, me confrontaient aussi aux expériences douloureuses vécues par les femmes – l'incertitude du diagnostic, la difficulté des choix, l'interruption médicale de grossesse ou encore des confrontations violentes avec le corps médical – et m'ont amenée à accorder une attention particulière à la façon dont je les restituais dans l'écriture. Comme l'observe Heather Strange à propos d'entretiens menés avec des femmes ayant interrompu leur grossesse (2015, 48), l'entretien peut offrir un espace de parole et d'écoute autour d'expériences souvent peu racontées. Plusieurs femmes m'ont ainsi dit que l'entretien constituait la première fois qu'elles revenaient sur certains événements survenus pendant leur grossesse, comme la réception d'un résultat incidentel : la naissance d'un enfant avait chamboulé leurs priorités et relégué ces événements au second plan. D'autres, ayant vécu une IMG, n'en avaient pratiquement parlé à personne. Sans être thérapeutique, l'entretien pouvait devenir un espace où ces expériences étaient mises en mots et examinées avec une certaine distance. Le silence qui entoure l'IMG est un thème que j'aborde dans le chapitre 6.

Un autre élément qui m'a pris de court lors de mes premiers entretiens était de constater que je venais parfois à informer les femmes sur la nature et la portée même du test dont il était question. Nous le verrons dans le chapitre 2, quelques femmes n'étaient pas au courant qu'elles pouvaient refuser le NIPT. Pratiquement toutes ignoraient que le test ne concernait pas seulement les trois trisomies mais tous les chromosomes fœtaux et maternels. Cette situation me plaçait dans une position qui dépassait celle d'enquêtrice, puisque je contribuais, au cours de l'entretien, à modifier leurs connaissances sur le test. Si elles me posaient plus de questions, je les informais davantage sur le fonctionnement du test. La plupart du temps, cela menait à des discussions intéressantes sur la façon dont les femmes auraient aimé être informées.

Ma proximité sociale avec les participant·es est aussi un élément important. J'étais souvent proche d'elles en termes d'âge, d'éducation, de capital culturel et de milieu social, à l'exception du fait que je ne suis pas mère. Cette situation permettait d'instaurer rapidement une forme de familiarité, dont témoigne notamment le tutoiement utilisé dans beaucoup d'extraits d'entretiens de cette thèse. Il était sans doute plus aisé pour certaines de se livrer à une personne du même genre, proche en âge et partageant des codes sociaux similaires. Cette proximité constituait aussi un enjeu méthodologique : je devais d'autant plus questionner ce qui semblait « aller de soi », tant pour les participant·es que pour moi-même.

Approche analytique et narrative

De façon générale, la posture méthodologique et analytique qui a été adoptée est inductive et inspirée de la « théorie ancrée » (Glaser et Strauss 2017). La théorie ancrée repose sur un aller-retour entre théorie et données empiriques, plutôt que de partir d'une hypothèse préétablie pour la tester. Les questions qui émergent à partir des premières analyses orientent la suite de la collecte de données, les questions sont ensuite testées à partir de ce que les nouvelles données apportent. Les catégories analytiques sont développées à partir du terrain. Les entretiens ont principalement été analysés avec le logiciel d'analyse qualitative Nvivo.

Pour l'analyse des entretiens avec les bénéficiaires du test, j'ai développé mes propres outils analytiques. Cette analyse a été menée en trois « strates ». D'abord, une analyse thématique a été menée sur Nvivo avec codage des thèmes récurrents dans les entretiens. J'ai ensuite

reconstitué les trajectoires reproductives des participant·es, en suivant leur déroulement dans le temps et en identifiant les différents moments de choix qui les jalonnaient. Cette deuxième démarche m'a permis de saisir à la fois les différentes étapes de la grossesse étudiée, du début à son issue, et les autres événements reproductifs significatifs dans leur trajectoire, tels que les fausses couches ou les grossesses ultérieures à une IMG.

Finalement, pour chaque entretien, j'ai formalisé ce que j'ai appelé des « nœuds », c'est-à-dire des moments particuliers de la trajectoire où plusieurs codes thématiques se croisent. Ces « nœuds » correspondent souvent à des moments de choix (réaliser le NIPT, que faire après un résultat positif, envisager une nouvelle grossesse). Ces « nœuds » de l'expérience articulent donc plusieurs dimensions sociales ; ils se rapportent à des événements biographiques antérieurs ou à l'anticipation d'événements futurs. J'ai ensuite pu comparer ces différentes trajectoires. Cela m'a permis de considérer les thématiques identifiées dans leur dimension processuelle et transversale.

À partir des récits « bruts » de l'expérience et des différents « nœuds » dégagés, il a fallu décider comment découper le vécu et l'intégrer à la démonstration scientifique. Ce choix narratif a demandé une certaine réflexion. Comme le relève l'anthropologue Monica Konrad, qui étudie l'expérience de familles touchées par la maladie de Huntington :

« If narrating the lived experience of families can contribute to a rewriting of the grounds of medical authority and 'expertise', then a so-called 'narrative ethics' is also about the many difficult and uncertain moments the ethnographer undergoes in the processes of story telling itself. It is about the moral reasoning by which the story teller is able to make the narrative at all possible or plausible as an account in its own right. » **(Konrad 2005, 25)**

Si je n'ai pas l'ambition, comme Konrad, de développer une « éthique narrative » ou de « proposer une réécriture de l'expertise médicale », je partage néanmoins son souci d'une narration proche des expériences tout en étant « plausible en elle-même ». Mon approche analytique – centrée sur les trajectoires et les « nœuds » de l'expérience – s'est traduite dans mes choix textuels. Ces choix répondent aux mêmes logiques que celles mises en évidence dans l'analyse. Les chapitres 2, 3 et 4 portent sur plusieurs dimensions de l'expérience ordinaire de la grossesse, ils se concentrent autour de la décision de recourir au test et la réception d'un

résultat négatif. J'ai fait le choix de ne pas (ou peu) me concentrer sur la restitution de trajectoires individuelles, mais plutôt de multiplier les courts extraits d'entretien, en faisant se répondre des récits qui articulent des expériences ou idées similaires. Cette forme de restitution permet de rendre visible un « effet de masse » : la récurrence des discours entre participant·es est révélatrice de la normativité de la grossesse et de son parcours médical standardisé.

Les deux derniers chapitres se concentrent sur les expériences suivant un résultat positif, lorsque les parcours dévient de la norme. Ces chapitres suivent les trajectoires individuelles et leurs bifurcations singulières. Dans ces chapitres, je m'intéresse à la manière dont les choix sont « mis en intrigue » : comment les personnes ordonnent les événements *a posteriori*, expliquent les décisions prises et se représentent leur propre capacité d'agir dans les situations qu'elles ont traversées (Sandelowski et Jones 1996). Les différents « moments de choix » sont ainsi mis en regard les uns des autres, au sein d'une même trajectoire et entre différentes trajectoires. Cette approche permet de rendre compte à la fois de la singularisation des parcours après un résultat positif et des éléments communs qui les structurent, notamment dans leurs rapports à la prise en charge médicale.

CHAPITRE 1. ENTRE OBSTÉTRIQUE ET GÉNÉTIQUE : SOCIO-HISTOIRE DU NIPT

Ce chapitre s'intéresse aux logiques par lesquelles le NIPT s'est inséré dans le paysage médical belge. Pour ce faire, le chapitre trace une généalogie du NIPT en le replaçant dans l'histoire des tests anténataux. Ensuite, il se penche sur les opportunités et les défis qu'il entraîne dans la pratique médicale. Si le principe au centre de l'offre de dépistage est l'autonomie des femmes enceintes, j'explore ici d'autres logiques sociales qui façonnent l'histoire du NIPT. Comme le souligne la sociologue Anne Kerr à propos du dépistage prénatal, « les choix des professionnel·les et des autorités publiques ne font généralement pas l'objet d'un examen minutieux : l'accent mis sur le choix éclairé détourne l'attention du contexte social dans lequel ces technologies voient le jour et se maintiennent » (Kerr 2004, 66, ma traduction). Les innovations dans le domaine prénatal sont alors souvent présentées comme « des extensions non problématisées de pratiques ou techniques déjà existantes » (Löwy 2017, 3, ma traduction). Ce chapitre retrace donc à la fois la continuité du NIPT avec les dépistages qui le précèdent et examine son caractère novateur, étant par ailleurs décrit comme « une réussite exemplaire de la génomique moderne » (Bianchi et Chiu 2018, 464, ma traduction).

Puisqu'il n'existe à ce jour pas de littérature sur le développement des tests anténataux en Belgique, je me repose principalement sur des études concernant d'autres pays européens (principalement la France, le Royaume-Uni et les Pays-Bas). Leur système social de santé présente des similarités avec celui de la Belgique et, tout comme cette dernière, ces pays se sont avérés pionniers dans le développement et la diffusion des tests anténataux. Je croise

néanmoins ces données avec d'autres sources concernant l'histoire sociale de la médecine en Belgique d'une part, et des données issues d'entretiens avec des professionnel·les de la santé belges de l'autre.

En effet, l'histoire belge du NIPT, bien que spécifique, reflète des dynamiques globales. D'abord développé par des firmes biomédicales, le succès commercial du NIPT s'est rapidement étendu dans les pays occidentaux dans les années 2010. Cependant, l'encadrement national du NIPT varie fortement selon les pays (Gadsbøll et al. 2020). En Belgique, le NIPT fait l'objet d'un remboursement par la sécurité sociale depuis 2017 et est offert à toutes les femmes enceintes en première ligne. Il est majoritairement réalisé en laboratoire académique. Les Pays-Bas ont également remboursé intégralement les frais du NIPT pour toutes les femmes en 2023 alors qu'il était auparavant payant. En France et en Angleterre, le NIPT est proposé en deuxième ligne, c'est-à-dire qu'il est remboursé pour les femmes ayant précédemment été identifiées à risque. Le NIPT y est réalisé par des firmes commerciales. Aux États-Unis, l'absence d'une couverture universelle des soins mène à la création d'un marché du NIPT flexible et concurrentiel, dépendant des assurances maladie. Selon Löwy (2022), ces différences d'encadrement tiennent surtout à la structure des systèmes de santé : lorsqu'il existe déjà un dépistage généralisé pour la trisomie 21 (comme le test biochimique), le NIPT s'intègre plus facilement à l'offre des soins. Les firmes commerciales s'alignent alors sur l'organisation du dépistage prénatal déjà en place. Le NIPT se diffuse donc comme un « dispositif adaptable », modulable selon les contextes nationaux (Metzler 2020).

Si l'autonomie des femmes et la réduction des risques médicaux liés à l'amniocentèse constituent deux motivations fondamentales du déploiement du NIPT en première ligne, je mets en évidence deux autres principes qui étayent cette offre dans le système belge. Ces deux principes, la fiabilité du test et l'actionnabilité des résultats (la possibilité d'une intervention médicale associée au résultat obtenu), sont respectivement mis en avant par les professionnel·les en obstétrique et en génétique. À l'obstétrique échoit la proposition du test et le suivi des grossesses tandis que la génétique se charge de l'analyse des résultats et du conseil fourni aux personnes dont le résultat s'écarte de la norme. Ces deux principes, la fiabilité et l'actionnabilité, ne sont pas incompatibles et sont même généralement complémentaires. Ils servent de « guides » dans la réalisation d'un « bon soin » pour chacune de ces spécialités médicales (Mol 2009). Nous verrons cependant que ces deux principes, associés à des logiques professionnelles différentes, peuvent parfois entrer en tension.

Effectivement, chacun de ces groupes s'engage dans un « travail de délimitation » (*boundary-work*) par lequel les professionnel·les délimitent leur rôle, leur responsabilité, leur marge de compétence et d'autorité dans un contexte où les technologies sortent du laboratoire et deviennent objet d'intérêt social et de régulation publique (Kerr et al. 1997). Initialement, le travail de délimitation a été défini ainsi : « l'attribution de certaines caractéristiques (comme l'objectivité, l'efficacité ou la fiabilité de la méthode) au travail scientifique dans le but d'établir une frontière sociale qui la distingue d'activités intellectuelles ou professionnelles 'non scientifiques' » (Gieryn 1983, 791, ma traduction). Plus récemment, ce concept a été utilisé pour rendre compte de la façon dont les scientifiques articulent les dimensions éthiques de leurs pratiques (Ehrich et al. 2006). Au fil du chapitre, je distingue trois formes de travail de délimitation auxquelles prennent part les professionnel·les interrogé·es : (1) la responsabilité professionnelle envers les patient·es ; (2) la distinction entre la « bonne science » (au service des patient·es) et la « mauvaise science » (découlant d'intérêts financiers) ; (3) la délimitation des « bonnes » applications du NIPT en termes d'investissement public et de bénéfice collectif.

1.1. Socio-histoire du dépistage prénatal

La naissance du diagnostic prénatal : des révolutions scientifiques et sociales (1960-1970)

« À l'époque, au début des années 1980, je faisais ma spécialisation en obstétrique à l'hôpital [X]. J'ai choisi la gynécologie car c'était une période extrêmement intéressante qui suivait la lutte pour la légalisation de l'avortement dans les années 1970.

L'avortement n'était pas réglementé mais il se pratiquait tout de même – et ce jusqu'à très tard dans la grossesse – par quelques médecins pionniers. À cette époque, il y a eu la première machine à échographie à l'hôpital [X]. On ne voyait pas grand-chose : on devinait beaucoup... Alors, on a pu réaliser les premiers diagnostics anténataux, les premières ponctions de liquide amniotique. »

Dr Leval (gynécologue)

Un fragment de l'histoire du diagnostic prénatal est illustré ici par la trajectoire professionnelle du Dr Leval, gynécologue obstétricienne spécialisée en médecine fœtale. Son parcours, bien que singulier, nous laisse apercevoir quelques éléments contextuels de la diffusion des tests anténataux. Des sociologues mettent en évidence que la mise en place du diagnostic prénatal (DPN) résulte de l'« histoire croisée de plusieurs mondes sociaux » (Ville et Lotte 2015, 27). D'abord, celui d'innovations scientifiques et biomédicales : l'association des analyses génétiques cellulaires aux progrès en imagerie médicale rend la détection d'aneuploïdies possible à travers l'amniocentèse⁶. Ces innovations sont développées, importées et implantées par des généticien·nes et biologistes pionnier·es. Ensuite, particulièrement en Europe, des politiques de santé publique concernant la protection de la santé maternelle et infantile se développent. Mais surtout, la légalisation de l'avortement fait de l'interruption médicale de grossesse (IMG) un « recours » légitime dans la prévention des anomalies fœtales (*ibid.*). Dans cette partie, je me penche sur ces différents éléments et leurs liens : la convergence d'innovations et d'avancées distinctes, chacune présentant des obstacles sociaux, techniques et médicaux propres, a contribué à rendre le diagnostic prénatal tant praticable qu'acceptable. Selon Ilana Löwy (2014), cette révolution est largement demeurée « invisible » : la promotion de la santé du futur enfant est devenue un truisme si puissant qu'il est pratiquement impossible de la remettre en question.

Dans les années d'après-guerre se développe la cytogénétique, c'est-à-dire l'étude des phénomènes génétiques au niveau cellulaire. Celle-ci apporte les premiers aperçus de la constitution chromosomique des êtres humains (De Chadarevian 2020). En 1956, en Suède, des chercheurs fixent le nombre de chromosomes humains à 46, autrefois estimé à 48 (Tjio et Levan 1956; Martin 2004). 1959 marque un tournant majeur pour la cytogénétique : en France, l'équipe du Dr Raymond Turpin, menée par Jérôme Lejeune et Marthe Gautier, tous·tes pédiatres et généticien·nes, met la première anomalie chromosomique en évidence. Ils observent que les individus présentant le syndrome de Down sont porteurs de 47 chromosomes, dont une copie excédentaire du chromosome 21. Un lien causal se tisse alors entre un syndrome qui a déjà été observé et conceptualisé et son origine génétique : les premières définitions du syndrome de Down, initialement nommé « mongolisme », avaient été formulées par le médecin britannique John Langdon Down en 1866.

⁶ L'aneuploïdie signifie qu'un individu possède un nombre atypique de chromosomes. Nous possédons généralement 23 paires de chromosomes. Les formes d'aneuploïdie comprennent par exemple la trisomie (quand il y a trois copies d'un chromosome) et la monosomie (quand il n'y a qu'une seule copie du chromosome).

Très peu de temps après cette découverte, d'autres variations chromosomiques sont mises en évidence. Un même glissement du syndrome observé vers son origine génétique est à l'œuvre. Par exemple, les syndromes de Klinefelter et Turner, observés dans les années 30 et 40, étaient autrefois définis comme des incomplétudes du développement sexuel, des maladies constitutionnelles liées à une perturbation hormonale que l'on pensait pouvoir rééquilibrer à l'aide d'un traitement (Löwy 2017, 127; Richardson 2013, 106). En 1959, il est observé que les personnes avec le syndrome de Turner ont un seul X (45,X0) et les personnes avec le syndrome de Klinefelter en ont deux (47,XXY). Ces syndromes deviennent des « aberrations chromosomiques », des pathologies sexuelles incurables. En 1960, la trisomie 18 (le syndrome d'Edwards) et la trisomie 13 (le syndrome de Patau) sont mises en évidence, deux autres aneuploïdies fréquentes mais s'accompagnant d'un risque élevé de perte fœtale et d'une espérance de vie fortement réduite. La preuve que certaines malformations congénitales sont dues à des anomalies chromosomiques a été présentée comme une révolution en médecine (Löwy 2017, 133) : de nombreux troubles pouvaient ainsi être expliqués à travers le prisme de la génétique. Susan Lindee parle de « révolution structurelle » : dans les années 1960, la génétique gagne en pouvoir explicatif et interprétatif de nombreuses maladies que l'on ne connaissait qu'à travers leurs symptômes ou que l'on croyait environnementales (2002). La génétique médicale se développe comme une discipline à part entière, elle n'est plus reléguée aux « eaux dormantes » de la science.

Dans les années 1960, le caryotypage se systématise, l'observation et le comptage des chromosomes au sein d'une cellule à des fins diagnostiques. Ces découvertes s'étendent peu à peu au champ prénatal. Le caryotype fœtal constitue une opportunité professionnelle de taille pour la génétique médicale : auparavant, le conseil génétique prénatal ne pouvait se baser que sur des estimations quant à la probabilité de transmission héréditaire. Maintenant, les conseiller·es vont pouvoir apporter un diagnostic précis aux futurs parents susceptibles de transmettre une maladie héréditaire à leur progéniture. Le caryotype fœtal se développe grâce à l'amniocentèse, la culture des cellules fœtales et l'échographie.

L'amniocentèse était déjà pratiquée à la fin du 19^{ème} siècle : une ponction permettait de soulager les femmes qui présentaient une quantité trop importante de liquide amniotique (Löwy 2017, 44). Néanmoins, cette procédure – alors menée « à l'aveuglette » – était extrêmement risquée puisqu'elle provoquait fréquemment une rupture du sac amniotique, ce qui induisait

une fausse couche. Le développement de l'échographie, qui permet de guider la ponction, réduit fortement le risque de fausse couche iatrogène et facilite donc le recours à l'amniocentèse. Dans les années 1950 et 1960, les informations que l'on cherche à obtenir via amniocentèse sont le groupe sanguin du fœtus (dans le cas où celui-ci peut s'avérer incompatible avec celui de la femme enceinte), la présence de maladies métaboliques (analyse biochimique du liquide amniotique) ou le sexe fœtal (lorsque les patientes sont susceptibles de transmettre une maladie héréditaire liée au chromosome X, qui se déclare souvent de façon plus grave chez les individus masculins). Au Danemark par exemple, un avortement (alors appelé « eugénique ») est proposé aux femmes susceptibles de transmettre ce genre de maladie ; l'avortement est autorisé sur la seule base du sexe fœtal (même s'il n'y a qu'une chance sur deux que le fœtus masculin soit effectivement porteur) (Löwy 2014).

Lors des débuts du diagnostic prénatal (DPN), l'amniocentèse a deux applications : d'abord, le diagnostic de maladies héréditaires connues auprès de familles ayant un antécédent médical. Dans ce cadre, le diagnostic prénatal permet à des couples de devenir parents : beaucoup d'entre eux s'empêchent d'enfanter parce qu'ils craignent de transmettre la maladie. Ensuite, à la fin des années 1960, l'usage de l'amniocentèse s'étend progressivement à la détection de la trisomie 21 pour certaines femmes âgées de plus de quarante ans, considérées comme plus à risque de porter un fœtus atteint. Dans ce cadre, l'amniocentèse devient un outil de santé publique permettant d'*empêcher* certaines naissances par un principe de sélection (Ville et Lotte 2015, 33). Dans le contexte européen, cette seconde application s'inscrit notamment dans le prolongement d'une nouvelle focale sociale et politique, la prévention de la mortalité et de la morbidité infantiles.

En effet, le diagnostic prénatal se développe dans le contexte européen de réorganisation sociale et nationale des décennies d'après-guerre. Un certain nombre de pays européens adoptent un système public de protection sociale et reconnaissent les droits des citoyen·nes en matière de santé (Gaudillière 2001). Isabelle Ville et Linda Lotte notent qu'en France, dans les années 1960, la prévention des handicaps à la naissance (bien souvent liés à des accidents lors de l'accouchement) devient une préoccupation de santé publique (2015). Prenant la forme d'un programme de santé publique, la « protection maternelle et infantile » vise à prévenir la mortalité et la morbidité autour de la naissance. Elle améliore notamment les conditions de l'accouchement et la formation des intervenant·es de la naissance. Si, grâce à ces nouvelles mesures, la mortalité infantile décroît rapidement, il reste encore le problème de la morbidité :

les moyens techniques permettant de « sauver des vies », celles des grand·es prématuré·es par exemple, entraînent souvent des formes de handicaps avec de lourdes séquelles. La protection maternelle et infantile évolue ensuite vers ce qu'on appelle aujourd'hui la « périnatalité » : un champ conceptuel fécond pour la pratique médicale et les politiques publiques, celui-ci portant sur le renforcement des examens périnataux et la surveillance de la grossesse.

Une évolution similaire est à l'œuvre en Belgique. Dans sa thèse, l'historienne Margaux Roberti-Lintermans (2024) s'intéresse aux différentes politiques publiques mises en place par l'Œuvre Nationale de l'Enfance depuis l'après-guerre (aujourd'hui appelée ONE, Office de la naissance et de l'enfance). Cette institution publique francophone a été créée en 1919 pour lutter contre la mortalité infantile. Elle mène par exemple une vaste campagne contre la prématurité dans les années 1970, en sensibilisant au tabagisme, à l'alcoolisme et à l'alimentation. L'ONE met en place des consultations gratuites prénatales, postnatales et aujourd'hui aussi préconceptionnelles dans le but d'éduquer les classes populaires par le suivi médical. Selon Roberti-Lintermans, c'est un véritable processus de « sanitisation » de la grossesse qui se consolide à travers la surveillance médicale et la prévention. Selon Ville et Lotte, la thématique de la morbidité infantile se tourne progressivement vers les maladies héréditaires, malformations fœtales et autres « accidents » génétiques grâce aux progrès techniques permettant de surveiller le fœtus en plus de la femme enceinte. Cependant, il n'y a pas encore de moyen de « prévention » de ces conditions qui soit alors licite. Malgré ce contexte scientifique, politique et social favorable, le diagnostic prénatal ne peut réellement se déployer sans une avancée de taille, la décriminalisation de l'avortement. Celle-ci légalise de ce fait ce qu'on appelle alors les « avortements pour motif thérapeutique ».

Vers la légalisation de l'avortement : rendre l'interruption médicale de grossesse acceptable (1970-1990)

En Belgique, comme dans d'autres pays occidentaux, le développement du diagnostic anténatal « traduit un changement important de normes en matière d'acceptabilité de l'interruption médicale de la grossesse (IMG) » (Vassy 2011, 6). Comme en atteste d'ailleurs le témoignage du Dr Leval, le déploiement du DPN est notamment lié au contexte de libéralisation de l'avortement. Celui-ci est décriminalisé dans plusieurs pays occidentaux dans la seconde moitié du 20^{ème} siècle : 1968 pour le Royaume-Uni, 1973 aux États-Unis, 1975 en France, 1984 aux

Pays-Bas et une dépénalisation partielle en 1990 pour la Belgique. Dans la foulée, l'IMG est également autorisée. Bien que l'IVG et l'IMG soient aujourd'hui encadrées par la même loi, ces deux pratiques se sont développées dans des espaces distincts et selon des généalogies différentes. Dans cette section, je reviens sur l'histoire spécifique de l'IMG, dans ses rapports avec l'IVG et avec le DPN.

D'abord, l'encadrement légal de ces deux pratiques, l'IVG et l'IMG, hérite des différences historiques dans leurs usages. Bien qu'elles soient unies sur le plan légal, les conditions d'accès à l'IVG et à l'IMG diffèrent. La plupart des lois européennes relatives à l'avortement légalisent l'IMG *sous un régime de l'exception*. Par exemple, en Belgique, l'IVG est soumise à des conditions temporelles strictes (12 semaines). L'IMG constitue une dérogation à cette limite temporelle : elle peut être pratiquée à tout moment si « la poursuite de la grossesse met en péril grave la santé de la femme ou lorsqu'il est certain que l'enfant à naître sera atteint d'une affection d'une particulière gravité et reconnue incurable au moment du diagnostic » (selon l'article 2, 5°, de la loi relative à l'interruption volontaire de grossesse du 15 octobre 2018). C'est également le cas au Royaume-Uni et en France. Dans ces trois pays, l'IMG ne peut être réalisée que si deux médecins attestent de la gravité de la situation sur le plan médical⁷.

Ce régime de l'exception n'est pas nouveau et possède sa propre généalogie. Cette exception codifie une pratique médicale préexistante, bien antérieure à la légalisation de l'avortement : en Belgique, comme dans d'autres pays européens, l'IMG était d'ores et déjà autorisée si la grossesse mettait la vie de la femme en danger (David 1992; Levels et al. 2014). L'avortement « thérapeutique » pour motif maternel est déjà pratiqué à la fin du 19^{ème} siècle en France et est inscrit dans le Code de la famille en 1939 alors que l'IVG est fortement réprimée (Ville et Lotte 2015). En Allemagne, dès la fin du 20^{ème} siècle, l'avortement thérapeutique est considéré légitime dans le cas où la femme enceinte souffre d'alcoolisme ou d'une maladie mentale, à une époque où l'eugénisme était une mesure d'hygiène sociale acceptable (*ibid.*).

Dans les années 1950, en France, l'avortement thérapeutique est toléré pour certaines conditions fœtales que les nouvelles techniques permettent progressivement de détecter. Selon

⁷ À l'inverse, une telle distinction juridique entre IVG et IMG est bien moins tranchée en Amérique du Nord. En Europe, IVG et IMG sont généralement distinguées par des seuils temporels légaux, l'IMG permettant des interruptions plus tardives pour motif médical, tandis qu'en Amérique du Nord, l'encadrement est moins unifié et moins structuré autour de limites temporelles distinctes. La dichotomie IVG/IMG, qui nous paraît évidente, résulte d'une configuration sociale et politique spécifique (Mathieu 2022, 342).

Ville et Lotte, cette tolérance de la profession médicale est justifiée par le nombre très limité de cas concernés (qui restent donc « exceptionnels »). Lors des débats médicaux portant sur la légalisation de l'interruption de grossesse dans les années 1960 et 1970, un plus grand nombre de médecins sont probablement accoutumés à l'IMG et donc plus indulgents à son égard. Cependant, l'IMG ne fait à l'époque pas consensus dans la sphère médicale, elle est associée pour certain·es à l'eugénisme et à ses dérivés, tandis qu'elle est perçue par d'autres comme un « progrès social où le bien-être et la qualité de vie sont devenus des valeurs centrales » et comme un moyen de résoudre les dépenses publiques liées aux handicaps rendus viables grâce aux progrès de la médecine (Ville et Lotte 2015, 38). Notons d'ailleurs qu'à cette époque, l'un des plus fervents opposants à l'IMG n'est autre que Jérôme Lejeune, l'un des chercheurs qui a identifié la trisomie 21. Il soutient fermement le droit à la vie et plaide pour que les techniques de diagnostic servent à soigner et traiter les patient·es avec la trisomie 21 plutôt qu'à les éliminer (Gaudillière 2001).

Ilana Löwy émet également l'hypothèse qu'un contexte plus favorable à l'IMG se développe dans les années 1960 après deux crises majeures de santé publique (2014). La première est un scandale sanitaire lors duquel la prise massive d'un médicament prescrit pour apaiser les nausées matinales, le Thalidomide, a mené à une épidémie de malformations fœtales et de fausses couches. La deuxième est l'épidémie importante de rubéole qui sévit en Europe et aux Etats-Unis au début des années 1960. Cette maladie virale, contractée pendant la grossesse, peut aussi provoquer des fausses couches et des malformations. Selon Löwy, ces scandales ont également permis de distancier l'IMG de ses connotations eugénistes.

La légalisation de l'IMG ne relève pas exactement des mêmes luttes que celles qui ont conduit à la légalisation de l'IVG. Prenons le cas belge pour exemple. Longtemps cadenassée par le corps religieux, la profession médicale, la gynécologie en particulier, entre dans une phase de progrès tant social que technique dans les décennies d'après-guerre (Gijbels et Wils 2021). Dans les années 1970, l'avortement est pratiqué par des médecins militants, d'abord de façon clandestine puis de façon de plus en plus tolérée et organisée (Humblet et al. 1996). Ce « programme illégal » de l'avortement s'organise de façon pérenne jusqu'en 1990. Il s'est d'abord concentré dans certains hôpitaux puis s'est étendu aux centres de planning familial (où la très grande majorité des IVG sont aujourd'hui pratiquées). La dépénalisation de l'avortement en 1990 est donc venue encadrer des pratiques qui étaient déjà bien institutionnalisées. L'IMG ne relève pas d'une histoire militante comparable. Bien qu'également tolérée et pratiquée dans

le plus grand secret dès les années 1970 en Belgique (Vandendriessche et Van Osselaer 2021, 51), elle reste confinée à l'hôpital. Comme l'avancent certaines autrices, il n'existe à ce jour pas de preuve que la légalisation de l'IMG résulte d'une demande des femmes, contrairement à la mobilisation féministe massive qui a conduit à légaliser l'IVG (Vassy 2006; Nakou 2021). Löwy fait d'ailleurs état des dissensions au sein des mouvements féministes pro-choix étatsuniens, parmi lesquels l'IMG peut diviser : pour certaines, l'IVG – qui incarne le « choix de ne pas devenir mère » – se distingue de l'IMG – qui revient à « choisir son enfant » (2017, 8).

Pour certaines, la diffusion des tests prénataux et l'acceptabilité sociale de l'IMG seraient plutôt des *conséquences* de la légalisation de l'avortement. Initialement construit comme une pratique de prévention du handicap, le DPN s'est ensuite calqué sur le lexique politique et éthique moderne du choix et de l'autonomie – celui-là même qui est mobilisé dans la lutte pour les droits reproductifs (Meskus 2012). Lorsque l'offre de dépistage s'étend, les discours se transforment : « le diagnostic prénatal est de plus en plus pensé comme un outil d'information et de décision relevant de la sphère privée » (Ville et Lotte 2015, 34). Aussi, Löwy montre que les femmes ont dû être « éduquées » au DPN : aux États-Unis, elles sont sensibilisées par leur médecin au risque d'aneuploïdie qui augmente avec l'âge maternel. Par conséquent, la demande de l'amniocentèse augmente dans les années 1980 (2017, 60). Roberti-Lintermans montre également que l'amniocentèse et les risques liés à l'hérédité ou à l'âge maternel commencent à être discutés dans la presse féminine belge dès les années 1990 (2024, 168). Cela ne signifie pas que les femmes n'ont jamais voulu du DPN et de l'IMG. Plutôt, il s'agit de montrer que les forces sociales et politiques qui rendent le recours à l'IMG acceptable et légitime dépassent les désirs individuels.

Le discours centré sur le choix individuel masque cependant un ensemble d'intérêts professionnels, scientifiques et économiques qui ont constitué la charpente du DPN (Kerr 2004, 64). En France par exemple, certains des médecins pionniers du DPN sont consultés lors des discussions parlementaires autour de la légalisation de l'avortement (Vassy 2006, 2044) : la légalisation de l'IMG permet également de solliciter et lever des fonds publics pour couvrir les coûts des tests et les diffuser plus largement. Cet encadrement légal « crée un espace pour les médecins qui sont prêts à fournir ce service et préconisent déjà le dépistage » (Gaudillière 2001, 107). Pour certains médecins qui adoptent et pratiquent l'amniocentèse, le DPN ne peut exister – n'a pas de sens – sans la légalisation de l'avortement, car « le diagnostic doit être la base

d'une action thérapeutique plutôt qu'un motif d'inquiétude » pour les parents (Löwy 2017, 62, ma traduction). L'IMG, qui constitue alors le seul moyen de prévenir certaines maladies incurables et handicaps avant la naissance, devient « l'intervention primaire » de la génétique médicale et contribue à l'essor du conseil génétique (Lindee 2002, 79).

Le développement du DPN reflète le façonnement d'une spécialité médicale répondant à des objectifs sociétaux liés à la réduction de la morbidité à travers de nouvelles voies d'action comme l'IMG. Ainsi, si l'IVG est le produit d'une politisation, l'IMG est davantage le produit d'une médicalisation de la naissance et des « produits de la conception ». Cette révolution plutôt silencieuse fait aujourd'hui l'objet d'un consensus fondé sur l'importance du choix éclairé et la valeur centrale de la santé. Ainsi, la légalisation de l'IMG rend le diagnostic prénatal opérable à plus grande échelle. Dans la trame de l'histoire du DPN se noue alors une tension centrale : comment proposer les tests prénataux au plus grand nombre tout en préservant la sécurité de la grossesse ?

Du diagnostic au dépistage de masse : créer des catégories de risque (1990-2010)

Dès les années 1970, La trisomie 21 devient alors la « cible » de programmes de dépistage dans plusieurs pays occidentaux (Gaudillière 2001). L'amniocentèse ne peut être proposée à toutes les femmes enceintes à cause du risque de fausse couche ainsi qu'à cause de son coût : la technique de ponction et les analyses demandent des compétences particulières et prennent du temps. Il faut alors créer des catégories de risque, notamment basées sur des analyses de coûts et bénéfices. Le risque d'aneuploïdie augmentant avec l'âge maternel, l'âge devient alors le premier critère officiel qui hiérarchise les femmes en fonction de catégories de risque. L'Angleterre est pionnière dans le développement du dépistage de la trisomie 21 (Gaudillière 2001). Le système de santé anglais considère qu'à partir de 40 ans, le risque d'avoir un fœtus atteint devient comparable au risque de fausse couche lié à l'amniocentèse, ces deux risques étant de l'ordre de 1 sur 100. Pour une femme de plus de 40 ans, il est plus probable que l'amniocentèse révèle une trisomie qu'elle n'induit une fausse couche. Autrement dit, la balance des risques se renverse en faveur du recours au diagnostic prénatal. Par la suite, mus par des motivations économiques, les responsables de la planification sanitaire décident d'un seuil de 35 ans pour la proposition systématique d'une amniocentèse. La France décide d'un

seuil de 38 ans. La Belgique, prise entre ces deux modèles, adopte un seuil qui variera de 38 à 36 ans avec le temps. Ces seuils permettent de limiter le remboursement de la procédure à une fraction relativement restreinte de la population. Les antécédents familiaux, les fausses couches à répétition et parfois les signes échographiques (encore limités à l'époque) donnent également accès à l'amniocentèse.

Ce modèle est cependant imparfait. D'abord, il implique une prise de risque importante pour la grossesse en proposant directement un geste invasif pour un risque qui reste finalement très faible⁸. Ensuite, ce système exclut les femmes plus jeunes qui ne sont pas exemptes du « risque » d'avoir un fœtus avec la trisomie 21. Puisque les femmes de moins de 35 ans constituent le groupe d'âge le plus fécond (qui enfante le plus), les grossesses avec trisomie 21 sont, en chiffres absolus, plus nombreuses dans ce groupe. En proposant l'amniocentèse aux femmes âgées de plus de 38 ans, on ne détecte « que » 20% des fœtus atteints (Ville et Lotte 2015, 34). Mais surtout, le problème est le nombre de fœtus « normaux » avortés à cause de l'amniocentèse. D'ailleurs, le nombre trop important d'amniocentèses et de fœtus « perdus » constitue l'une des critiques principales adressées au développement du DPN en France (Vassy 2011, 7). Épargner des vies mises en danger par l'amniocentèse, mais aussi sauver les femmes de la dépendance entraînée par un enfant avec un handicap : tels sont les motifs mis en avant par les médecins partisans d'un dépistage généralisé sans danger (Löwy 2017, 101). Pour elles et eux, l'accès de toutes les femmes au dépistage relève d'une question de justice sociale primordiale.

Les décennies suivantes sont donc marquées par la recherche de techniques non invasives qui permettraient de déceler les signes d'une augmentation du risque de trisomie 21 chez le fœtus. Il n'est pas encore possible d'accéder de façon directe et non invasive aux cellules fœtales : il faut trouver d'autres marqueurs indirects. Dans les années 1980 se développe alors le dépistage par marqueurs sériques. Une concentration trop élevée ou trop faible de certaines hormones dans le sang maternel attesterait d'un risque accru d'aneuploïdie fœtale. Ce dépistage non invasif donne une appréciation du risque. Par conséquent, il peut facilement s'étendre à toute la population obstétricale.

⁸ Par exemple, chez une femme susceptible de transmettre une maladie héréditaire, le risque de transmission est de 25 % ou 50 % selon le type de mutation (récessive ou dominante), tandis que chez une femme de 35 ans, la probabilité d'avoir un fœtus atteint de trisomie 21 est d'environ 1/400.

Ce dépistage portant sur trois hormones, l'alfa-fœtoprotéine, la gonadotrophine chorionique humaine (hCG) et l'œstriol non conjugué, est baptisé le « triple test ». Il est réalisé au deuxième trimestre. Le système de santé choisit le seuil de risque qui va réorienter les femmes qui le souhaitent vers la procédure diagnostique invasive, l'amniocentèse. Le seuil de risque du triple test a été fixé autour de 1/250-1/300, notamment parce qu'il correspondait approximativement au risque de fausse couche associé à l'amniocentèse. Ce seuil traduit l'idée qu'une amniocentèse est justifiée lorsque le risque de trisomie dépasse le risque de perte fœtale. Ce dépistage, encadré par les autorités publiques, se diffuse rapidement en France et en Angleterre. En Belgique, le test est pris en charge par la sécurité sociale dès 1990, il est très populaire et se routinise rapidement – un article estime que deux tiers à trois quarts des femmes l'utilisent à la fin des années 1990 (Verloes et al. 2001). Les analyses biochimiques des marqueurs sériques sont réalisées dans des centres de génétique ou dans des laboratoires privés, à la discrétion des gynécologues prescripteur·ices. L'usage généralisé du dépistage prénatal mène à une baisse des naissances d'enfants avec la trisomie 21, observée dans plusieurs pays européens (France, Angleterre, Belgique) (Verloes et al. 2001; Vassy 2011).

Par la suite, l'interprétation des images échographiques s'affine grâce à l'intégration de marqueurs visuels plus fortement associés à la trisomie 21, comme l'épaisseur de la nuque. À la fin des années 1990, les deux approches de dépistage (échographique et hormonal) sont combinées et avancées au premier trimestre : des logiciels permettent de calculer un risque unique basé sur les données échographiques, les résultats des analyses biochimiques (une hormone, la β -hCG libre, et une protéine, la PAPP-A) et l'âge maternel. Ce dépistage, appelé « test combiné », est réalisé plus tôt dans la grossesse, ce qui présente l'avantage de limiter les difficultés liées aux interruptions de grossesse tardives. Toutefois, le dépistage génère encore un nombre significatif de faux positifs – des fœtus incorrectement identifiés comme à risque élevé – et de faux négatifs – des fœtus à risque élevé non détectés.

Si les logiques, modalités et taux d'usage du dépistage diffèrent légèrement en France et en Angleterre, sa généralisation reste néanmoins justifiée « par des arguments centrés sur les droits des parents » d'obtenir des informations sur la santé du fœtus (Vassy 2011, 13). Or, l'un des principaux reproches adressés au dépistage porte sur la qualité insuffisante de l'information donnée aux femmes enceintes. Ce constat a été établi à plusieurs reprises par des études s'intéressant au niveau de choix informé des femmes recourant au dépistage par marqueurs sériques (Marteau et Dormandy 2001; Favre et al. 2007; Flori et al. 2012). La généralisation

du test semble appauvrir la qualité de l'information reçue. Cet apparent paradoxe – entre la centralité du choix informé et l'échec de sa mise en œuvre – n'empêche pourtant pas le dépistage de se déployer.

Le développement des analyses sériques et des examens échographiques permet d'enrôler toutes les femmes enceintes dans le dépistage prénatal sans occasionner de risque pour la grossesse, quel que soit leur âge. Cependant, ce modèle est également considéré comme perfectible : on cherche des alternatives qui soient plus précises, afin de diminuer les faux positifs et négatifs, sans seuils de risque artificiels à partir desquels les femmes doivent se prononcer sur l'opportunité de réaliser une amniocentèse. En somme, on cherche un test non invasif toujours plus proche du diagnostic : ce contexte prépare l'arrivée du NIPT.

1.2. Le développement du NIPT et son intégration dans le système de santé belge

Accéder au fœtus de façon non invasive : le potentiel de l'ADN libre circulant

Selon l'historienne Ilana Löwy (2017), l'histoire du NIPT ne suit pas exactement la même trajectoire que celles d'autres innovations dans le domaine prénatal. Le développement scientifique du NIPT s'inscrit d'emblée dans un cadre industriel et commercial : il est tout d'abord mis au point par des firmes biomédicales. Cependant, la création du NIPT dépend avant tout d'une découverte scientifique, l'ADN libre du fœtus circulant dans le sang maternel. Dans cette section, je reviens sur l'histoire croisée de la science et de l'industrie dans le développement du test.

Dès l'émergence des premiers programmes de dépistage prénatal, des scientifiques tentent de mettre au point une technique non invasive permettant d'obtenir une information directe sur la constitution chromosomique du fœtus, sans devoir passer par des indicateurs biochimiques. Ils se doutent alors que des cellules fœtales sont présentes en petite quantité dans le sang de la femme enceinte. Dans les années 1970, la chercheuse Diana Bianchi (Tufts University, Boston) et son équipe concentrent leurs efforts sur la séparation des cellules maternelles et des cellules fœtales trouvées dans le sang maternel. Si certaines techniques entraînent des résultats

encourageants, iels peinent à isoler un nombre de cellules fœtales suffisant pour développer une méthode qui donne des résultats reproductibles à grande échelle.

Finalement, vers la fin des années 1990, l'équipe de recherche du Dr. Dennis Lo (Université de Hong Kong, en collaboration avec l'Université d'Oxford) découvre que l'ADN fœtal circule dans le sang maternel sous une autre forme, hors d'une cellule (Lo et al. 1997). Cette découverte dérive des recherches sur le cancer qui ont mis en évidence la présence d'ADN tumoral dans le sang. L'ADN libre circulant (*cell-free DNA*) résulte de l'apoptose, c'est-à-dire le processus physiologique de « mort cellulaire programmée » : lorsqu'elles « meurent », les cellules se dégradent et libèrent l'ADN qu'elles contiennent dans le sang. Mais comment distinguer l'ADN fœtal de l'ADN maternel ? La découverte de l'équipe de Lo est basée sur l'identification de fragments du chromosome Y circulant dans le sang de femmes portant un fœtus XY. Le sexe fœtal rend donc possible la toute première détection de l'ADN fœtal libre circulant (*cff-DNA* ou *cell-free fetal DNA*). Nous avons déjà vu ce motif du côté de l'amniocentèse où les premiers diagnostics ont porté sur le sexe afin d'éviter la transmission de maladies héréditaires liées à l'X. Notons par ailleurs que les fragments d'ADN circulant dans le sang maternel appartiennent en réalité au placenta, celui-ci possède en principe le même matériel génétique que le fœtus.

Malgré cette découverte, les équipes de recherche peinent toujours à mettre au point un test assez fiable pour le proposer au grand nombre. Dans les années 2000 se développent les techniques de séquençage à haut débit (*high-throughput sequencing*) et les techniques de séquençage « massivement parallèle » (*massive parallel sequencing*). Ces techniques permettent de traiter de multiples séquences d'ADN en parallèle, avec un rendement élevé et un débit rapide. Elles se basent sur la bio-informatique, le traitement et l'analyse de grandes quantités de données biologiques à partir d'outils numériques et d'algorithmes. Elles permettent surtout de réduire les coûts des analyses ADN. Les fragments d'ADN libre circulant dans le plasma maternel peuvent donc être lus et puis quantifiés, étant traités par analyse statistique.

Cette démocratisation des analyses génétiques ouvre la voie aux firmes biomédicales qui s'emparent du sujet. Löwy note que les deux scientifiques dont les recherches ont pavé la voie à l'avènement du NIPT, Diana Bianchi et Dennis Lo, s'allient chacune à l'une des firmes qui mettront les premiers tests au point (Verinata et Sequenom) (2017, 158). Les premières études

sur la validité clinique du test sont publiées sur les sites des firmes biomédicales et non dans des journaux académiques. En 2011, le NIPT est mis sur le marché par quatre compagnies étatsuniennes, suivies par d'autres firmes dans le monde. Commence alors une ère d'exploitation commerciale des tests dont la capacité à détecter de nombreuses variations chromosomiques s'étend rapidement, suivie de guerres de brevets et de compétition mercantile intense. Le NIPT porte la promesse de « transformer radicalement le suivi prénatal » (Bianchi et Chiu 2018) puisque, très fiable, il réduit drastiquement le nombre de faux positifs et négatifs, sans entraîner le risque de perdre la grossesse. Selon Bianchi et Chiu, son importance est avant tout « clinique » : les femmes enceintes seront moins anxieuses et le recours à l'amniocentèse sera diminué. Mais comment ce « succès de la génomique moderne », dont l'offre est d'abord très inégale à travers le monde, s'est-il intégré dans les systèmes de santé ?

L'arrivée du NIPT en Belgique : créer une nécessité

Dès sa mise sur le marché, le NIPT intéresse certains médecins belges qui tentent de contourner les barrières nationales pour que leurs patientes y aient accès. Le témoignage du Docteur Rosier, gynécologue spécialisée en génétique⁹, atteste des premiers usages du NIPT en Belgique, entre collaboration commerciale et service professionnel rendu aux femmes :

« Le NIPT, je l'ai adopté dès qu'il est sorti, bien avant qu'il soit remboursé. Dès qu'il était accessible aux patientes, je leur ai proposé le NIPT. Parce que j'estime que c'est notre rôle de médecin que de proposer aux femmes ce qui est disponible même dans un autre pays. C'était une option que les dames devaient connaître, et c'était mon rôle que d'en faciliter l'accès.

Donc j'ai commencé à le proposer, au début j'envoyais les femmes là où c'était le plus facile pour elles. Un laboratoire le faisait en Allemagne, mais à un coût élevé. Certaines patientes faisaient le test à New York quand elles allaient y passer des vacances. Donc j'en ai vraiment qui ont été un peu partout, mais ce n'était pas très pratique. Très rapidement, j'ai organisé l'envoi de tubes à l'étranger, parce qu'un tube voyage

⁹ La reconnaissance de la génétique clinique comme spécialité médicale à part entière est relativement récente en Belgique : le titre professionnel n'a été officiellement reconnu qu'en 2017, et un master de spécialisation en génétique clinique a été créé dans son prolongement. Auparavant, les médecins souhaitant exercer en génétique devaient se spécialiser dans une autre discipline, puis acquérir une formation en génétique au cours de leur doctorat et de leurs stages dans des centres spécialisés. Dans le domaine de la génétique prénatale, les généticien·nes ont généralement une formation initiale en pédiatrie ou en gynécologie. Cette trajectoire de formation inscrit la génétique prénatale à l'intersection de plusieurs traditions cliniques et ouvre au travail multidisciplinaire.

beaucoup plus facilement qu'une patiente. Les centres de génétique m'ont proposé de faire une étude de marché pour trouver la meilleure offre de laboratoire. Finalement c'est une boîte chinoise, BGI à Shenzhen, qui avait le meilleur résultat. Donc je préparais mon paquet DHL pour envoyer mes petits tubes d'ADN à Shenzhen. »

Dr Rosier (gynécologue)

Initialement, le NIPT n'est pas « importé » en Belgique ; c'est plutôt l'ADN de patientes belges qui circule et voyage là où le test peut être réalisé. L'ADN, dans toute sa mobilité, transite vers des points de passage qui consolident l'usage et la résonance mondiale du NIPT. Quelques médecins convaincus par l'utilité du NIPT, comme le docteur Rosier, organisent un système d'envoi d'échantillons en Chine. Mais comment passe-t-on d'une pratique minoritaire – et, nous le verrons, contestée – à la généralisation du test dans la plupart des grossesses à bas risques ? En d'autres termes, « comment passe-t-on d'une innovation scientifique à une pratique clinique généralisée ? » (Vassy 2011, 6). En France, que ce soit pour le triple test ou ensuite pour le NIPT, deux groupes jouent un rôle clé dans la légitimation du dépistage prénatal : « les chercheurs et les cliniciens qui ont créé ou importé les innovations, et les pouvoirs publics qui ont apporté un financement pérenne et un cadre juridique à ces nouvelles activités » (Vassy 2011, 6). Or, à cette époque, il est loin d'être évident que le NIPT acquerrait un cadre réglementaire organisant son remboursement.

Une fois de plus, la trajectoire singulière d'un médecin illustre un motif récurrent dans le déploiement d'un contexte favorable à l'adoption d'un test : le rôle des médecins pionniers. Ce contexte est d'abord jalonné d'obstacles que ces médecins tentent de contourner ou de supprimer. Le docteur Rosier raconte avoir rencontré l'opposition de ses collègues quant à l'usage du NIPT commercial :

« J'ai essayé de faire bouger les choses au fur et à mesure, même si mes collègues ne soutenaient pas le NIPT de prime abord. Pourquoi ? Parce qu'il était payant, et parce qu'il fallait l'envoyer à l'étranger et donc envoyer des données génomiques de femmes belges à des firmes commerciales étrangères. (...) Mais les mamans, quand on leur explique que, au lieu d'avoir un acte invasif, avec certes un faible pourcentage, mais quand même un pourcentage de fausse couche à la clé, et qu'on leur propose comme alternative une prise de sang, une grande majorité va choisir la prise de sang¹⁰. J'ai vu

¹⁰ Toutes les emphases dans le texte, marquées par des italiques, sont les miennes.

des communautés entières se cotiser pour offrir une prise de sang à certaines patientes. En tout cas, je n'en ai quasiment aucune qui l'a refusé sur la base du prix. Pour moi il était important de mettre la patiente au centre. Il était donc inconcevable de ne pas proposer aux patientes l'option de la facilité, dans l'optique qu'un jour ce soit remboursé pour tout le monde, et donc éviter d'avoir une médecine à deux vitesses. »

Dr Rosier (gynécologue)

Le docteur Rosier met en scène la demande des femmes, leur nécessaire autonomie et ce qu'elles sont prêtes à faire pour *savoir* si le fœtus présente une variation génétique. En comparant les différentes options existantes, la simplicité du NIPT apparaît comme une évidence. Toutefois, ce discours repose sur l'hypothèse implicite que *toutes les femmes veulent savoir*, qu'elles feront un test coûte que coûte. Notons que nous sommes également dans un contexte où le dépistage prénatal est déjà fort routinisé. Le Dr Rosier conçoit le NIPT comme une *nécessité* afin de fournir un cadre de dépistage fiable et sans risque pour les patientes. En découle alors un impératif moral : proposer aux femmes enceintes une alternative à l'acte invasif, et un devoir : informer les patientes des options existant à l'étranger et en faciliter l'accès. Comme le remarque Ingrid Metzler dans son étude du NIPT en Allemagne (2023), la construction du NIPT comme alternative sans danger à l'amniocentèse est au cœur du marketing des firmes proposant le test. Ainsi, le NIPT permettrait de « sauver des vies » car, en réduisant le nombre d'amniocentèses, on limite la perte de fœtus « sains » par fausse couche iatrogène. Ce discours – qui forme évidemment un consensus : qui voudrait éliminer une vie « par erreur » ? – camoufle cependant l'autre finalité possible du test, qui, elle fait plus débat : empêcher la naissance d'enfants avec la trisomie 21. La circulation transnationale du NIPT repose sur un « imaginaire partagé » où intérêts médicaux, politiques, commerciaux et individuels convergent (Metzler 2020).

À partir du moment où le NIPT est construit comme une *nécessité*, le contexte pré-2017 semble alors présenter deux obstacles, deux injustices fondamentales. Premièrement, l'offre est alors payante, ce qui entraîne des inégalités dans l'accès au test. Toutes les femmes devraient pouvoir obtenir des informations hautement fiables pendant la grossesse, pas seulement celles qui en ont les moyens ou celles qui sont déjà considérées dans une catégorie à risque élevé. Rendre le NIPT accessible permettrait ainsi d'éviter une médecine « à deux vitesses » où le secteur privé favoriserait celles qui en ont les ressources. Deuxièmement, il n'apparaît pas éthique d'envoyer massivement des données génomiques de patientes belges à l'étranger et de confier ces données

à des firmes privées. La résolution de ces deux injustices s'oriente alors vers la nécessité de construire un dispositif local permettant de réaliser le dépistage au sein même du pays et accessible par toutes. C'est ce qu'entreprend le centre de génétique de l'Université catholique de Leuven (KUL), qui développe son « pipeline » bio-informatique – c'est-à-dire son propre logiciel de séquençage – permettant de réaliser les analyses de NIPT dans son laboratoire (Bayindir et al. 2015). Le test est d'abord lancé de façon payante en 2013 (il coûte alors autour de 460 euros aux frais de la patiente).

À ce moment-là, plusieurs firmes biomédicales proposent également aux hôpitaux, cliniques et laboratoires belges des « kits » déjà faits pour réaliser le NIPT (comme une sorte de « machine » dans laquelle il suffit d'introduire les données génétiques et qui fournit un résultat en PDF). Ces kits sont ciblés, c'est-à-dire qu'ils ne donnent que les résultats des trisomies 21, 18 et 13, ainsi que le sexe. D'après une interview avec le directeur du centre de génétique de la KUL, la création d'un test NIPT dans un laboratoire universitaire s'inscrit dans la volonté de sécuriser l'indépendance des centres de génétique par rapport aux firmes commerciales (Vermeesch 2022). Aussi, ce test « maison » permet de contrôler la qualité et la performance technique du test, celles-ci dépassant significativement celles des kits commerciaux. Surtout, il s'agit de pouvoir contrôler la production et le rapport des résultats. Car la KUL propose d'emblée un test *genome-wide*, c'est-à-dire portant sur l'ensemble des chromosomes fœtaux et maternels, et non ciblé sur les trois trisomies les plus courantes (nous nous pencherons sur les raisons d'une telle extension dans la partie 1.4 de ce chapitre). Certains laboratoires privés commencent également à proposer des tests étendus. Dans les années qui suivent, les sept autres centres nationaux de génétique humaine – tous sauf un sont reliés à un hôpital universitaire – reprennent le modèle du pipeline de la KUL et l'ajustent à leur laboratoire. Cette collaboration scientifique pour créer une offre nationale de NIPT la plus « *evidence-based* » et uniforme possible entre centres est un aspect saillant du cas belge.

Par la suite, un travail de mobilisation et de sensibilisation est mené auprès de la communauté obstétricale par les médecins pionniers, mais aussi auprès des institutions publiques. En effet, parallèlement à une baisse progressive du coût des analyses, plus de femmes optent pour le NIPT. Certaines mutualités se mettent également à rembourser partiellement les frais du NIPT. Cet accès inégal au test fait monter la pression sur le Gouvernement fédéral qui investigate la question d'un potentiel remboursement.

Équité, choix informé et marché : généraliser le NIPT en première ligne

En 2014, saisis par le Gouvernement fédéral, le Conseil Supérieur de la Santé (CSS) et le Centre Fédéral d'Expertise des Soins de Santé (KCE) publient leurs rapports respectifs sur le potentiel remboursement par l'assurance santé du screening génétique prénatal des trisomies 21, 18 et 13. Les deux rapports concluent que le NIPT pourrait faire l'objet d'un dépistage étendu à l'ensemble des femmes enceintes en première ligne. Les deux arguments principaux en faveur de cet élargissement sont la diminution du nombre de diagnostics invasifs pratiqués (moins de faux positifs que le dépistage actuel) et le meilleur taux de détection du NIPT (moins de faux négatifs que le dépistage actuel). Aussi, il s'agit de « garantir le traitement déontologique et éthique du matériel génétique de la population belge » (CSS). Néanmoins, l'expertise économique du KCE, qui se penche sur deux scénarios (NIPT en première ou deuxième ligne), souligne que le coût du test est à cette époque encore trop élevé ; sa mise en circulation en première ligne demanderait de réduire fortement le coût des analyses (Hulstaert et al. 2014). En 2016, le Comité consultatif de bioéthique de Belgique (CCBB) émet également un avis favorable au NIPT. Le Comité estime que la situation actuelle, tributaire du modèle commercial du NIPT, entrave l'équité d'accès au dépistage ainsi que la possibilité d'un choix éclairé et informé.

Le NIPT a donc déjà un cadre scientifique solide grâce aux centres de génétique qui offrent le test ainsi qu'un conseil génétique subséquent pour les personnes identifiées à risque. Il obtient aussi un aval médical, économique et éthique. En effet, l'argumentation des trois rapports repose sur l'amélioration des conditions de détection d'une offre qui est actuellement imparfaite. Ces rapports mettent davantage l'accent sur les modalités concrètes du dépistage plutôt que sur l'opportunité de son usage en première instance. D'ailleurs, le Comité d'éthique précise dans son avis que son but n'est pas « de prendre comme sujet de débat l'opportunité du dépistage prénatal comme tel, mais plutôt d'identifier des questions prioritaires lors de la mise en place du NIPT dans le domaine des soins de santé et la pratique clinique » (p. 17). Le but du dépistage est défini comme suit : « offrir aux participantes des options rationnelles d'action » et non « prévenir certaines affections », même si les choix individuels peuvent mener à cette prévention (p. 11). L'équité d'accès, l'autonomie des femmes enceintes et le droit à l'information sont donc érigés en principes éthiques moteurs de l'offre.

En juin 2017, la ministre des Affaires sociales et de la Santé publique Maggie De Block déclare que le NIPT sera prochainement remboursé pour toutes les femmes enceintes¹¹. En octobre, le Gouvernement publie un arrêté royal intégrant le NIPT dans les prestations couvertes par l'Institut National d'Assurance Maladie-Invalidité (INAMI)¹². Les centres de génétique sont pris de court car le coût des analyses est toujours trop élevé. Ils travaillent d'arrache-pied pour baisser ces frais à 260 euros par test. Le montant à la charge de la patiente est de 8,68 euros. C'est ainsi que, sur la scène internationale, la Belgique devient le premier pays au monde à offrir le NIPT en première ligne à toutes les femmes enceintes, avec un test réalisé majoritairement en laboratoire universitaire. Le dépistage par analyses biochimiques n'est plus remboursé, sauf si l'analyse du NIPT échoue à deux reprises. La mesure de la clarté nucale est toujours pratiquée lors de l'échographie du premier trimestre. En 2018, le taux d'adhésion au test était d'environ 80%, ce qui était similaire à celui du test combiné. Il grimpe à 90% en 2021 (Vermeesch 2022). Depuis son implémentation, le NIPT a permis de réduire de moitié le recours aux procédures invasives (Van Den Bogaert et al. 2021), confirmant ainsi les prédictions liées à son potentiel « salvateur ». Les naissances d'enfants avec la trisomie 21 ont elles aussi baissé, passant de 77 en 2014 à 52 en 2018 (0,06 à 0,04% des naissances vivantes) (*ibid.*)¹³.

Aujourd'hui, l'offre du test reste cependant hétérogène sur le territoire. Malgré l'initiative d'homogénéisation du NIPT portée par les centres de génétique, plusieurs formes de NIPT coexistent actuellement en Belgique. Environ 80% des tests sont réalisés par des laboratoires académiques, contre 20% par des firmes commerciales. Dans ces 20 %, une partie des tests est réalisée au sein d'hôpitaux qui ont acquis auprès d'une firme commerciale un kit leur permettant d'effectuer un NIPT ciblé sur place. L'autre partie est réalisée par des laboratoires privés qui proposent un NIPT étendu à l'aide d'un logiciel développé par une firme

¹¹ Selon certaines personnes interrogées, il s'agit notamment d'un coup de publicité pour son cabinet ministériel. Cette ministre, appartenant au parti flamand de centre-droit, a été fortement critiquée lors de son mandat pour les coupes budgétaires réalisées dans le domaine de la santé.

¹² Arrêté royal du 15 octobre 2017 modifiant l'article 33bis de l'annexe à l'arrêté royal du 14 septembre 1984 établissant la nomenclature des prestations de santé en matière d'assurance obligatoire soins de santé et indemnités.

¹³ Les chiffres belges sur l'IMG sont difficiles à obtenir. La Commission nationale d'évaluation relative à l'interruption de grossesse publie certains chiffres dans ses rapports biennaux mais ceux-ci demeurent probablement incomplets, la raison de l'interruption n'étant pas toujours systématiquement relayée par les institutions qui rapportent leurs données à la Commission. Cependant, le nombre d'indications fœtales qui sont rapportées pour l'IMG croît chaque année ; la trisomie 21 en constitue la plus importante (elle représente 20% des IMG pour indication fœtale rapportées en 2023, 57/270). Les données d'épidémiologie périnatale wallonnes et flamandes excluent les IMG réalisées avant 22 semaines et ne distinguent pas les IMG des décès fœtaux spontanés. Les IMG restent donc largement invisibilisées dans les statistiques disponibles, qui ne sont pas unifiées.

commerciale. Le choix du laboratoire dépend du / de la prescripteur·ice (pour les gynécologues ou sage-femmes exerçant en libéral) ou de l'institution dans laquelle il ou elle travaille, chaque hôpital ayant conclu un accord avec un laboratoire académique ou une firme commerciale. Bien que l'ensemble de ces tests soit remboursé par l'INAMI à partir de douze semaines de grossesse, ils ne donnent pas accès aux mêmes informations, ce qui engendre une offre inégale. Nous reviendrons sur les conséquences de cette hétérogénéité dans la partie 1.5 de ce chapitre.

Bien que pionnière à plusieurs égards, l'histoire belge du NIPT partage certaines dynamiques structurelles avec ses pays voisins, notamment la France et l'Angleterre. La préexistence d'une offre généralisée de dépistage prénatal pour la trisomie 21 facilite l'intégration du NIPT dans les prestations couvertes par le système de sécurité sociale (Löwy 2022). En outre, le secteur privé se modèle sur l'organisation du dépistage prénatal déjà en place, offrant par exemple dans les pays où le NIPT est remboursé des kits ciblés, plus simples à réaliser et moins coûteux. Nous l'avons vu, l'implémentation du NIPT prolonge le modèle traditionnel de dépistage, où les pouvoirs publics laissent une marge de manœuvre importante aux acteurs médicaux et industriels (Vassy et al. 2021). Comme pour les dépistages précédents, les pouvoirs publics se contentent d'approuver des pratiques organisées par la communauté médicale, ce qui étouffe largement le débat public. Aussi, la gestion « pratique » de ces innovations est déléguée à la profession médicale, permettant aux pouvoirs publics de se distancier de questions sensibles comme l'IMG (Vassy 2011; Löwy 2022). En effet, le corps médical dispose d'un pouvoir discrétionnaire en ce qui concerne la définition d'une « affection d'une particulière gravité » justifiant une IMG.

Le NIPT reconduit donc des problèmes éthiques déjà identifiés lors des dépistages précédents. Nous l'avons vu, la question du choix informé est cruciale dans l'organisation du dépistage mais les moyens pour améliorer l'information sont insuffisants, alors même que la portée du test s'étend, ce qui compromet l'autonomie des femmes enceintes. Présenté comme une simple extension d'un dépistage existant, le NIPT articule pourtant des enjeux éthiques particuliers comme l'influence des firmes commerciales ou la divulgation des découvertes incidentelles, des points sur lesquels je reviendrai plus tard. D'abord, examinons comment deux professions impliquées dans l'usage du NIPT – l'obstétrique et la génétique médicale – conçoivent les principes fondateurs de l'offre.

1.3. Visions obstétricales : un cadre de soins fiable

« On frôle le diagnostic » : proposer une meilleure prise en charge

« La grande différence [entre le NIPT et le test combiné], c'est *le taux de certitude*. Quand on avait un test combiné positif, il y avait quand même 90% de chances qu'il n'y ait rien ! Ici, quand on a un NIPT positif, on a 99% de risque qu'il y ait quelque chose. C'est surtout ça qui change la donne. »

Dr Vianney (gynécologue)

Lorsque je demande aux gynécologues ce que le NIPT a changé dans la pratique médicale, la réponse est unanime : le test est beaucoup plus précis que le test combiné. Le NIPT s'inscrit dans un arc supposé de progrès : puisqu'il est beaucoup plus fiable que son prédécesseur, on peut dès lors améliorer le conseil et la prise en charge. La question de la fiabilité est donc centrale pour comprendre comment le NIPT est passé d'innovation à pratique routine. La fiabilité offre aussi des pistes pour penser ce qu'est « un bon soin ». Comme le relève le Dr Vianney, le NIPT entraîne beaucoup moins de faux positifs. Avant, il fallait passer beaucoup plus de temps à expliquer la notion de « risque » aux patientes. Le test combiné débouche sur une probabilité : il ne détermine pas avec certitude si le fœtus est porteur.

« Le triple test nous a beaucoup fatigués, parce que tout d'un coup il fallait commencer à parler à plein de gens qu'on était dans la possibilité de faire un test qui pourrait, peut-être, éventuellement, nous dire si vous étiez à risque d'avoir un fœtus trisomique. Mais là il faut se rendre compte que pour beaucoup de gens, *la notion de risque c'est quelque chose qui est tout à fait confus*. Tu avais une chance sur 20 d'avoir un fœtus trisomique, tu inquiétais la femme. Alors que 95 fois sur 100 elles accouchaient d'un bébé normal. Donc tu inquiétais énormément de gens pour des résultats qui étaient finalement négatifs. Je trouve que c'était une période très frustrante et difficile. Donc, *'un test qui dit un risque', c'est très compliqué à comprendre. Le NIPT maintenant c'est plus simple : 'est-ce que vous voulez un test qui va vous dire, avec une immense probabilité, si votre fœtus est atteint de trisomie 21 ?'*. Là, ils disent oui ou ils disent non. Quand tu as connu le triple test, c'est très difficile de critiquer le NIPT. »

Dr Klaus (gynécologue)

Le Dr Klaus décrit le passage de l'amniocentèse indiquée à partir de 35 ans au dépistage sérique. La proposition du dépistage sérique est complexe : le calcul de risque aboutit à une fraction qu'il faut interpréter pour déterminer si le recours à l'amniocentèse est indiqué. Avec ce dépistage, on « inquiète » un nombre important de patientes qui sont finalement dans des catégories de risque très faibles mais qui reçoivent néanmoins un résultat positif. L'interprétation du résultat est délicate au vu du nombre important de faux positifs et de faux négatifs : l'interaction médicale repose donc sur une part d'incertitude et une interprétation subjective du risque – si la patiente considère le risque assez élevé pour « risquer » l'amniocentèse (Burton-Jeangros et al. 2013; Pilnick et Zayts 2014). Les tests sont généralement comparés en termes de spécificité et de sensibilité : le test combiné présente une spécificité de 95% et une sensibilité de 72,5%. La spécificité du test signifie que 5% des femmes enceintes recevront un résultat positif, alors même que la trisomie 21 est rare (1/700 à 1/800 des grossesses). Il en résulte que la grande majorité des résultats positifs sont faussement positifs. La sensibilité limitée du test implique qu'environ un cas de trisomie 21 sur 4 échappe au dépistage. Le NIPT a une spécificité et une sensibilité supérieures à 99%, ce qui le rend très fiable. La conclusion implicite que l'on peut tirer de cette comparaison est que le NIPT constitue une bien meilleure version d'un test déjà existant. Par conséquent, les gynécologues passent moins de temps à expliquer les limites du test.

« Et on passait beaucoup de temps à expliquer aux gens ce qu'était un calcul de risque, qu'il y avait plus de chance qu'il n'y ait rien que de risque qu'il y ait quelque chose, mais que malheureusement, on n'avait pas d'autre possibilité que de proposer un test invasif. (...) Puisqu'avec le test combiné, voilà, on leur disait, on va faire des dosages hormonaux, on va mettre votre âge et la mesure de la nuque, on met tout ça dans un grand programme informatique, on secoue très fort, et ça donne un calcul statistique, pour lequel on a décidé de vous prévenir, même si les chances qu'il n'y ait rien sont plus importantes que les risques... parce qu'en fait, comme c'était des données statistiques, *en fonction d'où on mettait le seuil, on avait plus ou moins de faux positifs ou de faux négatifs* ; avec le NIPT on passe sur tout à fait autre chose. »

Dr Vianney (gynécologue)

Pour le Dr Vianney, quand le test combiné donnait un résultat positif, « on n'avait pas d'autre possibilité que de proposer un test invasif ». Elle ajoute aussi que « neuf fois sur dix, on faisait une ponction amniotique pour rien », ce qui entraînait des fausses couches et donc de « perdre

des bébés ». Dans cet extrait, le Dr Vianney met en exergue le rôle de l'arbitrage humain dans la définition d'un seuil de risque, et donc l'importante marge d'erreur que cela peut entraîner. C'étaient *in fine* les médecins qui décidaient du seuil à partir duquel l'amniocentèse était recommandée. Cette valeur pouvait évoluer et donc entraîner plus ou moins de faux positifs. Le « poids » de l'âge de la femme dans la pondération du calcul de risque pouvait également faire pencher le résultat : au-delà de 35 ans, le résultat était quasiment toujours positif, même si les autres indicateurs rentraient dans les normes. Un résultat négatif à l'amniocentèse était donc explicable par une « erreur humaine », un calcul encore perfectible. Dorénavant, la question de la performance technique du test est reléguée au laboratoire de génétique. Le NIPT est ainsi mis en « boîte noire » (Latour 1987) : la technologie devient stabilisée et acceptée au point que son fonctionnement interne n'est plus remis en question. Elle est alors perçue comme une entité autonome, dont seuls les résultats ou effets sont pris en compte.

« [Avec le test combiné], tu inquiétais énormément de gens pour des résultats qui étaient finalement négatifs. Ce qui n'est plus le cas avec le NIPT. Quand ton NIPT te dit qu'il y a une trisomie 21, il faut quand même faire une amniocentèse pour être 100% sûrs. Mais c'est déjà *quasi-certain*. Et quand c'est négatif, tu peux vraiment *rassurer* les gens. J'insiste, pour la trisomie 21, parce qu'il y a des NIPT étendus qui te parlent de tas de choses et on ne sait pas vraiment comment les interpréter... Mais pour la trisomie, *on frôle le diagnostic, donc on est quand même beaucoup plus consistant dans ce qu'on dit aux gens et la manière dont on peut les orienter.* » **Dr Klaus (gynécologue)**

Grâce à la fiabilité du NIPT – dont les résultats « frôlent le diagnostic » pour la trisomie 21 – on peut améliorer le cadre de soins : il permet de mieux orienter les patientes, en réduisant l'incertitude et l'anxiété associées au dépistage. La fiabilité n'apparaît dès lors plus seulement comme une propriété de l'outil technique, mais peut aussi être envisagée comme une qualité de la relation thérapeutique. Je m'appuie ici sur le double sens du terme. D'une part, dans son acception scientifique, la fiabilité renvoie à la reproductibilité des résultats d'un instrument de mesure, tandis que la validité concerne l'adéquation des résultats à ce qu'ils sont censés mesurer (Naiditch 1990). D'autre part, dans le sens courant, la fiabilité désigne le caractère sûr, digne de confiance et prévisible de quelqu'un ou de quelque chose. La fiabilité se rapporte aux actions de *se fier à, faire confiance*, ici la confiance que la patiente accorde au médecin dans le cadre du soin. Dans la relation de soin, « la confiance est précisément mise en jeu parce qu'il y a engagement moral et pas seulement gestion des risques » (Dekeuwer 2019, 8).

« [Le NIPT], c'est une des choses qu'on fait parmi la centaine de choses qu'on fait au cours d'une grossesse. On va aussi répondre à des plaintes, plus ou moins graves, on va dépister toute une série de maladies, il y a le diabète, l'hypertension, les IST, les problèmes de thyroïde... Et puis, tu as besoin d'être rassurée ; il faut voir quand même si au niveau du travail ça va, l'habitat, avec son compagnon... Tout ça fait partie de notre *job description*. Et là-dedans, il faut exclure, en collaboration avec la patiente, toute une série d'anomalies fœtales, dont la trisomie 21, pour laquelle on dispose maintenant d'un test *très fiable*. Donc personnellement je suis très contente. Alors qu'avant, le triple test, c'était vraiment la panade. *Avant le NIPT, c'était la panade.* »

Dr Klaus (gynécologue)

Le Dr Klaus replace le NIPT dans l'ensemble du parcours de la grossesse, dans lequel il représente un test « parmi une centaine d'autres choses ». Elle appuie l'importance d'avoir un test *fiable* pour exclure des anomalies importantes. En outre, suggère-t-elle, la fiabilité du NIPT implique que l'on peut se concentrer sur d'autres aspects du suivi de la grossesse, centrés sur la santé et le bien-être de la femme enceinte. On y dépiste des maladies qui sont finalement bien plus fréquentes que la trisomie 21. Cette myriade de tests ponctue la grossesse et demande du temps, de l'information et des explications suivant les diverses demandes des patientes. Il faut aussi garder un œil attentif sur l'état psychologique de la patiente, ses conditions de vie, sa situation socio-économique et relationnelle.

Nous pouvons identifier ici une première forme de « travail de délimitation » : la *responsabilité professionnelle* des gynécologues envers leurs patientes porte sur la construction d'un cadre de soins fiable. Dans celui-ci, un test aussi performant que le NIPT permet de mieux conseiller et orienter les patientes, pour ainsi se consacrer aux autres risques, médicaux et psychosociaux, entraînés par la grossesse. La fiabilité rend les tests comparables et leur confère plus ou moins de valeur (Strange 2015, 68). Dans cette comparaison, le NIPT gagne haut la main. Il peut alors facilement s'intégrer dans les pratiques de soin. L'ère qui a précédé le NIPT mettait les gynécologues dans une situation difficile concernant l'évaluation des risques, mettant ainsi au défi leur fiabilité en tant que soignant·es. Mais la fiabilité du test peut aussi avoir un revers : en réduisant la discussion sur les risques, la réflexion sur les implications du test peut être appauvrie.

« Simplifier pour que les gens puissent décider » : une approche minimaliste

Le NIPT permet de simplifier la proposition du dépistage de la trisomie 21, puisqu'il élude l'explication complexe des calculs de risque, réduit le nombre de faux positifs et limite le recours à l'amniocentèse. Or, la discussion et la réflexion sur les implications du test peut aussi être réduite. Je demande au Dr Klaus si elle aborde, dans ses suivis de grossesse, la question de la parentalité d'un enfant avec la trisomie 21 :

« **Dr Klaus** : j'ai l'impression que... le fait que maintenant on a un test qui frôle le diagnostic fait qu'il y a moins de discussion. Tu demandes le NIPT, le NIPT est normal, la discussion s'arrête. En tout cas pour la trisomie. Restent les échographies. Là, on les informe bien que le but est de rechercher des anomalies. Nous, les gynécologues, on nous reproche déjà assez d'être pathologisants, de penser toujours à des choses... Moi je le dis toujours à la consultation, que mon métier, c'est d'aller chercher les mauvaises choses. Mais on nous le reproche quand même. Donc est-ce que je passe du temps à discuter avec mes patientes de leur projet parental de la naissance d'un enfant différent ? Non, si je n'ai pas de signe qu'il va être différent.

Enquêtrice : mais en même temps, ça leur permettrait d'être plus préparées à ce qui pourrait arriver avec le test.

Dr Klaus : oui, mais comme il y a de moins en moins de résultats faux positifs, et très peu de vrais positifs, c'est pas très fréquent que ça arrive. *Tu vas commencer à alarmer 699 mamans pour une seule prise de sang qui va être mauvaise ? »*

Dr Klaus (gynécologue)

L'avis du Dr Klaus témoigne du « langage différent » des patientes et des médecins dans le suivi prénatal (Hunt et al. 2005). Les médecins considèrent le dépistage prénatal comme faisant partie de leur routine de travail, c'est-à-dire le processus d'identification, de prévention et de contrôle des anomalies et complications potentielles. Les patientes, quant à elles, vivent la consultation médicale comme une brèche dans leur routine habituelle, celle de préparer la naissance de l'enfant. Leur but est donc d'être rassurées. Pour le Dr Klaus, le NIPT permet, dans une certaine mesure, de rassurer les patientes sur le risque de trisomie 21, puisque le test réduit statistiquement le nombre de faux positifs. Ainsi, les discussions plus personnelles sur les raisons de recourir au test, ou tout simplement informationnelles sur la trisomie 21, peuvent

se perdre au fil de la protocolisation du suivi de la grossesse. Pour le Dr Vianney, le NIPT n'a pas fondamentalement modifié le protocole de proposition du dépistage prénatal.

« **Dr Vianney** : pour la majorité des gens, la question elle est simple : 'voilà, Madame, Monsieur, est-ce que vous savez ce qu'est la trisomie 21 ?' oui, non. Si la réponse est non, on explique ce que c'est. 'On a la possibilité avec une prise de sang de savoir s'il y a un risque que votre bébé soit atteint de cette maladie, souhaitez-vous avoir cette information ?' Oui, non. *Et la discussion était exactement la même avec le test combiné.*

Si la réponse est oui, je souhaite faire une prise de sang pour savoir si mon bébé est atteint de trisomie, là effectivement, on rentre dans des discussions qui étaient un peu différentes. Dans l'explication du NIPT, on dit qu'on récupère des informations génétiques qui viennent de leur bébé, mais en fait on devrait dire du placenta de leur bébé, mais pour beaucoup de gens c'est une information qui est déjà compliquée...

Enquêtrice : c'est ça, il faut simplifier d'une certaine manière.

Dr Vianney : oui. En fait, il faut simplifier pour que les gens puissent décider, savoir s'ils ont envie de faire le test ou non. Si le test revient anormal, là, on va rentrer dans des explications plus précises de ce que cela veut dire. »

Dr Vianney (gynécologue)

L'apparente « simplicité » du NIPT cache en réalité une information complexe (par exemple le fait qu'il s'agit de l'ADN placentaire qui est testé et non celui du fœtus). La présentation de la trisomie 21 est elle aussi simplifiée : lorsque les patient·es ne voient pas ce qu'est la trisomie 21, le Dr Vianney raconte qu'elle « montre une photo sur internet » que les patient·es reconnaissent directement. Comme le démontre Gareth Thomas (2016, 243), la trisomie 21 constitue une catégorie considérée comme allant de soi, familière et reconnaissable par les futurs parents, ne nécessitant alors pas d'explication supplémentaire. La proposition du test s'inscrit dans un schéma simplifié, où les caractéristiques du test sont abrégées et les explications reportées à l'éventualité d'un résultat positif. Cette approche « minimaliste » a déjà été décrite dans le cadre du dépistage sérique (Burton-Jeangros et al. 2013, 8), où l'information concernant les implications potentielles est limitée afin d'éviter de créer de l'anxiété. Or, cette approche risque de compromettre le principe du consentement éclairé, car les femmes ne disposent peut-être pas de toutes les informations qu'elles jugeraient nécessaires pour décider de participer au dépistage. J'appelle ce processus – reposant à la fois sur la confiance que les patientes accordent au médecin et sur l'autorité dont ce dernier dispose – le *report de la complexité*, il sera développé dans le chapitre suivant. D'abord, tournons-nous vers

la pratique des généticien·nes et le principe qui motive l'offre du NIPT *whole-genome* : l'« actionnabilité », c'est-à-dire la disponibilité d'une action thérapeutique associée au résultat.

1.4. Visions génétiques : des résultats actionnables

Les nouvelles technologies de séquençage génomique produisent des quantités importantes de données : en réponse à ce nouveau défi pour la génétique médicale, le concept d'« actionnabilité » permet d'évaluer lesquelles de ces données pourront être transmises aux patient·es dans un contexte clinique (Owens et al. 2023). Ce concept englobe généralement trois volets : le niveau de preuves et connaissances scientifiques disponibles concernant le caractère pathologique d'un variant ; la sévérité de la maladie ; et surtout, l'existence, l'efficacité et l'accessibilité d'une intervention thérapeutique. En fonction de ces éléments, les clinicien·nes déterminent si l'information représente un bénéfice pour les patient·es¹⁴. Gagnant fortement en popularité depuis le début des années 2010, ce concept peine néanmoins à faire consensus dans le milieu scientifique en raison de la grande flexibilité avec laquelle ces trois éléments peuvent être appréhendés.

Pour comprendre le concept d'actionnabilité et son importance dans la mise en œuvre du NIPT, il faut d'abord revenir sur les raisons pour lesquelles le NIPT majoritairement utilisé en Belgique est *whole-genome*, étendu à l'ensemble des chromosomes fœtaux et maternels. Le concept d'actionnabilité permet alors de trier les découvertes incidentelles qui sont générées par le NIPT *whole-genome*. J'ai précédemment montré que le NIPT s'inscrit dans la continuité des dépistages précédents. Il s'est aisément intégré dans la pratique médicale, grâce aux politiques nationales de dépistage déjà mises en place et à sa fiabilité d'un point de vue technique. Ici, nous nous intéressons aux raisons pour lesquelles le NIPT représente « l'une des réussites de la médecine génomique moderne » et promet de « transformer les soins prénataux » (Bianchi et Chiu 2018). Tout comme le NIPT a été adopté comme une version améliorée d'un dépistage déjà existant, je montre ici que le NIPT s'inscrit également dans la

¹⁴ Par exemple – je parle ici des analyses génétiques en général et non du NIPT –, ne sera généralement pas rapportée une découverte incidentelle qui concerne une maladie à apparition tardive pour laquelle aucun traitement n'existe (comme une prédisposition à la maladie d'Alzheimer) car elle n'est pas considérée actionnable. À l'inverse, une prédisposition au cancer du sein sera considérée actionnable puisque les mutations qui la causent sont bien connues, un suivi de surveillance ou un traitement peuvent être mis en place pour le cancer (Owens et al. 2023, 2).

continuité d'un projet scientifique déjà en marche du côté de la génétique : étendre la médecine génomique personnalisée à la surveillance de la grossesse. Cependant, nous verrons que le concept d'actionnabilité peut également entraîner des incertitudes dans la pratique médicale.

Justifier l'étendue whole-genome (1) : une « bonne » science

Cette section revient sur plusieurs raisons – d'ordre technique, scientifique et éthique – pour lesquelles le NIPT *whole-genome* a été adopté en Belgique. Comme dit précédemment, la particularité du cas belge est d'avoir développé son propre NIPT en laboratoire académique, notamment afin de se rendre indépendants des firmes privées. La première justification pour lancer un NIPT *whole-genome* est d'ordre technique. À l'origine, le NIPT *whole-genome* « capture » tous les brins d'ADN circulant librement dans le sang maternel, qui feront ensuite l'objet d'une analyse biostatistique comparant toutes les données génomiques entre elles. D'abord, l'analyse ne permet pas de séparer l'ADN fœtal de l'ADN maternel : les deux sont quantifiés et étudiés dans le même geste. Ce système ne permet pas non plus d'« isoler », d'étudier seulement certains chromosomes en particulier. Cibler les chromosomes 21, 18 et 13 revient à apposer des filtres sur ce système initial et à « grossir » les chromosomes d'intérêt, ce qui ne représente pas spécialement un avantage au niveau de la performance du test (et peut même l'appauvrir). Les kits commerciaux ciblés, développés et vendus par les firmes privées, exportables dans n'importe quel laboratoire, sont destinés à réduire les coûts et, de ce fait, élargir le marché. Un généticien, le Dr Xander, raconte : en testant un NIPT commercial dans son propre laboratoire académique, son équipe se rend compte que ce test commercial est beaucoup moins performant que celui qu'ils ont développé. Ils décident donc de continuer à améliorer leur propre test. Or, faire du *whole-genome* revient à produire énormément de données sur le génome maternel et fœtal, qu'il faut trier et interpréter.

« We did not initially aim to have more data. It was just a technical platform. And we were amazed to find that so many women were carriers of all things we had never seen before. We did not realize the big impact of all these incidental findings. It was not until we started implementing that we saw all these incidental findings, and we realized, wow, what is going on! But since we had experience, as genetic centers, with dealing with variant interpretation, variant classification, and counselling... Who cares! *We are geneticists. We are not afraid of this. We know how to deal with it.* » **Dr Xander** (généticien)

Le NIPT *whole-genome* amène des « découvertes incidentelles », c'est-à-dire la mise en évidence inattendue de variations génétiques qui n'étaient pas recherchées initialement. La découverte est faite « par hasard » au cours de l'analyse, sans lien direct avec la question clinique pour laquelle le test a été demandé (ici, les trisomies 21, 18 et 13). S'agissant d'un dépistage, l'analyse du NIPT n'est pas très profonde et ne peut mettre en évidence que des variations d'une taille limitée dans le génome maternel ou fœtal. Il s'agit principalement de variations dans le nombre de chromosomes (trisomies, monosomies) ou de grosses variations dans la quantité d'ADN sur les chromosomes : des délétions – quand il manque des bouts du chromosome – ou des duplications – quand il y a du matériel génétique excédentaire sur un chromosome. Ces variants « inattendus » ne sont pas toujours bien connus d'un point de vue scientifique. Même s'ils le sont, la question se pose alors : doit-on les rapporter aux patientes ? Le Docteur Xander apporte une réponse déontologique à cette question d'ordre médical et éthique : le « métier » de généticien·ne consiste justement à classer ces variants, en collaboration avec le laboratoire, les interpréter d'un point de vue clinique et à conseiller les patient·es le cas échéant. Les généticien·nes n'ont donc pas « peur » de la génération de toutes ces données et de leur interprétation. Ce récit, où la technologie impose des découvertes, étonne les scientifiques et dicte des manières de faire, légitime l'action médicale (Paillet 2000).

En réalité, les généticien·nes étaient déjà partiellement équipés pour répondre à cette question : faut-il rapporter ou non les découvertes incidentelles générées par le NIPT ? Car ce n'est pas la première fois qu'ils sont confrontés à ce type de « problème », la génération massive de données et leur tri. Au moment de l'introduction du NIPT, il existe déjà un modèle scientifique et professionnel permettant de gérer le rapport des découvertes incidentelles. Au début des années 2010, la Société Belge de Génétique Humaine (BeSHG) met en place un groupe de travail pour répondre à un nouveau défi, l'introduction du caryotype moléculaire (CGH-array) dans l'analyse des cellules fœtales. Grâce à une résolution beaucoup plus élevée qu'un caryotype standard, cette technique permet d'identifier des variations génétiques plus fines, avec des caractères pathologiques très variables. Réunissant les différents centres de génétique du pays, ce groupe de travail met en place un protocole national pour gérer la production et l'interprétation de ces variants (Vanakker et al. 2014). Un registre national recensant les variants qui peuvent être rapportés aux patient·es est établi et régulièrement mis à jour. Lorsque le NIPT est introduit, il s'intègre facilement à cette plateforme de collaboration scientifique et professionnelle : il suffit d'adapter les *guidelines* déjà en place pour le caryotype

moléculaire. Le NIPT reconduit ainsi un modèle préexistant de coopération scientifique que plusieurs enquêtés décrivent, avec une certaine fierté, comme « unique au monde ».

En plus de cette justification scientifique, le NIPT *whole-genome* acquiert également une justification éthique. L'avis du Comité belge de bioéthique sur le NIPT, qui avait été émis alors que le NIPT académique circulait déjà mais n'était pas encore remboursé, se penche sur la question des résultats incidentels. Celui-ci conclut : « quand cette information [incidentelle] peut donner lieu à une intervention préventive ou thérapeutique, il est important de partager cette information avec le patient dans un contexte clinique génétique. Le fait de ne pas communiquer à ce sujet peut être considéré comme une négligence grave » (Comité consultatif de bioéthique 2016, 15). Ce principe de « négligence » en cas de non-rapport d'une découverte qui pourrait faire l'objet d'une action médicale accorde une finalité éthique à la portée étendue du test : il s'agirait d'une faute professionnelle que de ne pas les rapporter. Cette directive est ensuite traduite dans des *guidelines* mises en place par le Collège belge de génétique, ici résumées dans un article :

« S'il est décidé de les rapporter au gynécologue et au couple, cette démarche doit être motivée (et l'accent doit être mis sur ce point dans la consultation) par *le risque de dommages potentiellement graves pour la santé maternelle ou fœtale qui résulterait d'une non-transmission de ces résultats*. En effet, les découvertes « fortuites » ne devraient être communiquées que si elles sont considérées comme *techniquement valides*, s'il existe des *preuves validées sur les phénotypes associés* et si elles sont évaluées comme *cliniquement pertinentes* et « *actionnables* » au sens où elles font l'objet, en l'état de la science, d'une action médicale possible (traitement ou prévention). Pour toutes les découvertes « fortuites » signalées, un conseil génétique est indispensable pour expliquer au couple les risques qui leur sont associés. » (Désir et Donner 2022, 88)

La transmission de ces résultats est déterminée par des critères techniques et scientifiques (la validité des résultats et les preuves scientifiques), mais surtout par un critère médical important, l'actionnabilité – la possibilité d'intervention médicale à partir des résultats, qu'elle soit préventive ou thérapeutique. Nous le verrons plus loin, cette action se résume souvent en prénatal à l'interruption médicale de la grossesse.

Jusqu'à présent, cette histoire située du NIPT *whole-genome* suggère une deuxième forme de « travail de délimitation » de l'activité professionnelle, au sens d'une distinction entre ce qui est « scientifique » et ce qui ne l'est pas (Gieryn 1983). Ici, les généticien·nes dessinent les frontières entre la « bonne » science et la « mauvaise » science. La « bonne » science est associée au NIPT étendu réalisé en laboratoire académique tandis que la « mauvaise science » est associée aux firmes commerciales dont les tests ont une moins bonne performance et qui sont mues par des intérêts financiers. Comme le commente une autre généticienne, le Dr Maes, « en tant que centre de génétique, on ne se contente pas d'un test de très mauvaise qualité alors qu'on dispose d'un test bien meilleur, avec une sensibilité et une spécificité supérieures. S'en contenter ne relèverait pas d'une bonne pratique médicale ». Ici, la bonne pratique médicale est fondée sur la performance du test étendu et sur les preuves scientifiques qui appuient le rapport des résultats. Le NIPT académique permet de contrôler toutes les étapes de la production, de l'analyse et de l'utilisation des résultats, en transparence entre centres. À l'inverse, et nous le verrons par la suite, le NIPT commercial repose sur un obscurcissement des conditions dans lesquelles les résultats sont produits ; la transmission des résultats n'est pas basée sur une interprétation scientifique, le conseil aux patient·es n'est pas garanti. Pour les centres, le principe scientifique qui permet d'organiser, trier la quantité massive d'informations générées par les tests et d'en définir l'utilité clinique est l'actionnabilité.

Justifier l'étendue whole-genome (2) : applications médicales et bénéfices collectifs

« Comme tu séquences tout ce qu'il y a dans le sang de la mère, et pas juste quelque chose de purifié avec le fœtus ou son placenta, et bien tu vas trouver ce qu'il se passe chez la mère en premier lieu. Donc tu vas découvrir des délétions chez la mère, des cancers... En fait, tu as *tout* dans cette prise de sang. Tu as le génome entier de la maman et le génome entier du fœtus. » **Dr Rosier (gynécologue)**

Lorsque le NIPT se développe en laboratoire académique et est mis en circulation, d'autres applications médicales de l'ADN libre circulant sont découvertes. Ces découvertes ne concernent pas uniquement la constitution du fœtus en soi mais sont également des découvertes maternelles et placentaires. D'abord, des scientifiques se rendent compte que certains profils de NIPT qui paraissent « aberrants » au premier abord, car on y voit de multiples aneuploïdies,

suggèrent en réalité la présence d'une tumeur chez la femme enceinte, encore asymptomatique (Amant et al. 2015). En effet, l'ADN tumoral de certaines formes de cancers, comme le lymphome de Hodgkin (cancer du système lymphatique), est libéré dans le sang. Cet ADN, composé de multiples aberrations chromosomiques, peut complètement fausser les résultats du NIPT. En réalité, le résultat n'est pas entièrement tronqué puisqu'il détecte cette présence tumorale dans le sang. Le NIPT ne peut dépister tous les cancers maternels mais, dans de très rares cas¹⁵, peut alerter le corps médical sur la nécessité d'une prise en charge oncologique. L'étonnement du Dr Rosier, gynécologue et généticienne ayant assisté aux débuts du NIPT, témoigne de l'engouement initial autour de cette découverte. D'autres publications emboîtent le pas (Lannoo et al. 2021; LeJeune et al. 2022), présentant les formes de prise en charge suivant le diagnostic d'une tumeur après un NIPT. Ainsi, par l'indication précoce d'un cancer, le NIPT permet de « sauver des vies » d'une autre façon que la réduction du nombre d'amniocentèses. Il permet d'accélérer la détection et la prise en charge de certains cancers chez la mère.

Une autre application du NIPT fait l'objet de découvertes et de recherches supplémentaires, alternant entre la clinique et le laboratoire (Lannoo et al. 2022, 2024). Le NIPT révèle parfois d'autres trisomies qui sont beaucoup plus rares, comme par exemple des trisomies 7, 8 ou 22, appelées RATs¹⁶ (*rare autosomal trisomies*). La plupart du temps, le résultat de l'amniocentèse montre que le fœtus n'en est pas porteur. Or, il s'avère dans certains cas que la trisomie est confinée au placenta et ne concerne pas le fœtus. C'est bien l'ADN placentaire qui circule dans le sang maternel et celui-ci, dans de très rares cas, peut différer de l'ADN du fœtus. Parfois, lorsqu'après fécondation, l'embryon est porteur d'une trisomie, il arrive que celle-ci se résorbe et se « corrige » d'elle-même lors de la division cellulaire. Or, le placenta, qui est initialement issu d'une couche de cellules de l'embryon, peut garder des traces de cette trisomie très précoce. Un placenta avec une lignée trisomique est moins fonctionnel : d'un point de vue scientifique, il est connu que certaines trisomies placentaires sont associées à des complications obstétricales spécifiques (prééclampsie, prématurité, retard de croissance, ...) (Lannoo et al. 2022). Ces complications peuvent même parfois s'avérer fatales pour le fœtus. Ainsi, la détection de certaines trisomies rares n'est pas toujours liée au statut chromosomique du fœtus

¹⁵ Pour donner une appréciation statistique : d'après la publication collective suivant les 5 premières années d'implémentation du NIPT en première ligne, un cancer maternel a été découvert dans 0,008% des NIPT réalisés sur l'ensemble de la période, contre par exemple 0,32% de NIPT ayant détecté une trisomie 21 et 0,32% de NIPT où l'on a rapporté un variant détecté chez la femme enceinte (Van Den Bogaert et al. 2021, 4).

¹⁶ Les autosomes sont les chromosomes non sexuels. Nous en possédons 22 paires. Les RATs sont des trisomies autres que les 21, 18 et 13. Elles sont la plupart du temps létales pour le fœtus (elles provoquent des fausses couches).

mais peut permettre d'identifier des grossesses qui sont plus à risque de développer des complications.

« Au début on ne connaissait pas toutes ces aneuploïdies rares. C'est ça que j'appelle « les maladies du test », en fait ce n'est pas vraiment une maladie, c'est le fait qu'on apprend en le faisant. Ben on découvre plein de choses. (...) Et donc le NIPT, il t'apporte des *éléments de surveillance*, et donc si tu as un retard de croissance sévère avec un bébé dont la ponction est normale, mais que tu sais que le NIPT montrait une aneuploïdie, tu sais que ce retard de croissance est dû à cette trisomie placentaire. Et donc ça te change complètement le suivi. Tu arrêtes de faire stresser cette dame pour un syndrome. Tu sais que c'est juste le placenta qui est atteint ! C'est *magique*. » **Dr Rosier (gynécologue)**

Petit à petit, les scientifiques se rendent compte des potentialités du test, même si cela passe d'abord par des essais et des erreurs, des recherches par tâtonnements. Comme le décrit le Dr Rosier, ces potentialités constituent les « maladies du test ». Elle souligne l'importance de connaître ces trisomies rares confinées au placenta : cette information permet d'apporter des « éléments de surveillance » supplémentaires pour le suivi de la grossesse. Le docteur Xander considère également que ces éléments pourraient faire partie des objectifs secondaires du test :

« You have the primary aim, which is Down syndrome, Trisomy 18 and 13, and the others, either they become incidental, or we say our test is sufficiently good to look for other things. You could even go further and say, well, the rare autosomal trisomies, this should become part of the test, *maybe*. If we find a rare autosomal trisomy, like trisomy 7, this is real, mostly placental, but it is associated with an adverse outcome of pregnancy in 50% of cases. *And obstetricians want to know this because this is a high-risk pregnancy they need to follow up better*. The chance that the fetus has the trisomy 7 is so small, maybe 1 or 2%. *So, it is not a discussion 'should we do an invasive test?'*. No, this is a *high-risk pregnancy*. And we should follow it. *Not communicating this would not be good practice, from the point of view of the obstetrician*. » **Dr Xander (généticien)**

Le docteur Xander met aussi en avant le potentiel des RATs : mieux sélectionner et suivre les grossesses à risque. Selon lui, ne pas rapporter ces découvertes s'éloignerait des tenants d'une « bonne pratique » médicale. Le docteur Xander met également le doigt sur une autre particularité de ce type de découverte « secondaire » : elle change les questions qui sont posées après un résultat positif. La question est moins « faut-il recourir à un diagnostic invasif » que

« comment peut-on réduire les risques de complications associés à cette grossesse en particulier ». L'objet d'investigation ne se limite plus à la constitution chromosomique du fœtus ; l'intervention se déplace ici vers le placenta, la santé fœtale et la santé maternelle. Cela montre que les voies d'action qui suivent un résultat de NIPT positif ne se limitent pas toujours à l'amniocentèse et à la question de l'interruption de grossesse. Elles englobent d'autres moyens de suivi, de surveillance et de traitement.

La gestion des RATs est intéressante car elle met en évidence une particularité du modèle belge. Celui-ci repose sur une notion élargie du risque. Une comparaison rapide avec deux pays voisins qui possèdent également une offre nationale de NIPT, les Pays-Bas et la France, peut nous éclairer sur ce point. Les Pays-Bas, qui sont le deuxième pays au monde à avoir rendu le NIPT accessible en première ligne quelques années après la Belgique, ont décidé de ne plus rapporter les RATs aux patientes (Van Prooyen Schuurman et al. 2025). Les institutions sanitaires considèrent que les RATs sont trop ambigus car ils ne concernent généralement pas le fœtus et ces résultats ne sont pas très fiables d'un point de vue technique. Ces résultats incertains créeraient en outre plus d'anxiété pour les patientes (van Prooyen Schuurman et al. 2022). En France, l'encadrement du NIPT se veut plus stratifié et contrôlé : le NIPT est remboursé seulement en seconde ligne, l'étendue du test étant d'abord très restrictive. Jusqu'à il y a peu, la Haute Autorité en Santé (HAS) recommandait de ne pas rapporter les RATs car les preuves scientifiques concernant leur utilité clinique étaient encore insuffisantes. La HAS a récemment révisé ses recommandations en y incluant un set limité de RATs, sélectionnés selon des critères spécifiques, notamment leur évolutivité dans la grossesse et la gravité des conséquences obstétricales (Haute Autorité de Santé 2024).

Ces différences traduisent plusieurs attitudes face au risque et à l'incertitude : l'attitude hollandaise repose sur une exclusion des résultats qui mènent à de l'ambiguïté ou de l'incertitude ; l'attitude française repose sur une limitation de l'incertitude. Dans le modèle belge, la balance risques-bénéfices est perçue autrement : les bénéfices entraînés par l'identification des RATs l'emportent sur l'incertitude scientifique qui les entoure encore actuellement. Dit autrement, les risques que les RATs posent pour la grossesse sont jugés plus importants que le risque d'inquiéter la patiente pour un résultat qui n'aura pas de conséquence. Même, cette incertitude scientifique se transforme en raison d'agir, en information d'utilité clinique.

Ainsi, le modèle belge repose sur une extension de la définition du « risque » associée au NIPT : le risque ne se limite plus aux trois trisomies principales mais s'étend plus généralement aux complications de la grossesse. Puisque l'étendue du test s'allonge, la définition des « bénéfices à la société » peut aussi s'étendre. D'après cette interview avec Joris Vermeesch, le Directeur du centre de génétique de la KUL :

« Since all neonatal and invasive prenatal genetic testing in Belgium is performed at one of the eight Belgian genetic centers, *introduction of NIPT was considered as an opportunity to broaden the scope of traditional prenatal testing by implementing personalized genomic medicine for the obstetric population and as a consequence improved overall prenatal care.* Thanks to the implementation in many genetic centers of a « genome-wide NIPT » and *the broadening scope in which centers report relevant health actionable findings others than the common trisomies, the test, in my opinion, appears as the major success of genomic medicine and beneficial to society.* »

(Vermeesch 2022, paragraphe 9)

Nous voyons ici une troisième forme de « travail de délimitation » à l'œuvre. Elle consiste à distinguer les « bonnes » applications médicales de la technologie. L'étendue *whole-genome* du NIPT sert d'« opportunité » pour « implémenter la médecine génomique personnalisée auprès de la population obstétricale », et permet donc d'« améliorer les soins prénataux dans leur ensemble ». Selon Vermeesch, cette extension est un « succès majeur de la médecine génomique » et « bénéfique à la société » puisqu'il permet de détecter, prévenir ou traiter un large panel de conditions (tout en élargissant les possibilités de détecter les risques). Selon un généticien interrogé, la médecine génomique « consiste à utiliser les informations génétiques de l'individu, non seulement pour le diagnostic mais aussi pour le traitement, évaluer le risque de développer certaines maladies dans le futur et pouvoir informer sur les risques liés à la reproduction ». Cette expansion de la médecine génomique se retrouve également dans d'autres domaines médicaux¹⁷.

¹⁷ Sans pouvoir développer ces exemples ni leurs liens avec le NIPT, d'autres projets d'implémentation de la médecine génomique dans le dépistage en première intention sont en cours d'élaboration. Un dépistage néonatal génomique (le « BabyDetect ») a récemment été développé par l'Université de Liège en collaboration avec une firme privée. Coûtant aujourd'hui 650 euros, ce test – qui pourrait potentiellement remplacer le test de Guthrie – détecte 165 maladies métaboliques rares mais traitables. Un dépistage préconceptionnel développé à l'initiative de plusieurs universités, le « Begecs », permet de tester la « compatibilité » génétique de deux individus en les testant pour le portage de plus de 1000 maladies récessives. Aujourd'hui payant (1400 euros), ce test est disponible dans certaines cliniques de fertilité. Ces initiatives montrent que la médecine génomique personnalisée se déploie dans de nombreux domaines relatifs à la santé reproductive, prénatale et néonatale.

Les limites de l'actionnabilité : incertitudes scientifiques et morales

Avant de me tourner vers trois situations qui mettent à l'épreuve le travail obstétrical et génétique, je reviens sur quelques implications du principe d'actionnabilité dans la pratique médicale. Je présente brièvement deux de ces effets, liés à la production d'incertitudes scientifiques et morales. Si la question qui préoccupe les gynécologues porte sur la meilleure façon de proposer le test (en facilitant le choix informé tout en évitant de provoquer trop d'inquiétude), les généticien·nes se demandent comment déterminer quels types de résultats incidentels rapporter ou non et s'ils seront bénéfiques pour les patient·es.

Bien qu'il existe plusieurs approches pour répondre à cette question, le concept d'actionnabilité s'est imposé comme cadre de référence pour distinguer les informations susceptibles d'être utiles et celles qui risquent d'être sans intérêt pour les patient·es (Owens et al. 2023, 1). Ce concept oriente la décision clinique : il sert à déterminer non seulement quels résultats doivent être rapportés, mais aussi ce qui constitue un résultat en premier lieu, et quelles actions peuvent être entreprises après la réception du résultat. Malgré la popularité du concept, son interprétation même est objet à débat.

- **Incertitudes scientifiques : quel niveau de preuves est suffisant ?**

Dans leur article, Owens et al. identifient deux points de désaccord principaux au sein de la communauté scientifique quant à la définition de l'actionnabilité (2023). Le premier point concerne le niveau et le type de preuve nécessaire pour qu'un résultat devienne actionnable, surtout dans un contexte de dépistage où l'on s'adresse à des individus apparemment sains. Dans le cas belge, ce premier point de tension est traduit dans le fait qu'il existe parfois très peu de littérature sur les variants détectés chez le fœtus ou chez la femme enceinte par le NIPT (délétions ou duplications menant à des syndromes). On ne connaît parfois pas bien leur caractère pathologique. Une première conséquence est que les professionnel·les doivent parfois se baser sur leur expérience clinique et sur les preuves empiriques à disposition plutôt que sur le corpus scientifique existant :

« We did not realize the big impact of all these incidental findings. And we did some overshooting. For example with this [X-linked deletion] that later turned out to be

completely harmless. But we did not know. It was not reported in the literature but we reported it to the families. We tested the male relatives and we found in many families that the healthy male relative was carrier. So we learnt this was nothing. But in some families, we had no males carrying, so we did not know what the variant meant, so people terminated the male fetuses. And this was bad. That's why we have the attitude, if we are not absolutely sure that this is pathogenic, and high penetrance, we will not report this anymore. Because of this adagium, *'first, do no harm'*. » **Dr Xander (généticien)**

Le docteur Xander explique qu'au début du NIPT génomique, on ne disposait pas d'assez de preuves scientifiques sur le caractère pathologique de certains variants. Ceux-ci ont tout de même été rapportés aux patientes par précaution, au cas où ils pourraient s'avérer pathologiques, puisque quelques cas pathologiques avaient tout de même été reportés dans la littérature. Cela a mené à des interruptions de grossesses. Cependant, en testant par après d'autres membres des familles concernées, on s'est rendu compte que ces variants étaient bénins : les délétions liées à l'X sont généralement beaucoup plus sévères chez les individus masculins, mais ceux-ci s'avéraient sains. Maintenant, en cas de doute, les centres de génétique ne le rapportent plus, car il faut être totalement *certain* du caractère pathologique du variant. Le docteur Xander se réfère au principe fondamental de l'éthique médicale dans le serment d'Hippocrate, « d'abord, ne pas nuire ». La deuxième conséquence de cette incertitude scientifique est qu'il faut interpréter le variant dans le contexte dans lequel il est étudié, celui du dépistage.

« To me, the main difference between NIPT and invasive testing is that NIPT is a screening test. So, the a priori chance, if you find a variant in the mother, that it is pathogenic, is much much lower than if you were studying a population with developmental disorders. There are also differences in penetrance, in meaning of a variant depending on the context, if you find this in the general population or in the disease population. I think that in a prenatal screening, there should be no doubt. If the couple is in front of you, you have to be absolutely sure what you are talking about, that you discuss a serious condition with a very high risk. If you're not certain about how high the risk is, if there are cases that are completely normal, then this is not a high risk. Then you should say, we don't know the risk. And you should not report it. » **Dr Xander (généticien)**

Dans le contexte d'un dépistage populationnel, où les individus sont généralement asymptomatiques, les variants qu'on détecte sont souvent moins pathologiques que dans la population affectée, qui présente des symptômes. Le problème est qu'on dispose souvent de preuves scientifiques sur le caractère pathologique d'un variant à travers des études menées auprès d'individus déjà affectés par la maladie, pour lesquels une recherche diagnostique a été effectuée à cause de la gravité des symptômes. On appelle ce phénomène le « biais de sélection » : les études sélectionnent des individus dont les symptômes sont visibles, faute de moyens pour étudier ces variants dans un contexte plus large. Le problème est que peu d'études populationnelles existent sur ces variants car ils sont très rares. On ne connaît donc pas bien leur pénétrance, c'est-à-dire la proportion d'individus porteurs du variant qui présentent effectivement des symptômes¹⁸. Ils sont alors détectés dans un cadre de dépistage prénatal pour lequel on dispose de peu de certitudes sur la façon dont le variant va évoluer s'il est transmis au fœtus (Navon et Thomas 2021). Pour Navon et Thomas, « ce qui est souvent présenté comme des informations basées sur les risques masque en réalité une incertitude plus profonde », faute de preuves scientifiques adéquates et suffisantes (*ibid.*, 8, ma traduction). Le docteur Xander en conclut qu'en cas de doute ou d'incertitude, il vaut mieux ne pas rapporter aux femmes et couples. L'évolution des connaissances scientifiques amène à faire constamment évoluer les *guidelines*. Comme le remarque le docteur Celis, cela est notamment dû au caractère « expérimental » du NIPT à ses débuts :

« Le problème, c'est qu'on n'a pas fait la liste de toutes les maladies qu'on pouvait communiquer *avant* de lancer le NIPT. Ça s'est fait progressivement par après. Donc évidemment, ça amène des soucis éthiques. La liste évolue tout le temps. Par exemple, les micro-délétions : avant, on les communiquait, maintenant, on se rend compte que beaucoup de personnes les ont, puisqu'on teste la population [des femmes enceintes]. Ce n'est donc pas nécessaire de les communiquer parce qu'elles ne sont pas graves. » **Dr Celis (généticienne)**

Dans le modèle belge, la régulation n'a pas précédé l'innovation technique, elle l'a suivie. Les possibilités ouvertes par le test sont d'abord explorées en pratique puis encadrées collectivement. Cette logique d'« expérimentation encadrée » mène à réguler progressivement

¹⁸ Comme point de comparaison, la trisomie 21 a une pénétrance complète (100%), c'est-à-dire que tous les individus porteurs d'un troisième chromosome 21 vont présenter des symptômes, même si ceux-ci sont variables d'un individu à l'autre. Les délétions et les duplications dont il est ici question n'ont pas une pénétrance complète, c'est-à-dire qu'un certain nombre d'individus sont asymptomatiques.

ce qui peut être rapporté à travers des ajustements constants effectués en collégialité. Les généticien·nes se basent sur la littérature existante mais, quand celle-ci fait défaut, aussi sur les cas observés. Comme le résume le docteur Xander, « nous apprenons par expérience ». Dans un contexte clinique, certain·es généticien·nes s'interrogent néanmoins sur le bénéfice que peut apporter cette connaissance aux patient·es dans un contexte prénatal.

« Le danger en prénatal, avec tous ces tests qui se développent comme le NIPT, c'est qu'on n'a qu'un pourcentage de risques, et parfois on termine une grossesse juste sur la base de ce pourcentage. Parfois, *j'ai l'impression qu'on apporte plus de mal que de bien.* » **Dr Celis (généticienne)**

« Ce qui est compliqué avec le NIPT, c'est que c'est souvent indépendant de ce qu'on voit à l'échographie. Il n'y a pas forcément de malformations. Pour les patients, la génétique ça reste très flou. On leur donne des pourcentages : ça amène à des décisions difficiles parce qu'il n'est pas toujours possible de donner une représentation de ce que va être la maladie après le diagnostic. La première inquiétude des patients, ça reste la question du déficit intellectuel, pour laquelle on n'a pas toujours de réponse. » **Dr Marius (généticienne)**

Pour le docteur Celis et le docteur Marius, la nature de ces variants met en jeu leur responsabilité professionnelle envers les patient·es. Lorsque la femme enceinte est porteuse d'un variant, on peut plus facilement confirmer son caractère bénin lorsqu'elle est elle-même asymptomatique (c'est-à-dire que le variant ne s'exprime pas de façon pathologique chez elle). Lorsque l'on confirme par amniocentèse que le fœtus est porteur, la situation devient plus délicate. D'abord, ce type de variant n'amène pas nécessairement de signes échographiques, qui sont généralement interprétés comme pathologiques et qui sont plus « faciles » à appréhender pour les patient·es. Ensuite, la pénétrance, la forme d'expression et l'intensité des symptômes liés à ces variants sont très variables. Cela mène à un conseil génétique basé sur des facteurs de risque, des hypothèses quant à la façon dont le syndrome pourrait s'exprimer, s'il s'exprime. Cela peut constituer une lourde épreuve pour les patient·es sans que les clinicien·nes puissent toujours leur apporter des éléments de réponse clairs et tranchés. Le docteur Marius suggère que ces situations mènent à des « décisions difficiles » pour les patient·es. La décision qui est sous-entendue par son propos est le choix d'interrompre la

grossesse ou non. Nous touchons ici à la deuxième difficulté entraînée par le principe d'actionnabilité, qui est le type d'action médicale envisagée par les résultats.

- **Incertitudes morales : quelle action médicale est opportune ?**

Selon Owens et al. (2023), la question de l'action médicale envisagée est le deuxième point de potentiel désaccord entre scientifiques. Cette question se pose différemment selon les contextes cliniques et les individus qui sont testés. Quand ce sont des enfants ou des adultes qui sont testés, l'action médicale est envisagée en fonction des traitements disponibles et accessibles dans un milieu donné. En prénatal, quand le résultat porte sur le fœtus, l'action médicale est considérée de deux façons : l'interruption de la grossesse ou la mise en place d'un « traitement » après la naissance. Les maladies génétiques ne sont pas « curables » : il s'agit plutôt de surveiller, soigner ou accompagner l'apparition de symptômes. Pour les professionnel·les, la règle est la suivante : rapporter un résultat implique qu'une action médicale lui est associée, donc qu'il justifie une interruption de la grossesse ou qu'il existe des actions thérapeutiques reconnues et efficaces pour la prise en charge. Un résultat ne sera pas rapporté sans qu'une intervention thérapeutique soit justifiée. Dans le contexte d'un conseil basé sur des facteurs de risque, l'incertitude pronostique complique la décision et peut constituer un « fardeau » que les professionnel·les confient aux patient·es – même si, précisons-le encore, ce type de situation suivant le NIPT reste très rare. C'est dans ce contexte que des questions morales, liées à l'évaluation de la gravité d'une affection, entrent en jeu.

En Belgique, les résultats incidentels détectés par le NIPT qui sont rapportés (et qui justifient donc une action médicale) font toujours l'objet d'un consensus discuté entre centres de génétique, même si ce consensus peut être amené à évoluer. Il existe pourtant une exception à cette règle. Celle-ci porte sur les variations des chromosomes sexuels, appelées « *sex chromosome aneuploidies* » (SCA) dans la terminologie médicale. Le point sur lequel les professionnel·les sont en désaccord concerne les syndromes de Turner (X,0) et de Klinefelter (XXY).

Les syndromes de Turner et de Klinefelter sont bien plus documentés que les variants (délétions et duplications) que j'ai évoqués précédemment. Leurs premières descriptions dans la littérature scientifique remontent aux années 1930 et 1940 (Löwy 2017). La « découverte » que ces syndromes sont liés à des variations des chromosomes sexuels suit de très près

l'identification de la trisomie 21 en 1959. Ces syndromes se traduisent principalement par des différences dans le développement sexuel et hormonal, avec une grande variabilité entre individus : développement atypique – voire absence de développement – des organes reproducteurs et de certaines caractéristiques sexuelles secondaires, infertilité ou stérilité, différences dans la puberté et dans la croissance. Un traitement hormonal peut être proposé pour atténuer certains de ces effets. Ils sont aussi associés à un risque plus élevé de développer des troubles de l'apprentissage, sans déficience intellectuelle. Tout comme la trisomie 21, ces syndromes sont relativement fréquents dans la population générale ; ils restent toutefois souvent non identifiés ou insuffisamment pris en charge en raison de la variabilité de leurs manifestations – compatibles avec une vie ordinaire – et en raison des lacunes scientifiques et médicales qui les entourent (Gravholt et al. 2020). S'agissant de variations du nombre de chromosomes, le NIPT permet de les détecter assez aisément. Dès lors, quels arguments justifient de les rapporter ou non ?

Les premières *guidelines* du Collège belge de génétique recommandaient de ne pas rapporter ces variations. Des débats ont eu lieu au sein du groupe de travail en génétique prénatale quant à la nécessité de les rapporter ou non. Cela a même mené à un avis du Comité consultatif de bioéthique qui a été saisi sur cette question (Comité consultatif de Bioéthique 2021). Le Comité n'apporte pas une réponse tranchée : d'une part, il estime qu'« il n'y a pas assez de raisons pour inclure les SCA dans le dépistage prénatal standard par le NIPT et son rapportage » (p. 24). De l'autre, il estime qu'en cas d'inclusion dans le test, « les femmes et les couples devraient être informés de la possibilité du dépistage des SCA après avoir reçu une information adéquate » (p. 25). Aujourd'hui, le consensus des centres de génétique s'est effrité : certains centres ont décidé de les rapporter tandis que d'autres ne les rapportent pas. D'après les généticien·nes interrogé·es, il s'agit du seul point sur lequel iels « sont d'accord de ne pas être d'accord » (*we agree to disagree*). Selon une généticienne interrogée, cette divergence d'opinion résulte de « des standards éthiques différents ». Il existe un désaccord central dans le débat. Celui-ci porte sur la façon dont on définit l'actionnabilité de ces résultats en contexte de dépistage prénatal : justifient-ils une interruption de la grossesse ?

La communauté scientifique belge se divise en deux positions. La première considère que ces syndromes sont assez graves pour justifier une interruption de grossesse, toujours à la demande explicite du couple, après une information et un conseil délivrés par un·e professionnel·le en génétique. La détection prénatale peut également permettre de mettre en place une prise en

charge et un accompagnement adaptés dès l'enfance (accompagnement psychosocial, traitement hormonal) : cela constitue l'issue la plus fréquente pour le syndrome de Klinefelter.

La seconde position estime, au contraire, que cette information en prénatal n'est pas « actionnable ». D'abord, ces syndromes ne sont pas suffisamment graves pour justifier une interruption, sauf en présence de signes échographiques indiquant un développement pathologique. En effet, le syndrome de Turner est souvent associé à des anomalies cardiaques ou à des œdèmes importants, ce qui peut compromettre la viabilité du fœtus ou la santé de l'enfant à naître, ce qui mène alors plus souvent à des IMG. Selon cette perspective, les signes échographiques suffisent à alerter sur une évolution potentiellement problématique, là où le NIPT, dans un contexte de dépistage, identifie le plus souvent des formes aux manifestations atténuées. Dans cette optique, l'accès à cette information en période prénatale ne présente pas de bénéfice évident pour les futurs parents. Un accompagnement médical peut être mis en place si des signes se manifestent après la naissance.

En filigrane de ces arguments se joue la question de ce que constitue « un problème médical grave ». Ces deux positions s'accordent globalement sur le fait que les variations des chromosomes sexuels peuvent entraîner des problèmes médicaux susceptibles d'être traités – même si elles divergent quant à l'intérêt de disposer de cette information à la naissance. Ces conditions sont donc inscrites dans un registre pathologique¹⁹. Cependant, leur « gravité » fait l'objet d'interprétations divergentes, ce qui se reflète dans la question éthique de l'opportunité d'interrompre la grossesse. Difficile à objectiver selon des critères strictement médicaux, cette notion de « gravité » engage, pour les professionnel·les interrogé·es, des réflexions sur la souffrance (physique ou psychologique, pour l'enfant comme pour ses parents), la qualité de vie ou encore l'impact sur la vie personnelle ou familiale (Dekeuwer et Bateman 2011).

Pour conclure, cette section a mis en évidence deux problématiques liées au principe d'actionnabilité dans le cadre du NIPT *whole-genome*. D'abord, l'actionnabilité met en

¹⁹ Par ailleurs, cette lecture médicale ne reconnaît pas ces syndromes comme des formes d'intersexuation. Les personnes intersexes présentent des caractéristiques sexuelles qui ne correspondent pas aux normes de ce qui est généralement considéré comme « masculin » ou « féminin ». Le mouvement intersexe lutte notamment contre les interventions médicales non consenties visant à modifier ces caractéristiques sexuelles, auxquelles certaines personnes intersexes ont été soumises dès le plus jeune âge.

L'histoire de la médicalisation des personnes intersexes éclaire la façon dont les syndromes de Turner et de Klinefelter sont construits et traités comme des pathologies, plutôt que comme des manifestations de la diversité sexuelle. J'ai traité cette question dans un article, où j'aborde également le débat sur les SCA et la détection du sexe fœtal plus en détail (Riethof 2026).

évidence le « souci de la preuve », ou l'étayement scientifique de l'action médicale dans un contexte où les variations détectées par les nouvelles techniques de séquençage ne sont pas toujours connues et documentées. Lorsque ces nouvelles techniques sont intégrées à la pratique médicale, le souci de la preuve se traduit par « un travail probatoire qui se confond avec le travail clinique même : les professionnel·les doivent générer et qualifier, dans le cours du travail clinique, les éléments sur lesquels iels peuvent appuyer leur jugement et leur décision » (Bourret et Rabeharisoa 2008, 61-62). En effet, nous avons vu qu'en l'absence de preuves scientifiques, les généticien·nes se reposent parfois sur leur propre expérience clinique et sur le contexte pour évaluer l'opportunité de rapporter un variant ou non. Par un aller-retour entre laboratoire, expérience clinique, littérature, espaces professionnels de discussion et de délibération, les généticien·nes délimitent ainsi les contours de la pratique scientifique.

La deuxième problématique concerne le bien-fondé de l'action médicale quand celle-ci concerne l'opportunité d'interrompre la grossesse. Cette opportunité entraîne, pour les médecins, la responsabilité de devoir se prononcer sur la « gravité » d'une certaine condition avant qu'elle ne soit rapportée aux patient·es. Certaines variations, comme celles des chromosomes sexuels, laissent voir des divergences morales au sein de la communauté scientifique. Ainsi, le passage de la preuve scientifique à l'action clinique est loin d'être évident (Owens et al. 2023). Le principe d'actionnabilité offre une certaine marge de manœuvre – pilotée par les professionnel·les en génétique – mais a aussi des retombées sociales et éthiques (Stivers et Timmermans 2017). Nous avons vu comment l'action médicale est justifiée par les professionnel·les : nous verrons dans le chapitre 5, consacré aux résultats incidentels, ce qui constitue pour les femmes une information à partir de laquelle elles peuvent agir.

1.5. Délimiter les bons usages du test

Dans les sections précédentes, j'ai identifié trois formes de « travail de délimitation » par lesquelles les médecins interrogés circonscrivent leur domaine de compétence et de responsabilité professionnelle. La première forme de ce travail consiste à définir leurs devoirs envers les patient·es. La deuxième forme consiste à tracer les contours de la pratique scientifique. La troisième forme consiste à distinguer les « bonnes » applications de la technologie, celles qui sont bénéfiques à la société.

Dans la partie finale de ce chapitre, nous verrons comment ces trois formes de délimitation sont mobilisées à travers trois situations relatives au NIPT qui sont sources de conflit ou d'interrogation pour les professionnel·les en obstétrique et en génétique : la circulation du NIPT commercial, l'établissement du formulaire de consentement et la divulgation du sexe fœtal. Je montre comment chaque sphère professionnelle saisit ces « objets » et les construit comme un problème d'ordre médical, scientifique et éthique. Ces situations peuvent mettre à l'épreuve les relations professionnelles entre obstétrique et génétique *ou* allier ces deux disciplines contre les décisions politiques qui ont précédemment été réalisées. Leurs propos dessinent donc les frontières entre la sphère privée et la sphère publique, ainsi qu'entre science, médecine et société (Ehrich et al. 2006).

NIPT ciblé ou étendu : l'influence des firmes commerciales

Comme mentionné précédemment, plusieurs formes de NIPT coexistent en Belgique. Les centres de génétique nationaux effectuent une majorité des analyses (environ 80%), le logiciel de séquençage utilisé pour le NIPT est globalement le même. Dans les 20% restants, les NIPT « commerciaux » se distinguent en deux catégories. D'une part, des NIPT « ciblés » sur les trisomies 21, 18 et 13 et le sexe fœtal existent sous forme de « kits », des petites machines vendues directement par les firmes commerciales à certains hôpitaux ou cliniques. Ceux-ci peuvent les intégrer directement dans leur laboratoire sans avoir besoin d'implémenter tout un système bio-informatique et de recruter un personnel qualifié dans l'analyse. D'autre part, certains laboratoires privés collaborent avec des firmes commerciales pour développer leur propre NIPT étendu à l'ensemble des chromosomes. Les hôpitaux, cliniques ou gynécologues libéraux décident de s'affilier à un laboratoire académique ou à un laboratoire privé, ou encore d'acquérir leur propre kit ciblé. Penchons-nous d'abord sur le kit ciblé : pour certain·es prescripteur·ices du test (gynécologues ou sage-femmes), celui-ci permet d'éviter les incertitudes qui sont générées par le NIPT étendu.

« À un moment, dans notre hôpital, on faisait ce NIPT extensif, qui peut mettre le doigt sur des anomalies très sérieuses avec une immense certitude, mais il y a aussi toute une série d'anomalies qui sont d'interprétation... On ne sait pas très bien. Et c'est vrai que ça menait à beaucoup de complications pour les patientes parce qu'elles ne comprenaient pas vraiment ce qu'on... Parfois même les médecins ne comprennent pas. Cette

duplication, cette délétion, associée dans 20% des cas à un retard mental faible à modéré et dans 5% des cas à une petite taille... Et tu fais quoi, avec tout ça ? C'est difficile de se faire avorter sur une probabilité, pas sur un vrai diagnostic. » **Dr Klaus (gynécologue)**

Le docteur Klaus travaille dans un hôpital qui fonctionnait précédemment avec un NIPT étendu mais est revenu vers le ciblé. Les résultats incidentels amènent des situations parfois difficiles à gérer avec les patient·es car le conseil est basé sur des probabilités, et donc une incertitude sur le développement futur de la condition. Pour le docteur Klaus, ce type de résultat « n'aide pas beaucoup les gens », contrairement à un résultat de trisomie, dont les conséquences sont plus sûres et « dont les gens ont une vision de ce que ça peut donner ». Les résultats incidentels difficilement interprétables peuvent donc compromettre un cadre de soins fiable dans lequel le·la gynécologue peut aisément conseiller et orienter ses patientes. Cependant, pour certain·es, le NIPT ciblé ne participe pas à un effort scientifique commun.

« Le NIPT ciblé, c'est comme un filtre. *Tu te mets juste des œillères*. Et c'est l'attitude qui est défendue par beaucoup de monde : je mets mes œillères, je n'ai rien de compliqué à gérer avec les patientes, je lui donne un résultat simple, 21, 18, 13, négatif, et je suis tranquille. » **Dr Rosier (gynécologue)**

Pour le docteur Rosier, adopter le NIPT ciblé consiste à se « mettre des œillères », donc laisser dans l'ombre toute une partie de résultats possibles qui pourraient avoir un bénéfice médical. C'est donc se « simplifier le travail. » Les métaphores liées à la vision ou à la lumière abondent dans la tradition scientifique occidentale (Keller et Grontkowski 2003) : cette référence aux « œillères » marque donc la différence, pour cette gynécologue, entre ce qui constitue une bonne pratique scientifique, basée sur une vision complète, et celle qui se prive délibérément de la connaissance par souci de facilité.

Les généticien·nes interrogé·es soulignent également les intérêts financiers qui peuvent motiver l'utilisation du kit ciblé : il est moins coûteux d'avoir son propre kit ciblé que de sous-traiter les analyses à un autre laboratoire. Pour le docteur Rosier, « c'est dommage parce que ça ne participe pas à l'effort de recherche, ça ne participe pas à l'avancement technologique », deux piliers sur lequel le NIPT académique a été construit. Ici aussi, nous voyons comment se dessine une « bonne science », dénuée d'intérêts financiers et participant à un effort commun de transparence, de partage des connaissances et de progrès technologique. Ce même argument

s'applique au NIPT commercial étendu effectué dans des laboratoires privés : selon mes interlocuteur·ices, celui-ci n'est pas fondé sur une « bonne » pratique scientifique.

« Le problème des labos privés, c'est qu'ils rendent les résultats sans interprétation, il n'y a pas de travail scientifique derrière. Ils font du marketing auprès des gynécologues privés. On a eu pas mal de gens envoyés par des gynécologues privés à cause de telle ou telle anomalie bizarre détectée au NIPT... Et c'est embêtant, parce que soit on leur propose un diagnostic invasif chez nous, soit on leur propose de refaire le NIPT, mais ça provoque plus de stress qu'autre chose. » **Dr Celis (généticienne)**

« Le problème, c'est qu'un test rendu par un centre de génétique, ça a quand même été creusé sur le versant génétique, mais un test qui est rendu avec des interrogations, des problèmes de sexe fœtal, par un labo privé... Les parents sont dans un de ces états, sans avoir eu l'explication. Et on doit creuser, rattraper, voir ce qui a été fait... Et c'est un gros problème, ça génère de gros soucis, car ça n'a pas été géré directement par un centre de génétique. On a déjà eu le cas de gens qui venaient nous demander une IMG pour quelque chose qu'on ne rendait pas ici, comme Turner ou Klinefelter, mais pour nous, ce n'est pas un motif d'interruption de grossesse. » **Maurine (conseillère en génétique)**

Ce qui rend le NIPT académique « scientifique » est le fait que les résultats ont d'abord été lus, interprétés et sélectionnés par un responsable scientifique du laboratoire puis validés par un·e généticien·ne clinique avant d'être envoyés aux gynécologues prescripteur·ices. Toutes les découvertes incidentelles ne sont pas rapportées : les résultats passent par un filtre scientifique qui s'appuie sur la littérature existante, l'expertise médicale et les *guidelines* officielles. Comme l'exprime le docteur Celis, les laboratoires privés n'effectuent pas ce travail d'interprétation et de sélection. Ces résultats ne sont en outre pas systématiquement accompagnés d'un conseil génétique dans un centre d'expertise. Les centres de génétique « récupèrent » ces patientes pour lesquelles il faut reprendre toute l'investigation.

Cela peut placer les généticien·nes et conseillères en génétique face à deux types de situations compliquées du point de vue de la responsabilité professionnelle. D'abord, les résultats rendus par les laboratoires privés sont parfois « aberrants », pas plausibles sur le plan scientifique à cause d'une moins bonne performance des tests commerciaux. Cela inquiète fort les patientes auxquelles on propose de refaire un NIPT ou de passer par une procédure invasive, ce qui est psychologiquement lourd. Ensuite, les laboratoires privés rendent parfois des résultats pour

lesquels les centres de génétique ne proposent pas d'IMG. Maurine, qui travaille dans un centre qui ne rapporte pas les variations des chromosomes sexuels, raconte qu'elle reçoit parfois des patientes qui ont obtenu ce résultat auprès d'un laboratoire privé. Il faut alors expliquer aux patientes que le centre ne propose pas d'IMG pour ces syndromes sans qu'il y ait de complication médicale observée. Les professionnel·les sont alors face à un résultat pour lequel ils ne peuvent pas proposer d'action médicale en conséquence, ce qui s'oppose au principe de l'actionnabilité : on rend un résultat seulement s'il admet une action médicale justifiée aux yeux de l'équipe. Pour Maurine, cette disparité de fonctionnement entre laboratoires privés et académiques cache un problème éthique d'un autre ordre :

« Pour moi, il y a un problème éthique. Les 8 centres de génétique font le NIPT universitaire, mais les labos privés sur le côté font leur NIPT eux-mêmes, d'une autre façon qui n'est pas du tout la même. Et les [patientes] ne savent pas qu'il y a une différence de technique et une différence de *guidelines* entre labos universitaires et privés. Donc en fait, niveau égalité, c'est pas tout à fait la même chose pour toutes les personnes. C'est le même forfait de mutuelle, mais les gens ne le savent pas ! *Point de vue égalité, c'est un peu limite, en termes d'accès à l'information.* » **Maurine**
(conseillère en génétique)

Le principe d'équité dans l'accès au NIPT, au fondement de l'offre de dépistage, masque en réalité *une inégalité en termes d'accès à l'information*. L'arrêté qui organise le remboursement du NIPT en première ligne pour toutes les femmes enceintes ne fait pas la distinction entre les tests réalisés dans un contexte universitaire ou privé. Ces deux types de tests sont remboursés par l'INAMI et donc par les mutuelles (les organismes assureurs dans le cadre de l'assurance de soins de santé obligatoire). Les femmes ont donc accès au NIPT mais pas toujours au *même* NIPT. Elles ne sont pas informées sur les différents NIPT qui existent : elles dépendent du choix réalisé en amont par leur prescripteur·ice. Elles ne sont pas non plus informées sur les différentes informations que ces tests peuvent fournir. Pour certain·es professionnel·les, ce problème, relatif aux conditions facilitant le choix informé, est entraîné par un système où « l'offre commerciale est aussi peu régulée que variable, autant dans le choix des technologies utilisées que dans le type d'anomalies rapportées » (Désir et Donner 2022, 92). Il est également moins aisé pour les gynécologues de s'informer et de se former quand il existe plusieurs offres concurrentes dans un système qui manque de transparence.

Le formulaire de consentement : la précedence des résultats incidentels

Les femmes signent un formulaire de consentement pour réaliser le NIPT. Cet objet incarne donc la relation entre la patiente et le corps médical, mais aussi le processus de collaboration entre les centres de génétique et les gynécologues ou sage-femmes qui prescrivent le test. D'une part, le formulaire est rédigé par le centre de génétique qui effectue l'analyse du test, d'autre part, le formulaire est présenté et expliqué par les prescripteur·ices qui recueillent le consentement. Cet objet entérine et organise les relations entre la génétique, l'obstétrique et les patientes. Le formulaire de consentement contient également les informations que les femmes sont censées recevoir, notamment en ce qui concerne le caractère étendu du dépistage et les éventuelles découvertes fortuites. Parfois, les gynécologues font face à un « problème épineux », notamment lorsqu'il s'agit de communiquer des résultats qui vont au-delà de ce à quoi la femme a donné son consentement (Vassy et al. 2021, 11). Nous l'avons vu, quand le NIPT a été réalisé dans le privé, aucune règle n'encadre le rapport de résultats incidentels. Avec le NIPT universitaire, ce « conflit » prend une autre forme :

« Il arrive qu'on ait des découvertes incidentelles, même si c'est assez rare. Dans ce cas-là, il y a un conseil génétique donné par nos généticiens, qu'on est bien contents d'avoir avec nous, parce que ça dépasse à ce moment-là nos compétences. Mais il faut savoir aussi que les généticiens, ils le reconnaissent eux-mêmes, *même si les gens ont coché la croix en disant qu'ils ne voulaient pas tout savoir* [seulement les trois trisomies], *s'il y a quelque chose, les généticiens vont quand même nous le rapporter, et débrouillez-vous avec ça. Ça nous met dans une situation qui n'est pas facile*. Le généticien dit, 'pour moi, s'il y a une information qui est cliniquement pertinente et actionnable – ça c'est leur terme – si je ne le dis pas, je fais une erreur'. » **Dr Vianney (gynécologue)**

Le docteur Vianney travaille dans un hôpital universitaire avec un NIPT étendu. Elle souligne la collaboration indispensable avec le service de génétique puisque l'interprétation et le conseil suivant certaines découvertes dépasse son champ de compétences en tant que gynécologue. Cependant, cette collaboration amène parfois à outrepasser un principe au fondement de l'interaction médicale, le consentement de la patiente. La signature d'un formulaire de consentement n'est pas requise pour tous les types d'exams médicaux. La génétique est l'un des seuls domaines où toutes les analyses requièrent expressément un consentement écrit. Or, ce consentement peut être empiété en raison d'une découverte *actionnable* – lorsqu'elle permet

une action médicale pertinente. Cette situation – qualifiée de « pas facile » par le docteur Vianney – reflète des logiques professionnelles différentes. D’une part, elle vient ébranler le cadre de soins fiable du suivi prénatal où la patiente a acté sa volonté dans le formulaire présenté par le ou la prescripteur·ice. D’autre part, le principe d’actionnabilité prévaut sur le consentement de la patiente en raison de la « négligence grave » qu’entraînerait une non-transmission de l’information, comme le stipulent l’avis du Comité d’éthique et les *guidelines* du Collège belge de génétique.

Le docteur Vianney met également en évidence deux autres problématiques de fond liées à l’information sur le test étendu : la difficulté d’expliquer le test dans ses détails et la façon dont est construite le formulaire de consentement.

« Ce qu’on peut trouver dans les NIPT étendus, c’est expliqué dans la brochure et dans le document de consentement. Il y a la possibilité de cocher une case en disant : « je ne souhaite pas être informée d’autre chose que les trisomies 13, 18, 21 ». Maintenant, il faut quand même être honnête, on leur dit, « voilà, c’est marqué dans la brochure ». C’est impossible pour nous de reprendre toute cette brochure page par page et d’expliquer tous les détails. Et en gros, *ça se résume souvent à, « si vous voulez tout savoir, il ne faut pas cocher, et si vous voulez savoir que 13, 18, 21, vous devez cocher ».* Et la majorité des gens veut tout savoir. Mais ils ne savent pas ce que ça veut dire, tout savoir. » **Dr**

Vianney (gynécologue)

Dans l’hôpital où le docteur Vianney travaille, les patientes reçoivent une brochure qui explique le fonctionnement du NIPT. Elle reconnaît qu’elle n’a pas le temps d’expliquer le contenu de la brochure dans le détail. Comme mentionné plus haut, le suivi de la grossesse suit un protocole serré qui accorde peu de temps aux praticien·nes pour expliquer chaque test en profondeur. L’étendue *whole-genome* du test rend l’information plus élaborée et complexe, tant pour les patientes que pour les prescripteur·ices, « alors même que le choix éclairé est la condition préalable et centrale du dépistage » (Désir et Donner 2022, 91). Comme le résume un biologiste interrogé, « si on devait délivrer toutes les informations sur tout ce qu’on peut trouver aux femmes, il leur faudrait un cours de 20 heures de génétique. On n’a clairement pas la *workforce* pour faire ça actuellement ». Le formulaire de consentement de son centre annonce aux femmes qu’elles seront prévenues si on trouve « autre chose » que les trisomies

21, 18 et 13, sans préciser quoi. La décision de rapporter les résultats incidentels revient donc *in fine* aux généticien·nes.

Aussi, dans cet extrait, le docteur Vianney décrit le fonctionnement du formulaire : le test est étendu par défaut et les patientes doivent cocher une case si elles ne veulent être informées que sur les trois trisomies initialement ciblées par le test. Ce système s'appelle le « opt-out », une forme de consentement par laquelle la personne doit activement refuser de recevoir certaines informations apportées par le test. Il s'oppose au « opt-in » par lequel les personnes devraient activement accepter d'inclure d'autres informations du test. Le système « opt-out » peut néanmoins influencer l'attitude des patientes à accepter plus facilement de « tout » savoir, surtout quand ce « tout » n'est pas approfondi. De façon générale, l'obtention de « toutes » les informations sur la santé du fœtus est la pratique la plus socialement favorisée (Montgomery et Thayer 2020), comme nous allons le voir dans le chapitre suivant.

Au cours des dernières années, les centres de génétique ont essayé de mettre en commun leurs formulaires de consentement pour qu'ils soient les plus uniformes possible et faciles à utiliser. Il s'agit néanmoins d'une tâche difficile car certains centres rendent une information que les autres ne rendent pas, les variations des chromosomes sexuels. Plusieurs généticien·nes mettent en avant les limites du formulaire de consentement :

« Les patientes reçoivent beaucoup d'informations en une fois, elles ne se rendent pas vraiment compte à l'avance de l'implication de tel ou tel résultat. Il faudrait un consentement plus étalé dans le temps, ou un consentement a posteriori, car le consentement peut évoluer... » **Dr Celis (généticienne)**

« Les formulaires de consentement deviennent dépassés : on a beau essayer de les rendre faciles à lire, accessibles, ça n'aide pas. On a essayé le principe « opt in/opt out » où l'on coche ce que l'on veut savoir ou pas, mais ça n'a pas de sens parce que si la personne ne coche pas une case et qu'on trouve quelque chose qui va dans ce sens, on est quand même obligés de l'informer... Et puis parfois, les gens n'ont pas spécialement envie de décider par eux-mêmes. Ils font confiance au médecin pour faire le choix à leur place, même si ce n'est pas simple pour nous non plus. » **Dr Thalès (généticienne)**

Ces généticiennes questionnent la pertinence actuelle du paradigme du consentement écrit préalable. Cette vision « figée dans le temps » du consentement n'est pas adaptée à la découverte potentielle de résultats incidentels qui peut intervenir plus tard dans le parcours de soins. Aussi, la nature des résultats peut « forcer » le médecin à enfreindre le principe du consentement. L'inadéquation de cette formule avec le développement des nouvelles technologies génétiques a déjà été signalée plusieurs fois du côté de la bioéthique, appelant à la mise en place de nouveaux cadres pour garantir le consentement (Bunnik et al. 2013; Vears et al. 2021). Même si le formulaire est un outil clinique qui perd de son efficacité, son appel moral invoquant la stabilité le maintient comme standard absolu de la pratique médicale (Hoeyer et Hogle 2014).

Le docteur Thalès suggère par ailleurs qu'on ne peut pas effacer le rôle du médecin dans le processus de consentement : beaucoup de patient·es se reposent sur la figure du médecin pour faire un choix, sollicitent conseils ou aide (Williams et al. 2002a; Quagliariello 2018). Les professionnel·les déploient un ensemble de stratégies pour répondre à ces demandes sans tomber dans une directivité totale. Cela témoigne de la difficulté pour les patient·es d'endosser, seul·es, la responsabilité du choix dans un contexte informationnel complexe.

Finalement, les lacunes dans l'information des patientes, la difficulté d'élaborer un formulaire de consentement *ad hoc* et le désarmement des gynécologues face à la complexité de l'information découlent d'un problème structurel plus important : le manque de structure et de moyens qui ont été mis en place pour améliorer la qualité de l'information pré-test. Ce problème est souligné de façon unanime par les personnes interrogées.

« What is bad about the Belgian case is that the health authorities just threw the test to the population, without any guidance about how to implement this, without any support for counselling. I think this is bad politics. It is not based on good evidence, on good thinking, this is just a political decision. And then we have to clean up everything. » **Dr**

Xander (généticien)

« There is a lot of discussion of how we introduced the test in Belgium. And we did not introduce it perfectly. It was just too much too soon. It was a political move. At the time, the Minister of health knew that if she wouldn't do it then, the money would never be found. I mean, we are extraordinary in offering this as a population screening. And I

think it is perfect. I'm all pro. It should be like that. But every woman should get the proper information upfront. That's all. » **Dr Maes (généticienne)**

Ces généticien·nes appuient la dimension politique de la décision de rembourser le test et de le rendre accessible en première ligne. S'il s'agit pour elleux d'une avancée importante pour les femmes, cette décision ne s'est pas accompagnée d'un dispositif pour encadrer la façon dont elles sont informées. Le docteur Maes distingue le bénéfice que peut apporter le test à la société de la façon dont il a effectivement été encadré d'un point de vue politique. Les professionnel·les distinguent ainsi leur travail, fondé sur les preuves scientifiques, de l'opportunité politique dont s'est saisi le Ministère de la Santé. Le docteur Xander suggère que les généticien·nes doivent intervenir *a posteriori* pour combler ce que la politique n'a pas prévu, en rattrapant et en accompagnant les personnes qui n'ont pas reçu une information adéquate. Cette métaphore du conseil prénatal comme un « service de nettoyage » (*mop-up service*) a déjà été relevée ailleurs, notamment pour décrire la relégation du dépistage prénatal au plus bas de la hiérarchie médicale et donc sa dévalorisation comme une « tâche ingrate » (Thomas 2014). Ici, plutôt qu'un déclassement, cette expression met en évidence la frontière nette tracée entre le domaine politique et le domaine médical, permettant ainsi aux professionnel·les de la santé de se dissocier d'une mauvaise gestion politique et de ses conséquences indésirables.

Le problème principal est qu'il n'y a pas assez de personnes formées pour proposer le test au vu de l'évolution rapide de la génétique. Ce sont les gynécologues ou médecins généralistes qui se retrouvent à devoir expliquer le test sans avoir reçu de formation. Les docteurs Xander et Maes ne voient qu'une solution : que le NIPT ne puisse être réalisé sans session d'information préalable donnée par une personne formée (pas spécialement un docteur : une sage-femme ou une conseillère en génétique). Il s'agit d'un modèle déjà adopté aux Pays-Bas : une personne qualifiée (généralement une sage-femme spécialisée) dispense une séance d'information de trente minutes aux femmes intéressées par le test²⁰ (Meij et al. 2021). Selon le docteur Xander, cette séance d'information deviendra d'autant plus importante que l'étendue du test risque de devenir de plus en plus large.

²⁰ D'ailleurs, une étude comparative entre les Pays-Bas et la Belgique s'intéresse au caractère informé du choix des femmes de recourir au NIPT (Lannoo et al. 2023). Selon cette étude réalisée par questionnaire, le choix des femmes belges est moins « informé » que celui de leurs voisines néerlandaises. Pour expliquer cette divergence, les autrices avancent notamment l'hypothèse de l'existence, aux Pays-Bas, de ce dispositif d'information spécifique.

Le sexe fœtal : la légitimité de l'intervention publique

Par rapport aux pays voisins ayant également une offre nationale de NIPT, l'une des particularités du cas belge est que le test rapporte également le sexe fœtal. Cela n'est pas le cas en France et aux Pays-Bas. Les professionnel·les sont cependant très ambivalent·es face à cette pratique. En effet, elle détourne la fonction principale du test qui est de détecter les trois trisomies les plus fréquentes ou d'autres conditions potentiellement graves.

« Comme le NIPT te dit aussi si c'est un garçon ou une fille, tu as énormément de patientes qui se lancent dans le NIPT pour ça, juste pour le plaisir de savoir. Pour faire une fête, rose ou bleu, tout ça. Tant mieux, d'un côté, que ce soient des demandes légères : je suis contente de voir que les patientes pensent à autre chose. *Mais ce n'est pas très sérieux.* On ne réalise plus que la raison de faire ce test, c'est pour dépister un fœtus avec une anomalie grave, et les deux alternatives, c'est se préparer à la venue d'un enfant différent ou interrompre la grossesse. Donc ce sont des choses graves, des décisions importantes. Mais du coup, c'est fait avec légèreté. *Et ça représente un coût pour la société, de faire un NIPT pour savoir si c'est un garçon ou une fille.* D'un point de vue de santé publique, dépenser 250 euros pour ça, c'est quand même dommage. » **Dr Klaus (gynécologue)**

Selon les gynécologues interrogées, un certain nombre de femmes demandent le NIPT pour connaître le sexe de leur futur enfant. Plutôt que de nous demander si cet énoncé décrit bien la réalité, il est intéressant de nous pencher sur la façon dont ce « problème » est construit et saisi par la sphère médicale. D'abord, le sexe fonctionne comme une frontière morale permettant de définir, par contraste, ce qui relève d'un usage « acceptable » du NIPT. Quand les patientes demandent à connaître seulement le sexe fœtal, les gynécologues doivent les « recadrer » sur l'objectif du test en expliquant qu'il s'agit de chercher des « anomalies graves ». La conséquence négative est que les femmes ne seraient alors pas « préparées » à recevoir un résultat positif pour une trisomie. Selon le docteur Klaus, « quand le NIPT n'est pas bon, c'est la dégringolade. Elles n'ont pas du tout anticipé ce qui pourrait se passer si jamais le NIPT n'était pas normal ».

Le sexe est compris comme une donnée *non médicale*, légère, futile, par contraste avec le « sérieux » avec lequel il faut appréhender les « anomalies » ou « maladies » graves pouvant

mener à une décision difficile²¹. Le sexe détourne donc l'usage premier du dépistage. Même si cela permet de rendre plus « léger » le suivi de la grossesse, connaître le sexe est associé à des pratiques superficielles, voire commerciales, comme les *gender reveal parties* : le docteur Vianney précise en outre qu'elle ne veut pas « participer à ce *merchandising* du genre avant la naissance ».

La question du sexe éclaire ainsi, par voie de contraste, ce qui est considéré comme un « problème médical grave » – et donc ce qui justifie une action médicale légitime (interrompre la grossesse ou, en cas de poursuite, suivre une grossesse considérée à risque). La question du sexe questionne aussi la légitimité de l'intervention publique. La détection du sexe fœtal doit-il faire l'objet d'un remboursement par la sécurité sociale au même titre que la recherche des trisomies ? Pour les gynécologues, la détection du sexe entraîne « des coûts supplémentaires à la société ». Des ressources publiques seraient allouées à la mise en évidence d'une donnée ne présentant pas d'intérêt médical. Pour le docteur Vianney, si le NIPT ne révélait plus le sexe, la sécurité sociale réaliserait des économies qu'elle pourrait réinvestir ailleurs. L'introduction du NIPT dans le panier des soins remboursés a en effet conduit à restreindre la prise en charge d'autres dépistages systématiques, comme celui du cytomégalo virus. Dans un système de protection sociale où les frais liés à la santé sont largement pris en charge, la répartition des dépenses est un enjeu central. Pour les médecins travaillant dans un tel système, l'argument de l'« intérêt collectif » – une allocation juste des ressources – permet de poser des limites aux désirs individuels, parfois jugés excessifs²². Dans cette perspective, la connaissance du sexe apparaît comme un désir individuel qui ne justifie pas une prise en charge publique. Si la détection du sexe n'est pas explicitement citée dans l'arrêté royal organisant le remboursement du NIPT, elle est prise en compte d'une autre façon :

²¹ J'ai entendu à plusieurs reprises que « le NIPT permet de détecter des maladies très graves ». Il est important de noter que la frontière entre « maladie » et « handicap » est souvent floue, tant pour les professionnel·les que pour les patient·es – nous le verrons dans les chapitres suivants. Ces deux catégories ne se recoupent pas toujours : une personne avec la trisomie 21 peut être en bonne santé, même si statistiquement, elle est beaucoup plus à risque de développer certaines maladies. Le handicap constitue plutôt une déviation par rapport à une norme socialement définie (physique ou cognitive). Les catégories du « normal/anormal » et « sain/pathologique » se confondent souvent derrière l'« impératif de la santé » qui guide le recours au dépistage.

²² Lors d'une recherche précédente, j'ai retrouvé ce même discours auprès de médecins travaillant en clinique de fertilité. Ils évoquent les « coûts à la société » pour suggérer qu'il faudrait arrêter les traitements à répétition de certains couples dont les chances de réussite sont extrêmement faibles. Les médecins se retrouvent dans une position d'arbitrage entre l'État, qui rembourse jusqu'à six traitements de FIV, et les individus désirant procréer : ainsi, les désirs individuels sont limités au nom de l'intérêt collectif (Riethof 2020).

« C'est parce qu'on rapporte le sexe qu'on ne peut pas faire le NIPT avant douze semaines. Parce que le faire avant les douze semaines, ça veut dire qu'on pourrait décider d'une IVG sur la base du sexe, *et on n'a quand même pas envie d'encourager et de participer à ce type de pratiques*. Maintenant, si la loi étend le délai d'IVG de 12 à 16 semaines, comme c'est prévu, on va quand même se retrouver dans cette situation-là. »

Dr Vianney (gynécologue)

L'arrêté royal autorise le remboursement du NIPT à partir de douze semaines de grossesse. D'un point de vue purement technique, le NIPT pourrait être réalisé plus tôt dans la grossesse. Or, il y aurait plus de probabilité que l'analyse échoue, car il n'y a pas toujours assez d'ADN fœtal dans le sang maternel avant douze semaines. Cependant, cette décision politique traduit également un souci éthique : ne pas favoriser une pratique moralement condamnable en Occident, l'avortement sélectif sur la base du sexe. De nouveau, ce « détournement » de l'usage premier du test révèle ce qui constitue une pratique acceptable – quelles interruptions de grossesse sont jugées légitimes – et la manière dont la médecine participe à cette définition. Plusieurs principes entrent ici en contradiction. Si les gynécologues se positionnent en faveur d'un rallongement du délai légal d'IVG et donc d'une extension de l'autonomie reproductive, ils ne veulent pas reproduire des pratiques « sélectives » qui vont à l'encontre de l'égalité des genres. À l'inverse, l'interruption de grossesse fondée sur la détection d'une trisomie 21 ou d'autres aneuploïdies détectées par le test n'est pas décriée de la même manière : ces conditions sont considérées comme des problèmes graves qu'il serait légitime d'éviter. Bien qu'il soit construit comme une donnée « non médicale », le sexe continue ainsi à organiser les pratiques et la temporalité du dépistage. Mais, comme le soulignent les professionnel·les, la détection du sexe se fait en réalité sous l'impulsion d'un autre acteur, le secteur privé :

« Il faudrait arrêter de rendre le sexe, mais les laboratoires privés continuent à le rendre. Donc il y a un enjeu de *concurrence*. Si les centres de génétique ne rendent plus le sexe mais que les laboratoires privés continuent à le faire, plus aucune de nos patientes ne voudra faire son NIPT dans un centre de génétique. » **Dr Vianney (gynécologue)**

Comme les gynécologues, les généticien·nes s'accordent pour dire que détecter le sexe n'est pas la fonction principale du NIPT. Pour une généticienne interrogée, « on ne devrait pas communiquer le sexe tout court, parce que ça amène plein de problèmes », notamment la mise en évidence des variations des chromosomes sexuels (SCAs), un cas qui montre bien comment

la détection du sexe peut parfois basculer dans le registre du pathologique et mettre le consensus professionnel à l'épreuve. Si on ne rapportait pas le sexe, la question épineuse des SCA ne se poserait tout simplement pas puisque les chromosomes sexuels ne feraient pas partie des résultats admissibles. Or, le fait que les laboratoires privés rendent le sexe contraint les centres de génétique à le rapporter également afin que le secteur privé n'ait pas le monopole sur les tests. D'après les personnes interrogées, le Ministère de la Santé ne peut pas forcer les laboratoires privés à suivre les *guidelines* nationales que suivent les centres de génétique. Selon le docteur Xander, « même si les tests commerciaux représentent une minorité de tests, ils exercent néanmoins une grande influence ». Bien que minoritaires, les pratiques des laboratoires privés entraînent donc une concurrence qui façonne tout de même l'offre globale du NIPT en Belgique.

Conclusion

Ce chapitre s'est intéressé à la façon dont le NIPT s'inscrit dans la continuité des dépistages précédents, et de façon plus générale, dans l'histoire du diagnostic prénatal. Selon Ilana Löwy (2014), le déploiement du diagnostic et du dépistage prénatal, sous leurs formes successives, a constitué une « révolution invisible » : cela coïncide avec l'essor de techniques qui ont rendu le fœtus « visible » et « sondable » par le regard médical, le transformant en objet de surveillance et d'intervention. L'« évidence » que parents, professionnel·les de la santé et autorités publiques désirent promouvoir la naissance d'enfants en bonne santé est difficile à remettre en question, ce qui a aussi rendu cette révolution imperméable à de nombreuses critiques. Surtout, il y a continuité dans la manière dont le dépistage prénatal est encadré et régulé par les autorités publiques : celui-ci ne fait généralement pas l'objet d'une délibération publique particulière, une marge de manœuvre importante est accordée aux acteurs commerciaux et aux professionnel·les de la santé, sans spécialement se pencher sur les défis distincts posés par le NIPT, par exemple le consentement informé dans le contexte du NIPT étendu (Vassy et al. 2021), l'influence des firmes commerciales (Navon et Thomas 2021) ou l'augmentation des indications pour l'IMG (Gekas et al. 2016). Aujourd'hui, le caractère commercial de l'industrie du NIPT et son manque de transparence quant à la production, à l'analyse et au rapport des résultats commencent néanmoins à être étudiés et remis en question (Navon et Thomas 2021; Löwy 2022).

Si cette continuité fait du NIPT une « extension non problématisée des dépistages précédents » (Löwy 2017), ce test présente néanmoins des caractéristiques distinctes et entraîne tant des opportunités que des défis spécifiques pour la pratique médicale. Dans cette optique, les gynécologues et généticien·nes délimitent leur responsabilité professionnelle, le caractère scientifique de leur pratique et les « bonnes » applications de la technologie. Si l'autonomie de la patiente s'est imposée comme motivation centrale des programmes de dépistage prénatal, j'ai dégagé dans ce chapitre d'autres logiques professionnelles qui justifient l'extension du NIPT à toutes les femmes enceintes (la fiabilité du test) et à tous les chromosomes fœtaux et maternels (l'actionnabilité des résultats). J'ai montré que ces principes comportent aussi des revers : la fiabilité du NIPT simplifie la discussion sur les risques et peut compromettre le choix informé, tandis que l'actionnabilité soulève des interrogations épistémiques sur le statut de la preuve et des interrogations morales sur l'opportunité de l'IMG. Ces principes peuvent entrer en tension, lorsque les résultats incidentels ne sont pas considérés assez fiables ou lorsque l'actionnabilité prend prééminence sur le consentement de la patiente.

Le modèle belge s'appuie sur une extension de la notion de risque. Nous l'avons vu, dans les années 1990, la généralisation du dépistage prénatal (sous la forme du dépistage sérique) a conduit à un « irrésistible élargissement des populations » concernées (Julian-Reynier et Bourret 2006 cité dans Vassy 2011, 12). Cette extension du statut à risque s'applique aussi au NIPT, mais avec un changement important apporté par son caractère étendu. La possibilité de détecter d'autres aneuploïdies (parfois confinées au placenta), des variants fœtaux ou maternels, des cancers maternels, des variations des chromosomes sexuels *étend ce sur quoi porte le risque*. À travers le prisme de la génomique, ce n'est plus le fœtus qui est à risque d'avoir la trisomie 21 ou la femme enceinte qui est à risque de porter un tel fœtus mais la grossesse entière qui est recadrée comme un phénomène risqué. Ce processus repose sur une « médicalisation » de la grossesse mais aussi sur le paradigme de l'impératif technique (Koenig 1988) : ce qui est techniquement possible tend à apparaître comme ce qui doit être fait. À partir des possibilités techniques du test, l'expansion du NIPT devient « inexorable » (Williams et al. 2002b). Le modèle belge repose sur un réseau préexistant de coopération scientifique et professionnelle permettant de gérer les « risques » entraînés par le test. Dans ce modèle, les limitations initiales de la technique ont été transformées en opportunités médicales et scientifiques. *Le NIPT constitue dès lors un nouveau prisme de connaissance et d'action sur la grossesse*, dont les objectifs dépassent désormais la simple détection des trois trisomies et dont l'IMG ne forme plus la seule intervention possible.

Le « travail de délimitation » est un concept intéressant pour comprendre comment les expert·es défendent leur autonomie professionnelle (Gieryn 1983). Nous l'avons vu, ce travail de délimitation – entre la production de savoirs scientifiques et leur utilisation dans les sphères politique et industrielle – vise à préserver les laboratoires académiques de l'influence des firmes commerciales ou encore à justifier la recherche relative aux différentes applications cliniques du NIPT. Mais surtout, en s'interrogeant sur le « bon » usage de la technologie, les professionnel·les remettent certaines décisions politiques en question tout en se distanciant de leurs conséquences indésirables, comme le manque de soutien institutionnel à la décision informée ou le remboursement des tests publics *et* privés. Si ces stratégies leur permettent de se dégager d'une certaine responsabilité quant aux effets de l'utilisation des connaissances scientifiques, cette frontière discursive entre science et société s'avère souple (Kerr et al. 1997). Iels mettent en avant certains bénéfices sociétaux du NIPT étendu – l'engagement en faveur de l'autonomie reproductive, la réduction du nombre de procédures invasives, l'intégration de la génomique personnalisée dans le suivi de la grossesse – mais passent d'autres conséquences sous silence, comme la réduction du nombre de personnes avec un handicap ou la normalisation du dépistage.

Finalement, quand une femme pousse la porte du cabinet de consultation, s'entretient avec son gynécologue et signe le formulaire de consentement, une multitude de décisions préalables ont déjà circonscrit ce choix et ses modalités. Le choix de recourir au test, bien que toujours individuel, dépend d'un ensemble de décisions qui ont été prises à d'autres niveaux politiques, institutionnels, scientifiques et médicaux. Dans la consultation, cette généalogie du choix est tue et souvent raccourcie à un geste de routine, à la fois rassurant et inquiétant. Ce chapitre a tracé la genèse de ce contexte. Dans le suivant, nous nous pencherons sur l'expérience des femmes quant à la décision de recourir au test et au rôle que celui-ci prend dans le suivi de leur grossesse.

CHAPITRE 2. LE CHOIX DE RECOURIR AU NIPT : QUESTIONNER UNE ÉVIDENCE

Chaque entretien que j'ai mené s'ouvrait par la même demande : « comment la question du NIPT s'est-elle posée dans votre grossesse ? ». Je laissais ensuite les femmes me raconter leur histoire de la façon qu'elles voulaient. Les réponses obtenues ressemblaient très souvent à celle-ci :

« Euh... ben... je ne me suis pas vraiment posé la question, pour moi c'était un peu une évidence qu'on le ferait, donc euh... [pause] voilà... ! Ça s'est pas... En fait, la question ne s'est vraiment pas posée ! Comme elle se fait d'office [la prise de sang], on l'a faite. »

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

Élodie, comme beaucoup d'autres, est prise au dépourvu quand je lui pose cette question, tout simplement parce que la question ne s'était pas posée. Il s'agissait précisément d'une évidence que je questionnais auprès de mes répondantes. Comme Élodie, beaucoup de femmes m'ont fait part d'une absence de réflexion quant au recours au NIPT, chose que je n'avais pas anticipée. Le but de ce chapitre est de comprendre comment le NIPT prend la forme d'une évidence pour les femmes qui l'utilisent.

Une préoccupation bioéthique majeure liée à la diffusion du NIPT concerne le risque de routinisation et le danger que cela pose pour l'accomplissement d'un choix éclairé et autonome (Kater-Kuipers et al. 2018). La routinisation est définie comme l'utilisation non délibérée, irréfléchie de la technologie ou un usage automatique et standardisé (Montgomery et Thayer 2020). Selon Kater-Kuipers et ses collègues (2018), la routinisation du dépistage prénatal est généralement comprise à travers ses effets indésirables dans trois domaines. D'abord, la routinisation affecte le choix informé : la fiabilité du NIPT simplifie la procédure de proposition du dépistage ; l'absence de risque (le caractère non invasif) minimise l'importance de l'information et de la décision (Deans et Newson 2011; Gekas et al. 2016). D'autres redoutent que l'usage routinier entraîne une pression ou attente sociale de recourir au test et qu'en retour, cela affecte la liberté de choisir des femmes (Seavilleklein 2009; Ravitsky 2017). Enfin, certain·es craignent que la routinisation normalise et trivialisent l'IMG (Gekas et al. 2016; De Jong et al. 2010) et renforce une attitude discriminatoire envers les personnes en situation de handicap (Knight et Miller 2021).

Selon Christoph Rehmann-Sutter et ses collègues (2023), ces définitions éthiques de la routinisation présentent toutefois un inconvénient : elles sont d'emblée critiques et normatives. Les auteur·ices appuient l'intérêt heuristique de revenir à une définition sociologique de la routine : « un modèle répétitif et reconnaissable d'actions organisationnelles interdépendantes menées par plusieurs acteur·ices ». Une routine n'est pas nécessairement incompatible avec un choix éclairé et responsable lorsque les actions mises en place dans le protocole le favorisent. Les routines sont dynamiques et négociées, elles sont inséparables des personnes qui les performant. Les routines comprennent des actions, mais le degré de réussite de ces actions, leur qualité et leur quantité, ainsi que leur contextualisation sociale, varient. L'article compare plusieurs offres nationales de NIPT et observe les modèles de routinisation qui émergent, chacune impliquant des considérations éthiques sensiblement différentes.

Ce chapitre s'inscrit dans ce geste analytique : il est possible d'observer une pratique adoptée comme mesure standard d'une part, puis de l'autre, de décrire les mécanismes qui normalisent cette routine, qui lui donnent l'apparence d'une évidence, comme une « simple autre facette des soins prénataux habituels » (Press et Browner 1997, 988). Autrement dit, ce chapitre étudie comment les éléments constitutifs de cette routine se traduisent en normes, voire en impératif de recourir au test. Nous verrons qu'en Belgique, le choix informé – tel qu'il est généralement défini dans la littérature, c'est-à-dire basé sur une information adéquate et une délibération

suffisante, en accord avec ses propres valeurs – est compromis par l’organisation actuelle de l’offre. Plutôt que de m’arrêter à ce constat, j’élargis la question du choix informé au contexte de soins et à l’interaction médicale. Nous verrons que l’absence de réflexion est liée à la présentation du NIPT comme une étape « naturelle » du suivi de la grossesse, relevant d’un accord tacite entre le médecin et sa patiente, ce qui banalise les décisions impliquées par le test.

Comment le NIPT devient-il une évidence marquée par une absence de réflexion, alors que l’objectif même de l’offre de dépistage est de favoriser l’autonomie reproductive et le choix éclairé ? Si le recours au NIPT relève de l’évidence, un tout autre récit apparaît lorsque les femmes me parlent de l’IMG, du handicap et des conséquences possibles d’un résultat positif. Ces questions tiennent parfois bien moins de l’évidence. L’idée centrale du chapitre est la suivante : le mécanisme principal qui rend le recours au NIPT évident est une séparation entre un choix que j’appelle « technique », qui consiste à se soumettre à un examen de la grossesse comme les autres, et un choix que j’appelle « moral », refoulé aux marges de l’intimité des couples, qui porte sur l’éventuelle poursuite d’une grossesse marquée par un diagnostic positif. Cette séparation entre l’aspect pratique du test et ses implications éthiques peut cependant favoriser ce qu’elle vise pourtant à éviter, la banalisation du dépistage.

2.1. Le choix « technique » : une étape normale du parcours de la grossesse

Selon Charis Thompson, la normalisation comprend les moyens par lesquels de « nouveaux éléments » (nouvelles patientes, nouvelles connaissances scientifiques, nouveaux instruments) sont intégrés dans les procédures et les objets préexistants de la clinique (2005, 80). Cette section vise à comprendre comment le suivi prénatal rend normal et même *naturel* le recours au NIPT. Dans le suivi, le NIPT possède son propre « script », il fait partie d’un scénario qui assigne à chacun·e son rôle, définit les cadres de l’action et prédétermine les conditions dans lesquelles s’effectuent les choix (Akrich 2006). Ce script repose sur un ensemble de connaissances implicites et explicites avec lesquelles les femmes composent quand elles entament leur suivi.

« Ce fameux test qu'il fallait faire » : l'accord tacite entre patiente et gynécologue

« On savait que vers trois mois de grossesse, *il y avait ce fameux test qu'il fallait faire* et, en fait, ça paraissait assez *naturel* de le faire. C'était un peu dans le parcours, quoi. Donc c'est comme ça qu'il s'est présenté. Notre gynéco nous a dit 'ben voilà il y a le test à trois mois de grossesse'. Je ne me suis pas du tout posé la question de 'est-ce que je vais le faire ou pas'. Ça, c'était... c'était sûr que j'allais le faire. C'était comme ça. »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

« Je savais que c'était un test qui existait, je ne savais pas exactement comment il était fait, mais je savais plus ou moins ce que ça impliquait. J'ai suivi les grossesses de ma sœur et celle de ma belle-sœur, j'ai pas mal d'amies plus âgées donc je voyais plus ou moins... Je savais que c'était un test lié à la trisomie et aux particularités génétiques. Et donc je savais que c'était un test qui était important dans le sens où on pouvait devoir prendre une décision par rapport aux résultats, en fait. Donc, oui, ça c'est quelque chose dont j'étais au courant, avant même de tomber enceinte. La manière dont il me l'a été présenté, qu'il a été amené sur le tapis en tout cas, c'était, je pense, au bout du... 2ème ou 3ème rendez-vous gynécologique, peut-être ? Et il me l'a été présenté par la gynécologue, euh... pas spécialement avec une possibilité de ne pas le faire (rire). C'était plus, 'on va faire le NIPT'. Ce qui m'allait très bien, hein. »

Solène, 29 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 1 enfant (F18)

Ces deux témoignages font état de l'absence de réflexion lors de la proposition du NIPT dans la consultation gynécologique. Mais, comme le suggèrent Fanny et Solène, les femmes ont déjà entendu parler du test avant leur suivi. Le NIPT fait l'objet d'un savoir implicite qui renvoie à la fois à son caractère systématique (« ce fameux test qu'il fallait faire ») et à ses implications (« on pouvait devoir prendre une décision par rapport aux résultats »). Ce savoir implicite sur le test devance et dépasse la consultation médicale. L'usage de l'adjectif « fameux » laisse entendre que Fanny savait que ce test était incontournable, et cela avant même d'être enceinte. Solène évoque les grossesses dans son entourage, lors desquelles elle a pris connaissance de l'existence du test (sans pour autant savoir « comment il était fait »). Ainsi, lorsque les femmes entament leur suivi prénatal, elles arrivent avec un bagage de connaissances implicites et explicites sur le NIPT, sur le contenu et sur le déroulé du suivi obstétrical. Elles reçoivent un

package d'informations lors de leur premier rendez-vous gynécologique, généralement pendant le premier trimestre. Une première échographie de datation est réalisée, permettant de calculer la date prévue du terme. Par la suite, à chaque rendez-vous – marqué par la progression des semaines de la grossesse – sont associés certains examens, comme des prises de sang (infections sexuellement transmissibles, toxoplasmose, cytomégalovirus, rubéole) ou des échographies. Le suivi prénatal comprend environ une dizaine de rendez-vous routiniers, généralement espacés d'un mois, allant jusqu'à toutes les deux semaines le dernier trimestre. Lors du suivi routinier, plusieurs éléments sont généralement mesurés : poids, tension, hauteur utérine, ou encore battements cardiaques fœtaux. Trois « grandes » échographies, correspondant aux trimestres, sont couvertes par la sécurité sociale. Leur but est de vérifier le bon développement de la grossesse et de dépister d'éventuelles anomalies fœtales. Elles sont réalisées en hôpital ou en cabinet privé par un·e gynécologue ou un·e radiologue spécialisé·e. Le NIPT est réalisé à la fin du premier trimestre, après la première grande échographie, parfois le même jour.

Le recours au NIPT, appuyé par ces connaissances préalables et par les recommandations médicales, semble alors évident. La relation décrite par Fanny avec son gynécologue laisse supposer que celui-ci dirige et organise les différentes étapes du parcours de façon « naturelle », entérinant ainsi le bien-fondé du recours au NIPT. Solène raconte que le NIPT a été présenté par sa gynécologue « pas spécialement avec une possibilité de ne pas le faire », sans énonciation explicite de la possibilité de le refuser. Le NIPT n'est pas présenté comme un *choix*. Pour certaines femmes, le NIPT n'a pas été *proposé* mais plutôt *imposé* par leur gynécologue.

« Alors, déjà, je dois avouer que j'étais restée persuadée à l'époque que c'était un test obligatoire. On ne m'a jamais fait comprendre dans mon parcours de grossesse que c'était quelque chose pour lequel je pouvais dire oui ou non. Mon gynéco m'a dit 'ben voilà, tel jour telle heure, tu vas faire ce test qui est important, qui va te donner des informations sur le sexe et potentiellement des soucis génétiques et cætera.' Donc j'ai pas eu trois mois en me disant 'est-ce que je vais le faire, est-ce que je vais pas le faire', ça m'a semblé être une étape logique et obligatoire dans mon parcours de grossesse. Donc ça a été proposé comme ça, j'ai accepté, ça a été fait, il n'y a pas eu de réflexion particulière avant. C'était d'office quelque chose que j'allais faire, mais je ne savais pas que j'avais le choix de le faire ou pas. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

Comme quelques autres participantes, Charline apprend lors de notre entretien que le NIPT n'est pas obligatoire, ce qui n'a pas été clairement explicité dans son suivi. L'expérience de Charline n'est pas partagée par toutes les participantes : une majorité d'entre elles étaient conscientes qu'elles avaient le choix de recourir au NIPT (même si elles n'étaient pas toujours pleinement informées sur la réelle portée du test, nous aborderons cette question un peu plus loin). Parmi les 18 femmes interrogées ayant réalisé le test après 2017, sept d'entre elles pensaient que le test était obligatoire ou n'étaient pas certaines qu'il pouvait être refusé.

Certaines femmes rapportent que le recours au test est présenté sur un mode affirmatif – voire impératif – et non comme une option (« tu vas faire ce test qui est important » ; « il y a le test à trois mois de grossesse »). Ainsi, il est perçu comme une étape normale (« c'est un peu dans le parcours » ; « ça m'a semblé être une étape logique et obligatoire »). Les femmes ne remettent pas en question cette imposition. Le recours au NIPT fait l'objet d'un accord tacite : les propos présentés ici suggèrent une logique de connivence entre la femme enceinte et son médecin (« ça m'allait très bien » ; « c'était sûr que j'allais le faire »), voire le caractère inéluctable du test (« c'était comme ça » ; « c'était d'office quelque chose que j'allais faire »). La logique qui normalise les différentes étapes du suivi prénatal rend le recours au test évident ; elle minimise de ce fait la nécessité d'énoncer clairement la possibilité de le refuser.

« La suite logique de l'échographie » : le séquençage de la grossesse

« **Vanessa** : alors moi, la question du NIPT, elle ne s'est pas posée par moi directement mais elle a été posée par mon gynécologue, qui m'a informée de la possibilité de d'effectuer un test NIPT. Et d'ailleurs, c'était même pas posé comme une option, en fait. C'est-à-dire que c'était... *ça faisait partie du processus normal de la grossesse*, comme j'étais pas immunisée contre la toxoplasmose, donc il fallait aussi que j'effectue une prise de sang tous les mois pour vérifier que je ne l'avais pas contractée. Et en fait il m'a dit, 'ben voilà il va falloir faire la prise de sang NIPT à trois mois de grossesse'. *C'était pas une option, c'était vraiment, voilà ce qu'il y a sur le chemin des neuf mois de grossesse* (rire), il y a le NIPT à trois mois.

Enquêtrice : donc c'était presque posé au même titre que les...

Vanessa : que l'échographie du premier trimestre, d'ailleurs. En fait, l'un et l'autre étaient concomitants. Et c'était vraiment cette *temporalité*, donc l'échographie, puis après le NIPT tout de suite après. Enfin, c'était vraiment... *le déroulé logique*, quoi. Et moi j'ai pas forcément questionné le NIPT. D'ailleurs, je ne me suis même pas posé la question de si j'avais envie de faire ce test ou pas, enfin, de si on avait envie de faire ce test ou pas, c'était, voilà, il est là, il faut le faire. »

Vanessa, 33 ans, NIPT (-), 1 enfant (F15)

Le NIPT n'a pas non plus été présenté à Vanessa comme un test facultatif : il « fait partie du processus normal de la grossesse ». La possibilité de choisir est à nouveau absente du contexte d'énonciation. Le test s'insère dans un suivi logique et linéaire, *naturalisé*, qui semble s'imposer de l'extérieur (« il est là, il faut le faire »). Vanessa associe le test à d'autres examens routiniers et non remis en question comme la prise de sang pour la toxoplasmose ou l'échographie du premier trimestre. Le NIPT est l'auxiliaire d'une temporalité soigneusement élaborée : celle du suivi de la grossesse. Ce suivi s'établit par la mise en rapport de normes biologiques et chronologiques (Sänger 2015) : le temps du développement fœtal, découpé en stades et représenté par des courbes, le calendrier de la grossesse, divisé en semaines, et les pratiques de prévention des risques qui s'articulent à ces différents seuils. Ces normes créent un découpage médical du temps qui se superpose au calendrier gestationnel. Ainsi se façonne le « chemin » médical à travers lequel les femmes enceintes sont guidées par le personnel soignant pendant neuf mois. Vanessa met en évidence le caractère séquentiel du suivi de la grossesse, son « déroulé logique ». Le NIPT contribue ainsi au marquage d'une fenêtre spécifique de la grossesse, celle de la fin du premier trimestre. Le lien entre l'échographie et le NIPT est bien connu des femmes :

« **Enquêtrice** : Et qu'est-ce que tes amies t'avaient dit du test ?

Audrey : que c'était un test que l'on faisait lors d'une échographie pour savoir si l'enfant était porteur d'une trisomie, et voilà quoi, le truc vraiment basique ! »

Audrey, 36 ans, NIPT (-), 1 enfant (F5)

« Moi c'était ma première grossesse, ma sœur l'avait fait aussi [le NIPT], et c'est vrai que les personnes de mon entourage, plus jeunes, l'avaient fait aussi, parce que moi je suis déjà plus âgée, donc... la plupart le faisait, et en fait pour moi c'était un peu la suite logique de l'échographie. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

L'échographie du premier trimestre sert notamment à mesurer la clarté nucale, un indicateur qui, s'il relève une nuque « épaisse », peut être le signe d'une trisomie 21 ou d'une autre anomalie génétique que le NIPT est censé confirmer. L'échographie est attendue avec crainte ou excitation par les femmes parce qu'elle constitue la première rencontre « visuelle » du couple avec le fœtus, tout comme elle peut présager de mauvais augures (Williams et al. 2005; Thomas et al. 2017). Cette expérience impacte les femmes parfois plus que le dépistage prénatal. Vanessa compare son expérience de l'échographie à celle du NIPT :

« Là, l'échographie, c'est littéralement visible. Ça dure vingt ou trente minutes, on est là, ensemble, on est avec le médecin, on a le commentaire en direct, et puis on rentre chez soi avec l'information. C'était plus concret que le NIPT qui était juste une prise de sang faite comme ça, puis on repart chez soi, on est un peu emportée dans sa routine. »

Vanessa, 33 ans, NIPT (-), 1 enfant (F15)

Contrairement à l'échographie, dont les résultats sont immédiats, visuels et commentés en temps réel, le NIPT n'a pas constitué un acte particulièrement marquant pour Vanessa. Le test constitue une « prise de sang comme les autres » (Farrell et al. 2015), après laquelle elle est emportée à nouveau *dans sa propre routine*, celle d'une femme enceinte préparant l'arrivée de son futur enfant (Hunt et al. 2005). Ainsi, la nature même du test facilite sa trivialisation, sa banalisation : une prise de sang dont les résultats sont différés dans le temps.

« Le choix était induit » : le formulaire de consentement et les savoirs implicites

Si beaucoup de femmes se souviennent du rapport concomitant entre l'échographie du premier trimestre et le NIPT, peu d'entre elles évoquent le formulaire de consentement qu'elles ont dû signer afin de réaliser ce dernier. Audrey et Célia sont les deux seules participantes qui m'ont parlé du formulaire de consentement en y associant la possibilité de choisir ou refuser le test telle qu'elle a été énoncée par le personnel soignant :

« Je pense que c'est ma sage-femme qui m'a dit que euh... ou alors non, c'est... franchement je ne sais plus, mais je pense que c'était lors d'une échographie avec un

gyné – c’était quasiment jamais la même gyné à l’hôpital, c’est ceux qui sont dispos qui te font des échos – et qui m’avait dit : ‘ah bah voilà, la prochaine grosse échographie c’est celle des 3 mois et il y a un test qui est fait pour voir si l’enfant est porteur de trisomie, vous pouvez le faire, ou pas. C’est à vous de décider...’ et je pense qu’on devait signer un papier. Pour autoriser la prise de sang. »

Audrey, 36 ans, NIPT (-), 1 enfant (F5)

« J’ai eu mon premier rendez-vous avec ma gynéco, au tout début, à quatre semaines d’aménorrhée (...) et à ce moment-là, on a fixé la prochaine écho, elle m’a donné le document pour faire le NIPT, et elle m’a expliqué, ‘voilà, c’est une prise de sang où on va pouvoir analyser, sans être sûr à 100%, mais pouvoir regarder la trisomie 21, 18 et 13’, enfin je sais plus exactement. Elle m’a dit, ‘tiens, voilà le document, prends le temps de bien le lire, et on se revoit dans quatre semaines pour une écho, et tu me donneras le document signé si tu as envie de le faire, ou pas’. Et du coup on a lu le document. J’avoue que moi je ne me suis pas vraiment dit, ni moi ni Antonin [son compagnon], est-ce qu’on le fait ou pas. On s’est juste dit, il y a ce document, on a envie de savoir, et du coup, *let’s go*, on le fait, quoi. »

Célia, 29 ans, NIPT (-), enceinte (F1)

Le formulaire de consentement du NIPT est souvent proposé de façon à anticiper l’échographie du premier trimestre. Célia évoque le délai de réflexion entre la réception du formulaire et la réalisation du test. Son conjoint participe à cette réflexion, celle-ci se conclut par un accord mutuel sans grande délibération. Les deux témoignages sont marqués par des accents d’incertitude, relative au moment où le test a été proposé, par qui et comment. J’interprète ces approximations comme caractéristiques de la routinisation du suivi de la grossesse. Les femmes reçoivent beaucoup d’informations dès le début du parcours ; elles réalisent de nombreux examens. Lorsque le suivi se fait dans un hôpital public, comme pour Audrey, les examens sont réalisés par des professionnel·les différent·es. Le contenu et la quantité d’informations reçues peuvent donc varier. Il est alors compréhensible qu’elles ne s’en souviennent pas en détail. Ces hésitations montrent aussi que la proposition du test n’a pas constitué un événement particulièrement marquant pour elles. Or, la réception du formulaire ne s’accompagne pas toujours d’un choix explicite, comme le raconte Estelle :

« **Estelle** : alors j’avoue que je me suis un peu laissé porter par mon gynécologue, complètement. Au deuxième rendez-vous de suivi, vers les douze semaines, il m’a tout

simplement expliqué, ‘voilà on a le NIPT, c’est ce qu’on fait pour détecter notamment la trisomie’, et... j’avoue que je ne me suis pas posé plus de questions. *Dans ma tête, c’était obligatoire de... fin, non, j’ai quand même dû signer, c’est vrai, le formulaire, mais pour moi c’était la marche à suivre*, et c’était, on va dire, *naturel* de le faire.

Enquêtrice : et donc, de ce que tu me dis, ton gynécologue n’a pas présenté ça comme un choix ?

Estelle : il a dit, ‘on est dans cette période-là, c’est la période du test, voici les documents à signer’, oui... Je n’ai pas l’impression, enfin, *je pense que c’était, comment dire, induit le fait que j’aie le choix ou pas*. Je ne me suis pas posé la question, mais forcément, ayant signé, je me rends compte qu’on peut le refuser... Mais pour moi c’était complètement la marche à suivre, et lui me l’a présenté comme ça. Mais je n’ai pas vraiment eu l’impression d’avoir le choix, non. »

Estelle, 30 ans, NIPT (-), 1 enfant (F11)

Réaliser le test représentait la « marche à suivre » pour Estelle. En me racontant cet événement, elle réalise qu’elle aurait pu refuser de signer le formulaire. En effet, la signature est, symboliquement, le marqueur d’un accord volontaire et, juridiquement, de consentement. Or, la possibilité de refuser n’a pas été énoncée dans le contexte de l’interaction médicale. Estelle me suggère que « le choix était induit ». Il s’agit d’un autre *savoir implicite* sous-tendant l’interaction médicale : la possibilité de refuser un acte médical est virtuellement contenue dans le formulaire en tant qu’objet symbolique, sans que cette possibilité doive être formellement exprimée. Or, il ne semblait pas seulement « induit » qu’Estelle avait le choix de réaliser le test. Il semblait aussi aller de soi qu’elle allait l’accepter. Ni elle ni son médecin n’ont remis cette donnée en question. De façon analogue, Léa sait, implicitement, qu’elle peut refuser un acte médical :

« **Enquêtrice :** est-ce que toi tu as vu ça [le NIPT] comme un choix, quelque chose que tu pouvais faire ou refuser de faire, ou bien ça a été présenté comme quelque chose de routine fait de toute façon ?

Léa : plus quelque chose de routine, mais j’ai pas pris ça comme une contrainte de le faire parce que pour moi, on m’aurait proposé de le faire, je l’aurais fait. Pour moi c’était : ils faisaient ça à tout le monde, après j’ai toujours su qu’un acte médical pouvait être refusé, du coup si j’avais voulu je l’aurais refusé. »

Léa, 24 ans, NIPT (-), 2 enfants (F4)

Si le NIPT n'est pas perçu comme un choix, il n'est pas non plus perçu comme une contrainte car il concorde généralement avec le souhait des femmes (« je l'aurais fait de toute façon »). Selon l'expérience de Léa, le test se fait par défaut, reconduisant ainsi l'accord tacite entre professionnel·les et femmes que le dépistage va être réalisé. Le refus du test requiert alors une action explicite et volontaire. Toutefois, cela demande une certaine familiarité avec le milieu médical ou une connaissance au moins sommaire des droits des patient·es, comme le droit de consentir ou non à une intervention ou acte médical (selon la loi du 22 août 2002 relative aux droits du patient). Le formulaire de consentement suppose un contrat réalisé entre parties égales. Il est cependant sous-tendu par un rapport asymétrique entre celles et ceux qui donnent l'information et ses bénéficiaires (Molas et Whittaker 2024). Même si à l'heure actuelle, les questions relatives au consentement prennent plus de place sur la scène publique et la participation active des patient·es aux soins s'entérine dans des dispositifs légaux, tous·tes les patient·es ne disposent pas encore de la culture médicale nécessaire pour appréhender ces questions en pratique (Quagliariello 2018). Estelle se fie à son gynécologue et n'a donc pas remis en question ses propos. Mais surtout, comme ce savoir – que le test peut être refusé – est implicite, cela peut créer une confusion quant à son statut obligatoire ou non.

« Il n'y a pas la place à avoir le choix » : de la norme à l'impératif technique

Dans la suite de l'entretien, Estelle me fait part de sa mauvaise expérience avec le test du diabète qu'elle a trouvé particulièrement désagréable :

« **Estelle** : ah, oui, quelle horreur, ce test [pour le diabète], si j'avais su qu'il n'était pas obligatoire, je ne l'aurais pas fait (rire)

Enquêtrice : oui, pour tous ces tests, comme le NIPT, ou le test diabète, la question du choix, vraiment, est-ce que je le fais ou je ne le fais pas, elle n'est pas posée...

Estelle : *j'ai l'impression qu'il n'y a pas la place à avoir le choix*. En fait, on est suivies médicalement, *parce qu'il faut l'être*, j'ai l'impression... c'est tout à fait une *norme*. Alors quelque part, c'est rassurant, moi j'étais très contente d'être suivie médicalement. J'ai très confiance dans le milieu médical et donc ça me faisait du bien, ce suivi médical. Et en même temps, je me laissais porter, parce que j'avais l'impression aussi que je n'avais pas mon mot à dire... »

Estelle, 30 ans, NIPT (-), 1 enfant (F11)

Les femmes que j'ai interrogées sont majoritairement primipares, c'est-à-dire qu'elles ont une seule grossesse à terme à leur actif (13/20). Beaucoup d'entre elles sont entrées dans le « monde de la grossesse » peu équipées, dépourvues de connaissances. Elles se sont alors « laissées porter », confiant au personnel soignant la tâche de coordonner les nombreuses étapes du suivi de leur grossesse. Elles choisissent, d'une certaine manière, cette passivité, et la trouvent rassurante. Nous le verrons dans la deuxième section de ce chapitre, cette confiance est un des moteurs du suivi médical. Néanmoins, s'en remettre aux mains du personnel soignant peut se faire au détriment d'une possibilité active de choisir, comme le remarque Estelle : *« j'ai l'impression qu'il n'y a pas la place à avoir le choix »*. Elle souligne l'impératif social – la norme – d'être suivie médicalement pendant sa grossesse, ce qui implique d'accepter les différents examens jalonnant ce parcours. Cette norme est si puissante qu'Estelle croyait les examens du suivi prénatal obligatoires : ceux-ci ne le sont pas mais sont fortement recommandés.

Dans le contexte français, la sociologue Aurore Koechlin met en lumière la « norme gynécologique » selon laquelle les femmes se font suivre de façon régulière par un gynécologue dès leur entrée dans la vie sexuelle et contraceptive (Koechlin 2022). Cette norme n'est pas remise en question : la plupart des femmes voient le suivi gynécologique comme un devoir au service de leur propre santé sexuelle et reproductive. Une telle norme s'applique également au suivi prénatal. Qu'il soit réalisé dans le secteur public ou privé, le suivi prénatal est hautement standardisé et peut être qualifié d'« intensif » : il demande une grande disponibilité tant sur le plan temporel que corporel de la part des femmes (Boulet 2022). Celles-ci conjuguent le calendrier de la grossesse et les rendez-vous médicaux avec leur vie professionnelle et leur vie privée. Cette disponibilité demandée aux femmes requiert, d'après Elsa Boulet, un travail constant d'anticipation, d'organisation et d'articulation du temps. L'intensité du suivi fait donc partie de la norme, sans qu'il soit toujours clair si l'adhésion à ce suivi relève d'un droit, d'un devoir ou d'une responsabilité, comme le suggère le témoignage d'Estelle. De plus, cette confusion peut être entretenue par l'accès généralisé aux soins et leur importante couverture sociale :

« En fait [le NIPT] devient une obligation, je crois, de facto, dès lors qu'il est remboursé par la sécurité sociale. Il y a un peu un côté, comme ça, où c'est le remboursement par la sécurité sociale qui fait que ce test-là est quasi fait à... Je sais pas les statistiques, mais la plupart du temps je crois qu'il est fait parce qu'il est remboursé. »

Vanessa, 33 ans, NIPT (-), 1 enfant (F15)

« J'ai pas vraiment en souvenir que c'était une option, ce test, et qu'on pouvait ne pas le faire. J'étais vraiment juste persuadée, euh, vas-y tu dois le faire en plus c'est remboursé, c'est pour ça que tu dois le – *enfin, c'est remboursé parce que t'es obligée de le faire.*

Moi je voyais ça un peu comme ça. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

D'une part, le discours de Vanessa et Charline met en avant la façon dont la couverture sociale du test entraîne une *incitation* à y recourir (« il est fait *parce qu'*il est remboursé » ; « tu dois le faire, *en plus* c'est remboursé »). D'autre part, elles associent cette couverture sociale à une obligation : « c'est remboursé parce que tu es obligée de le faire » ; « il devient une obligation dès lors qu'il est remboursé ». Elles n'associent pas cette obligation à une mesure contraignante mais à une forme de devoir social dont elles tirent profit : pour bénéficier de cette large couverture de soins, elles suivent le trajet thérapeutique organisé par le personnel soignant. La majorité des consultations, tests et examens réalisés pendant la grossesse est remboursée. Les patientes ne paient que la part qui reste à leur charge (le ticket modérateur ou les suppléments entraînés par la visite d'un cabinet privé ou d'examens complémentaires). Ce qui fait du NIPT une prise de sang à 8,68 euros, largement accessible. Cette vision, selon laquelle une certaine technologie devrait être utilisée *parce qu'*elle est disponible, a été appelée l'« impératif technique » (Koenig 1988; Zeiler 2004). Alors, le refus d'utiliser le test « n'est pas neutre », car il « pourrait être interprété comme un manque de responsabilité de la part de la femme enceinte » (Browner et Press 1996, 153).

Dans cette partie, nous avons vu que l'absence de réflexion et la non-énonciation du choix sont liées au suivi protocolisé de la grossesse et à sa séquence naturalisée. Le NIPT relève d'une opération technique pendant la grossesse, une prise de sang comme les autres, et n'est pas toujours perçu comme un choix. L'évidence de recourir au dépistage prénatal repose aussi sur un ensemble de normes professionnelles et de décisions institutionnelles qui dépassent l'interaction : « le déroulement de la rencontre est en partie déterminé par une longue série de choix faits ailleurs ou de phénomènes collectifs non anticipés » (Vassy et Champenois-Rousseau 2014, 124). Dans la partie suivante, nous verrons que le « script » du suivi prénatal orchestre implicitement la relation entre le médecin et sa patiente.

2.2. Un cadre de soins fiable : le report de la complexité

Dans le chapitre précédent, nous avons vu que le NIPT est plus fiable que son prédécesseur, le test combiné. Pour les gynécologues, il s'agit d'un bénéfice incontestable car, puisqu'il entraîne moins de faux positifs, il ne faut plus expliquer aux patientes toute la balance des risques. Le NIPT construit de ce fait un cadre de soins plus fiable, même si cette apparente simplicité du test peut rendre le choix moins réfléchi. Comment les femmes perçoivent-elles cette fiabilité ?

« *S'assurer que tout va bien* » : la fonction principale du test

« [Le NIPT], c'était un peu une évidence, on nous l'a proposé, enfin, c'était la gynécologue qui nous l'a proposé. Et pour nous, ça coulait de source, en fait, de le faire. Alors, pourquoi ? Parce qu'on voulait juste être rassurés et savoir que notre bébé était en bonne santé. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

Les femmes recourent généralement au NIPT dans le but d'être rassurées sur la santé de leur futur bébé : ce constat a été réitéré maintes fois dans la littérature sur le dépistage prénatal (Press et Browner 1994; Hunt et al. 2006; Reid et al. 2009) et sur le NIPT (Farrell et al. 2015; Mozersky 2015; Montgomery et Thayer 2020; Perrot et al. 2023). Ce « pouvoir de rassurer » est également conféré à d'autres technologies populaires auprès des femmes telles que l'échographie.

« Comment la question du NIPT a été posée ? Alors, ben euh... comme ça. Comme ça, dans le parcours classique en fait... Je ne m'étais pas posé la question, non. J'avais pas de craintes non plus... J'étais dans ce truc où je me disais, tout ce qu'on checke c'est bon en fait, hein, *mieux vaut être sûr que*, et puis voilà, et *on va me dire que tout va bien*, et cool, quoi. *Comme une échographie*, en fait. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

« Moi j'ai vraiment pris ça [le NIPT] comme une étape de la grossesse, comme tout, en fait. Comme tout ce qu'on m'a fait passer, comme une écho et tout. J'ai vécu ça comme une étape un peu stressante. Comme quand on vérifie que tous les membres se développent bien, et... *pour être sûre*, quoi. *Ça m'a permis d'être sûre que mon bébé aille*

bien. Je ne voyais pas comme ‘on va t’apprendre quelque chose de mal’. On va juste te rassurer que tout aille bien et que tu auras un bébé en bonne santé quand tu accoucheras. »

Léa, 24 ans, NIPT (-), 2 enfants (F4)

Ces deux examens, le NIPT et l’échographie, sont équivalents dans leur mission, celle de rassurer les futurs parents. Or, comme le notent certains auteurs (Thomas et al. 2017), cette notion de rassurance est souvent illusoire et peut masquer l’éventualité d’une potentielle « mauvaise nouvelle ». Le NIPT, comme l’échographie, est réalisé dans la perspective d’un gain de certitude (« mieux vaut être sûr que »). Les femmes voient souvent l’échographie comme un test « bénin », contrairement à un examen invasif et menaçant tel que l’amniocentèse (Williams et al. 2005). Suivre les protocoles médicaux prescrits leur permet de garantir une issue positive à la grossesse (Reid et al. 2009). Dans la vision de Léa (« je ne voyais pas ça comme ‘on va t’annoncer quelque chose de mal’ »), le NIPT acquiert une valeur positive et rassurante.

Dans le langage utilisé pour décrire les résultats potentiels du test, une opposition se dessine entre deux appréciations normatives (« vérifier que tout va bien », « un bébé en bonne santé » versus « apprendre quelque chose de mal »). La trisomie 21, le syndrome génétique le plus courant et celui qui est principalement connu des femmes, devient synonyme de « problème », « mauvaise nouvelle ». Dans le suivi prénatal, l’usage de termes voilés ou pathologisants pour parler de la trisomie 21 la construit de ce fait comme une catégorie universelle de « mauvaise issue de la grossesse » (Thomas 2016). En effet, la supposée familiarité de cette condition élude souvent la discussion sur ce qu’elle implique réellement. Comme le soulignent ces autrices, « l’évocation du nom de la trisomie 21 et de l’existence d’un dépistage pour cette maladie suffit à la construire comme un danger important dont il faut se prémunir » (Vassy et Champenois-Rousseau 2014, 133). En outre, les femmes sont peu informées sur les trisomies 18 et 13 (les syndromes d’Edwards et de Patau, la plupart du temps non viables), également dépistées par le NIPT, ou ne s’en rappellent pas :

« Je savais qu’il n’y avait pas que la trisomie 21, mais en même temps, je ne savais pas de quoi ressortaient les autres. Enfin, voilà, concrètement, comment serait le bébé, si jamais. »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

« On a peut-être dû m'expliquer mais je sais que le gros point c'est la trisomie. Il y a plusieurs trisomies, ça je sais. Donc je savais que c'était pas que... c'était la trisomie en général, pas que la 21. »

Léa, 24 ans, NIPT (-), 2 enfants (F4)

Les femmes ont généralement conscience que le test ne dépiste pas seulement la trisomie 21, sans pour autant savoir en quoi ces résultats consistent et ce qu'ils impliquent. Elles emploient généralement les termes « soucis génétiques », « problèmes » ou « malformations » pour décrire la portée du test. À titre d'exemple, une seule participante savait que le test pouvait également détecter des variations dans le génome maternel. Cette femme était elle-même médecin.

Ce flou autour des conditions dépistées renforce l'idée plus générale que le dépistage va « voir si tout va bien ». Certaines autrices notent néanmoins une confusion engendrée par cette généralité : lorsqu'on parle du dépistage comme d'une manière de « s'assurer que le bébé est en bonne santé », cela sous-entend que le dépistage vise à garantir la santé du fœtus alors qu'en réalité, le dépistage vise à mesurer le risque d'anomalies chromosomiques (Press et Browner 1994; Seavilleklein 2009). C'est comme si l'on accordait au test une capacité performative, celle de créer un enfant « sain », plutôt que de reconnaître son aptitude statistique à évaluer un risque. Notons par exemple l'usage du subjonctif par Léa (« ça m'a permis d'être sûre que mon bébé *aille* bien »). Si l'indicatif exprime généralement une affirmation ou un constat, le subjonctif exprime quant à lui un souhait ou un espoir pour l'avenir. Les ambiguïtés sémantiques sur le but et la nature du test obscurcissent sa réelle fonction : effectuer une évaluation du risque, aussi fiable le procédé technique soit-il.

« C'est tellement simple » : un geste inoffensif pour des informations fiables

Pour les femmes, un autre attrait majeur du NIPT est de pouvoir obtenir des informations sur le statut chromosomique du fœtus sans entraîner le risque de perdre la grossesse (Farrell et al. 2015; Perrot et al. 2023). C'est le cas pour Marion, l'une des deux femmes que j'ai interrogées ayant réalisé le NIPT avant 2017. Marion est enceinte à 40 ans après un parcours de PMA en tant que femme célibataire. Sa première grossesse s'est terminée par une fausse couche.

« Pour moi, ce que je trouvais quand même fantastique, c'était que [le NIPT] permette d'avoir ces informations sans le risque de créer une fausse couche à la suite d'une amniocentèse, en fait. Parce que c'était quelque chose que je voulais à tout prix éviter, je savais qu'il y avait 1% de chance de fausse couche, et comme je venais d'en vivre une, je ne voulais surtout pas mettre le bébé en danger. Je trouve que le NIPT est un geste tellement inoffensif par rapport à l'amniocentèse pour avoir des informations qui sont tellement précieuses. »

Marion, 47 ans, NIPT (-), 1 enfant (F8)

Le NIPT permet à Marion d'obtenir des informations précieuses sans mettre sa grossesse actuelle en danger, car elle ne veut plus risquer de la perdre involontairement. Elle considère le NIPT comme inoffensif car non invasif. La plupart des femmes interrogées ont une connaissance générale de ce qu'est l'amniocentèse, savent qu'elle sert à confirmer les résultats du NIPT et qu'elle peut entraîner une perte fœtale, sans forcément connaître les détails de la procédure. C'est donc son caractère invasif qui préoccupe principalement les femmes. Certaines ont entendu parler de l'amniocentèse au travers de récits familiaux, par exemple lorsque, dans leur enfance, elles avaient vu leur mère traverser cette épreuve (« la grosse aiguille »). Les femmes s'accordent sur le fait que la simplicité du NIPT est un réel avantage.

« Surtout, c'est si simple. Si on m'avait dit, la seule possibilité pour que vous sachiez c'est une amniocentèse, là j'aurais franchement réfléchi. Et je ne sais pas vous dire ce que j'aurais décidé parce qu'on n'y a pas réfléchi. Mais c'est vraiment invasif. Là on parle d'une prise de sang, donc c'est beaucoup moins embêtant. Et c'est ça aussi qui fait que ça incite un peu plus à le faire, c'est que c'est vraiment pas invasif. »

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

Si la simplicité du NIPT constitue indéniablement un avantage, elle peut aussi évincer la réflexion quant à son usage, dans la mesure où il n'existe plus de risque tangible contre lequel évaluer la pertinence d'obtenir ces informations. L'amniocentèse demandait aux femmes de confronter le risque de fausse couche iatrogène – estimé aujourd'hui à moins de 1% – à celui d'avoir un fœtus porteur de trisomie. Aujourd'hui, l'amniocentèse fonctionne plutôt comme un point de comparaison, en termes de nocivité, face auquel le NIPT apparaît comme une chance (Montgomery et Thayer 2020). Il permet d'accéder aux « mêmes » informations sans danger. En réalité, l'amniocentèse apporte un diagnostic et peut détecter bien plus que le NIPT

qui est un dépistage. Pour Élodie, cette simplicité et cette sécurité encouragent justement à recourir au test. L'absence de risque prive ainsi les femmes d'un « bon motif » pour justifier un éventuel refus (Reinsch et al. 2021). Mais ce n'est pas seulement son « inoffensivité » qui importe pour les femmes : sa fiabilité accrue le rapproche du diagnostic.

D'abord, il apporte des informations plus fiables que le test de dépistage antérieur, le test combiné. Rares sont celles qui me l'ont évoqué car peu l'ont connu, la plupart des femmes interrogées ayant eu leur première grossesse après 2017. Pour Marion, enceinte l'année précédant le remboursement du NIPT, le test combiné n'était pas une option satisfaisante car il ne fournissait pas d'informations assez fiables.

« Je ne voyais pas vraiment l'intérêt d'avoir une probabilité alors que finalement on peut savoir factuellement, oui ou non, est-ce qu'il y a un problème. »

Marion, 47 ans, NIPT (-), 1 enfant (F8)

Marion associe le NIPT à une forme de diagnostic, une information « factuelle », et non à un calcul de risque. Ensuite, face à la perspective d'une information si « factuelle », certaines femmes ne pensent plus au fait que le NIPT peut mener à une amniocentèse pour confirmer des résultats qui leur paraissent déjà très fiables. Certaines femmes, comme Claire, se concentrent surtout sur l'opportunité d'obtenir des informations par le NIPT, sans penser à la suite :

« Donc ce n'est pas sûr à 100%, les résultats, s'ils sont positifs ? Je ne me souviens pas qu'il fallait faire une amniocentèse pour confirmer les résultats... Sûr à 99%, j'avais plus ou moins ça en tête, mais... je n'ai pas pensé à l'après. (Rire) Parce que je ne voulais pas y penser. Je n'ai pas envie de commencer à stresser pour des choses qui ne vont peut-être pas se produire, parce que sinon... on ne vit plus. »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

L'une des particularités du NIPT est qu'il brouille la frontière entre le dépistage et le diagnostic (Michie et Allyse 2015; Strange 2015). Convaincues de la fiabilité du NIPT – ou parfois peu informées –, certaines femmes évitent de penser à l'« après », c'est-à-dire aux dilemmes qui peuvent se poser dans l'éventualité d'un résultat positif : réaliser une amniocentèse, au risque de provoquer une fausse couche ; prendre la décision d'interrompre une grossesse ou de la continuer. La fiabilité du NIPT peut donc éluder les questions relatives à l'« après »-test. Mais

la fiabilité du NIPT sert également une autre fonction : favoriser un cadre de soins fiable entre la patiente et son ou sa gynécologue.

« Ne pas chercher la petite bête » : de la fiabilité au report de la complexité

« **Enquêtrice** : et que saviez-vous du test ?

Anne-Laure : on savait que, voilà, c'était pour savoir si l'enfant était ou non porteur de trisomie 21. Que le test n'était pas fiable à 100% mais que quand même beaucoup d'études avaient montré qu'il était quand même assez précis.

Enquêtrice : c'est ce que votre gynécologue vous avait dit ?

Anne-Laure : c'est ce que j'avais lu, ce que j'en avais entendu, *et c'est vrai que la gynécologue a été assez rassurante, enfin, elle avait l'air de trouver ce test assez fiable.*

Donc voilà, tout nous poussait finalement à nous dire, ce test, c'est quelque chose qui a de la valeur, en fait. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

Anne-Laure estime que la fiabilité du test a « du poids », de la *valeur*. Elle met en avant la qualité rassurante de sa gynécologue qui trouve le test fiable, l'une des raisons qui la pousse à réaliser le NIPT en toute confiance. Cet extrait montre que le NIPT n'est pas seulement apprécié pour son degré de précision mais aussi parce qu'il est proposé dans un cadre de soins fiable, reposant sur un lien de confiance entre le·a gynécologue et sa patiente. Comme il l'a été montré dans le chapitre précédent, ce cadre de soins fiable permet aux gynécologues de se concentrer sur d'autres aspects du suivi. Or, ce gain de fiabilité peut se faire au détriment d'un choix réellement informé, car la discussion sur les risques et sur les implications du test peut être allégée voire reportée. En parlant du fait que le NIPT est un dépistage, Anne-Laure précise :

« Mais c'est vrai que ce n'est pas quelque chose sur lequel... enfin, je n'ai pas l'impression que les médecins autour de nous mettaient ça en avant comme 'c'est juste une évaluation du risque'. Bon alors, 'oui ok ce n'est pas fiable à 100% mais quand même à 97 ou 98%...' donc quand on vous dit ça, vous vous dites : 'oui, ça a quand même du poids, ce n'est pas n'importe quoi'. Mais oui, c'est une évaluation du risque et... *c'est juste un test, en fait.* C'est vrai qu'on oublie parfois de le mentionner. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

Cet extrait montre également que la fiabilité du test – son caractère quasi-diagnostique – peut masquer sa réelle nature, celle de dépistage et d'évaluation du risque (« c'est *juste* un test, en fait »). Le test est si fiable qu'il n'est plus nécessaire d'« inquiéter » un nombre important de patientes pour l'éventualité peu probable d'un (faux) positif (voir chapitre 1). À partir de cette dynamique (l'établissement d'une relation de soins fiable), le choix « non informé » des femmes peut être interprété sous une autre lumière. En fait, souvent, leur manque de connaissances ne semblait pas les déranger. Certaines femmes omettaient même délibérément de s'informer sur l'étendue réelle du test et ce qu'il dépiste précisément.

« **Célia** : j'avoue que j'ai lu tout le document il y seulement a un mois (rire), et pourtant... je ne sais plus très bien ce qui était testé. Ouais, j'ai lu, mais en vrai, *je me suis dit, analysez et checkez tout ce que vous voulez checker et dites-moi quoi*, mais j'ai pas... je me suis surtout arrêtée sur les trois types de trisomie. J'ai toujours une copie du document chez moi, mais sur plein de choses, au final, tu ne comprends pas tout ce qui est écrit.

Enquêtrice : donc là tu fais confiance à ta gynéco pour...

Célia : oui, voilà, puis elle m'a appelée pour me dire que tout était bon. »

Célia, 29 ans, NIPT (-), enceinte (F1)

« Alors moi je crois que j'ai décidé de penser que c'était que trisomie 21 et le sexe du bébé. Je ne me suis pas trop attardée... en fait, *j'ai remarqué que je n'avais pas forcément envie d'avoir trop d'informations pendant ma grossesse*. Mais c'est aussi parce que j'ai été entourée d'une super équipe de sage-femmes et mon gynécologue également en qui j'avais vraiment une grande confiance, du coup je l'ai laissé me dire, 'voilà, il n'y a pas de problème', et donc je n'allais pas chercher, entre guillemets, *la petite bête*, 'mais alors qu'est-ce que le NIPT évalue finalement'... Et ça aussi c'est intéressant : il ne m'a pas expliqué, par ailleurs, ce que pourraient être les 'problèmes'. »

Vanessa, 33 ans, NIPT (-), 1 enfant (F15)

Ces extraits montrent que l'usage du NIPT repose sur un *report de la complexité* : tout comme certain·es gynécologues reportent l'explication détaillée du test à l'éventualité d'un résultat positif (voir chapitre 1), il convient à certaines femmes de ne pas en savoir « trop » et de confier la gestion des savoirs impliqués par le test à l'équipe soignante. Les femmes se doutent que le test est plus complexe qu'il n'en a l'air mais elles décident de déléguer cette complexité au

personnel soignant par un *accord tacite*. C'est le cas de Vanessa qui a « laissé » son gynécologue lui dire « qu'il n'y a pas de problème », sans qu'aucun des deux ne développe ce que peut constituer un « problème ». C'est le cas de Célia qui laisse le personnel médical « checker tout ce qu'[il] veut checker ». Plutôt que de mettre en évidence les *connaissances partielles* que les femmes possèdent sur le test, il s'agit ici d'observer que femmes et gynécologues créent des *savoirs conditionnels* : iels s'accordent tacitement sur le fait que ces savoirs seront soulevés *à condition* qu'un « problème » survienne. Ainsi, ces connaissances ne sont partielles que dans la mesure où il a été acté, préalablement et implicitement, qu'elles seront complétées le cas échéant. Ces connaissances se construisent à travers les exigences d'une relation de soins basée sur la confiance, un aspect que les femmes mettent souvent en valeur dans leur récit²³. Mais sur quoi repose cette relation de confiance ?

« Et puis [dans le suivi médical] je trouve qu'il y a un pouvoir énorme sur le psychologique de la maman et des futurs parents, quoi. *Je pense que c'est très personnel, mais je me fie complètement au médical, parce que je me dis, eux savent, donc je leur fais confiance.* Et d'un côté c'est bien, tant mieux, mais parfois je crois qu'il faudrait laisser un peu plus la parole aux questionnements, la place au doute peut-être aussi. C'est toujours très vite présenté, j'ai l'impression, et c'est pas discuté... Enfin, j'ai vraiment l'exemple du NIPT parce que j'ai vraiment le souvenir de ce rendez-vous où c'était comme ça, quoi. Y a le NIPT, c'est maintenant qu'il faut le faire, signez les papiers, vous allez faire votre prise de sang, quoi. Voilà. »

Estelle, 30 ans, NIPT (-), 1 enfant (F11)

La relation de confiance entre patientes et médecins ne peut exister sans sa contrepartie : la dynamique de pouvoir inhérente à la relation thérapeutique. Pour Estelle, cette confiance repose sur la conviction que « eux savent ». Autrement dit, les femmes se fient à leur médecin parce qu'il ou elle détient un savoir qu'elles acceptent ne pas posséder. Cette confiance s'ancre donc dans une relation d'autorité préétablie, où le savoir médical confère aux professionnels un pouvoir d'interprétation, voire de filtrage de l'information au nom de l'intérêt des patientes (Williams et al. 2002a; Fainzang 2006, 2009). Dans cet espace liminal, l'information peut être suspendue, mise sous condition, en l'attente du moment jugé opportun pour sa délivrance. Cette

²³ Notons que l'appréciation de la confiance est souvent soulignée, *a posteriori*, par des femmes dont le NIPT a montré que « tout va bien ». Le récit est évidemment altéré lorsque le NIPT démontre autre chose. La relation de confiance est confirmée et maintenue lorsqu'il n'y a pas de « petite bête », pour reprendre les mots de Vanessa. Quand quelque chose « tourne mal », la relation thérapeutique est également mise à l'épreuve : certaines femmes se retournent contre le corps médical. Nous verrons ce cas de figure dans les chapitres 5 et 6.

configuration, indissociable du lien de confiance, limite toutefois la possibilité d'un choix pleinement informé : nombre de femmes ignorent ce qu'elles peuvent savoir exactement, ou qu'elles peuvent refuser de savoir²⁴.

Ce différentiel de pouvoir, s'il est constitutif de la relation thérapeutique, requiert néanmoins la participation active – ou la *compliance* – des femmes enceintes (Browner et Press 1996). Plusieurs études l'ont montré, bien que les idéaux d'autonomie et de non-directivité soient censés guider la pratique médicale, nombre de patient·es continuent à s'en remettre à leur médecin pour les assister dans la prise de décision, notamment en matière de dépistage prénatal (Quagliariello 2018; Williams et al. 2002a; Schwennesen et Koch 2012). Comme l'a montré l'anthropologue Sylvie Fainzang, « les modalités de provision de l'information sont liées à la dimension structurelle de la relation médecin/patient » (2009, 290). Son travail, mené dans des services d'oncologie et de médecine interne, met en évidence le recours au mensonge, à l'omission ou à la manipulation d'informations comme « stratégies thérapeutiques en vue de prévenir une vérité iatrogène » (2009, 289). Autrement dit, certaines vérités pourraient, par elles-mêmes, nuire aux patient·es, par exemple le pronostic de la maladie. Si le pronostic vital des femmes n'est pas en jeu dans le dépistage prénatal, et si la situation ici décrite n'engage pas un mensonge délibéré de la part des médecins, une dynamique similaire s'y déploie. Les professionnel·les de santé cherchent à protéger les patient·es – et à se prémunir eux et elles-mêmes – des effets potentiellement déstabilisants et indésirables du dépistage : anxiété, dilemmes importants, douleur psychique, discussions autour du handicap ou de l'interruption médicale de grossesse. Ces effets ne découlent pas d'une pathologie, mais bien de l'offre même du test.

²⁴ Notons également que cette relation de confiance peut être un reflet de classe sociale. Par exemple, la sociologue française Elsa Boulet (2018) montre que les femmes des classes moyennes et aisées ont plus tendance à consommer l'information médicale et à suivre à la lettre les recommandations établies par leurs médecins que les femmes appartenant aux classes populaires, qui s'appuient plutôt sur des réseaux de soutien informels.

2.3. Le choix « moral » : peser les conséquences d'un résultat positif

Le « si jamais... » : du choix technique au choix moral

Si les explications sur la portée exacte du test tendent à être différées, les implications d'un résultat positif ne sont pas non plus toujours imaginées par les femmes. Pour certaines d'entre elles, cette absence de réflexion quant aux implications d'un résultat positif était directement liée au climat de confiance installé par le suivi obstétrical :

« **Enquêtrice** : et donc pour toi, si faire le NIPT ça semblait assez évident, t'es-tu quand même posé la question, ok, pourquoi, pour moi, c'est important de le faire ?

Vanessa : non, je ne crois pas que je me la sois posée. Pourtant, je me pose beaucoup de questions (rire) mais pas celle-ci. On a tellement attendu notre bébé, c'était un parcours assez long (...) *et donc à partir du moment où j'étais enceinte, il y a eu comme une espèce d'aura autour de moi, où je me suis dit, ça y est, j'avance en confiance, sans me poser trop de questions. J'ai suivi mon intuition, et l'équipe de soignants autour.* Et en plus, on me l'a proposé comme quelque chose à faire... »

Vanessa, 33 ans, NIPT (-), 1 enfant (F15)

« **Enquêtrice** : est-ce quelque chose dont toi et ton compagnon aviez discuté, avant la grossesse, ou à un certain moment de la grossesse, si jamais il y a un résultat positif, que ferait-on, comment se sent-on par rapport à ça ?

Estelle : honnêtement, pas du tout. On n'a jamais eu cette discussion. Vraiment, on était... En fait, on s'est tous les deux laissés complètement porter, on était très confiants, et en même temps, on se disait, bon, on ne va pas se stresser avant, pour rien, on verra bien, quoi. On était très confiants, peut-être trop confiants (rire). Mais aussi, le gynéco était très cool et me l'a présenté de manière très cool. Il m'a tout de suite dit, bon, effectivement, il y a ce truc des trois premiers mois, mais ne vous inquiétez pas, il n'y a pas de raison de stresser, on va tout vérifier, on va tout expliquer. C'est pour ça que le NIPT pour moi c'était un passage parce qu'il fallait le faire. »

Estelle, 30 ans, NIPT (-), 1 enfant (F11)

Pour Estelle et Vanessa, ce climat de confiance instauré par le personnel soignant fait du NIPT « un passage », quelque chose « à faire », sans qu'elles délibèrent réellement en quoi les implications du test importent pour elles. Estelle a confiance en l'avenir : elle ajoute « [on] verra bien » car il n'est pas nécessaire de « se stresser pour rien ». Beaucoup de femmes préfèrent avancer étape par étape et évaluer la situation au moment où elle se présentera. Certaines mettaient en avant leur incapacité, dans le présent, à imaginer l'état émotionnel et psychologique, les désirs, les besoins et les craintes entraînés par un résultat positif et la profondeur des dilemmes qu'il engendre. En effet, il est difficile, à ce stade de la grossesse, de se projeter dans une situation émotionnellement complexe à laquelle elles n'ont jamais été confrontées :

« **Enquêtrice** : et pour toi, la trisomie était un élément important à savoir ?

Jade : pfiou, euh... (rire) oui, quand même, mais en même temps, tu vois, quand tu n'es pas non plus complètement confrontée... Enfin, c'est un truc qui reste très abstrait, tu te dis, ben oui, autant le savoir, *et cetera*... Donc j'étais là, OK on le fait, puis on verra. Mais je n'étais pas en train de me dire : 'oh ! mais si le résultat me dit qu'il y a des risques de trisomie, qu'est-ce que je vais faire, est-ce que j'ai vraiment envie de savoir...'. Je n'étais pas encore du tout dans cette réflexion. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Pour Jade, le dépistage de conditions génétiques reste encore très « abstrait » à ce stade du parcours. La réflexion sur les implications du test tend donc à être ajournée au moment où il sera nécessaire de s'y pencher. Ces implications concernent l'impact psychologique et médical d'un tel résultat, les différentes décisions devant être prises et à quoi ressemblerait l'éventuelle vie d'un enfant en situation de handicap et de ses parents. En outre, aucune participante n'a rapporté que de telles discussions avaient eu lieu lors du suivi médical, avant la réalisation du NIPT. Ensemble, patientes et médecins n'envisagent pas ou peu les conséquences d'un résultat positif ; celles-ci restent en sursis (Mozersky 2015; Thomas 2016).

Il y a quelques décennies, les chercheuses Nancy Press et Carole Browner étudient un programme californien de dépistage prénatal qu'elles qualifient de *fiction collective* (1994). Entretien par les femmes enceintes et le personnel soignant, cette fiction collective établit que le dépistage est un acte médical simple et de routine, excluant de ce fait la « réalité inconfortable » qu'il peut mener à la décision d'interrompre la grossesse. Cette fiction repose

sur un ensemble de croyances culturelles communes et articule une tension inhérente au dépistage : « [la] foi largement acceptée en la valeur de la médecine, de la science et de la connaissance coexiste en contradiction avec les thèmes plus inquiétants des anomalies congénitales et de l'avortement sélectif que les tests de diagnostic prénatal impliquent par définition » (Press et Browner 1994, 98).

Vingt ans plus tard, l'anthropologue Jessica Mozersky conduit un constat similaire à l'égard du NIPT. Selon elle, « le NIPT présente actuellement une grande continuité avec les résultats d'études antérieures sur le dépistage prénatal, où les conversations éthiques restent inexprimées » (2015, 31). Ce processus, qu'elle appelle l'« ajournement de la réflexion éthique » (*deferral of ethical thinking*), n'implique pas forcément un choix non informé. Les aspects techniques et procéduriers du dépistage sont bien souvent explicités lors de la consultation. Or, elle observe un « manque de discussion concernant les questions plus larges qui pourraient orienter la prise de décision des femmes, comme se demander si elles trouveraient l'information utile ou ayant de la valeur à leurs yeux » (2015, 33). Elle avance que l'absence de réflexion se forge au cours de l'interaction et arrange à la fois les femmes en quête de rassurance et les médecins peu désireux de plomber la consultation avec l'hypothèse – peu probable – d'un événement « malheureux ». Ainsi, l'« ignorance » a une vertu pragmatique ; l'ajournement n'est pas nécessairement problématique d'un point de vue éthique et peut constituer une stratégie rationnelle d'action pour les deux acteur·ices en présence (2015, 39).

Or, selon Mozersky, cette stratégie peut avoir des effets délétères : les femmes ne sont pas préparées psychologiquement à recevoir un résultat positif, elles peuvent être prises au dépourvu, vivre cette annonce comme un choc et ressentir encore plus d'anxiété. Surtout s'il s'agit, par exemple, d'un résultat qui se situe hors des trois trisomies les plus fréquentes, vu que les femmes ignorent généralement l'étendue réelle du test. La routinisation du test – le fait qu'il soit réalisé systématiquement – peut donc mener à une absence de réflexion quant à ses implications, et au fait qu'il ne soit problématisé ni dans le suivi prénatal, ni dans la société en général. Le recours au test ne constitue alors pas une « décision signifiante » dont les implications sont soupesées et réfléchies (Montgomery et Thayer 2020, 4).

Pourtant, dans mon enquête, la question d'être parent d'un enfant en situation de handicap, elle, était quasiment toujours posée par les femmes, mais dans un autre espace-temps que celui de la consultation prénatale. Pour Charline et Vanessa, le NIPT a constitué une évidence qui n'a

pas suscité de réflexion particulière, se fiant toutes les deux à leur gynécologue. D'ailleurs, toutes deux pensaient que le test était obligatoire. Or, leurs récits prennent une autre tournure quand la réflexion sur la parentalité et le handicap est soulevée.

« **Enquêtrice** : toi et ton mari, avez-vous eu une discussion, si jamais il y a une suspicion d'un handicap ou quelque chose comme ça, que fait-on, à quoi est-on prêts, se pose-t-on la question maintenant, plus tard... ?

Vanessa : ça, c'était clair pour nous dès le début, même avant que je sois enceinte, c'est qu'on avait décidé l'un et l'autre que s'il y avait, enfin, si le fœtus n'était pas viable, ou s'il y avait un problème de handicap, on prendrait la décision d'interrompre la grossesse. Pour moi, c'était clair, et il m'a dit qu'il était d'accord : il savait que c'était moi qui allais décider ce type de choses. »

Vanessa, 33 ans, NIPT (-), 1 enfant (F15)

« **Enquêtrice** : et même s'il n'y a pas eu de réflexion très poussée, peux-tu me dire, pour toi, pourquoi il t'a semblé important de le faire ?

Charline : alors, le côté plus léger, c'était de savoir si j'allais avoir une fille ou un garçon. Et puis au-delà de ça, pour le peu qu'on s'est questionnés avec mon mari, c'est qu'on s'est toujours dit – après dans les termes je ne sais pas si on serait allés au bout de notre idée ou de nos convictions – mais j'étais partie du principe que je ne voulais pas mettre au monde un enfant avec un souci de santé au niveau d'une trisomie, par exemple.

Enquêtrice : et c'est une discussion que vous aviez eue avant... ?

Charline : avant la procréation, avant même la PMA, avant tout. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

Recourir au NIPT découle d'un autre choix qu'elles ont posé en amont de la grossesse : celui d'éventuellement devenir mères d'un enfant en situation de handicap comme la trisomie 21. Ainsi, la réflexion menée avec leur conjoint n'a pas porté sur l'usage du NIPT en soi mais sur ce qui pourrait être décidé en fonction des résultats qu'il apporte, par conséquent l'IMG ou la parentalité d'un enfant différent. D'autres femmes m'ont évoqué la décision qui suivrait un diagnostic positif dès le début de l'entretien, lorsque je leur demandais comment la question du NIPT s'était posée dans leur grossesse :

« On en avait déjà discuté avant, avec mon compagnon, et on avait déjà décidé qu'on souhaitait le faire. Euh... *parce qu'on savait ce qu'on ferait s'il était positif, en fait.*

[Pause] ... Et donc ça avait du sens pour nous de le faire, donc c'est vrai qu'on souhaitait le faire parce que ça avait des conséquences pour nous s'il était positif. Enfin, si... »

Anaïs, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F2)

« Ben en fait, [la question du NIPT] s'est posée même avant [la grossesse], puisque j'avais des copines qui étaient tombées enceintes avant moi et qui me parlaient de ce test, et avec mon mari on en avait déjà discuté, on s'était dit que ben voilà, on voulait savoir, parce que, s'il y avait un problème avec le bébé, nous, on ne désirait pas continuer la grossesse. C'est arrivé très tôt, même avant la conception, en fait. »

Audrey, 36 ans, NIPT (-), 1 enfant (F5)

Pour Anaïs et Audrey, le choix de recourir au NIPT est significatif car il est directement lié à la question de savoir si la grossesse serait continuée en cas de diagnostic positif. La « réflexion éthique » (Mozersky 2015) a donc été ouverte bien avant la grossesse, dans la sphère privée. Pour certaines, si l'éventualité d'un résultat positif avait été discutée au sein du couple, celle-ci constituait une réalité si « inconfortable » (Press et Browner 1994) qu'elles préféraient ne pas la discuter en profondeur :

« Oui, bien sûr, il y a eu une discussion autour de ça [que ferait-on en cas de résultat positif], mais sans que... Enfin, la conclusion c'était, ben de toute façon, on va croiser les doigts et prier pour que tout aille bien (rire), et si c'est pas le cas, ben on en rediscutera. Mais on n'aimait pas trop évoquer, enfin, on avait envie de rester positifs... Je pense que je ne pourrais pas savoir quoi faire tant que je ne suis pas dans la situation. Mon mari, lui, je ne vais pas dire qu'il met un terme rapidement à ce genre de conversation ; il est croyant, donc il s'en remet un petit peu à la volonté de Dieu : si Dieu a décidé que ça devait être comme ça ben c'est que ça devait être comme ça. Moi je suis un peu l'anxieuse du couple : il a tendance à tempérer, donc il coupait un peu court à mes projections et anxiétés (rire). *On en a discuté, mais je ne peux pas dire qu'on a eu une discussion poussée sur le sujet, en fait. On préférerait simplement ne pas y penser.* »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

« On s'est posé la question avec mon compagnon, pour les deux grossesses, mais... on ne savait pas ce qu'on aurait fait. Parce que pour moi, un enfant trisomique, je me suis demandé si on avait les épaules pour gérer ça. Je suis pas contre l'avortement, mais je me vois pas du tout avorter. Même si maintenant je veux plus d'enfant, si demain je tombe

enceinte par accident, je pense pas que je pourrais passer le cap d'avorter. Donc y avait ce... *cette balance*, un peu. On s'est quand même posé la question du *si jamais*, et on a dit ben tant qu'on... si on est pas confrontés à la situation on ne pourrait pas répondre. On s'est vraiment dit qu'on verrait au moment des résultats. »

Léa, 24 ans, NIPT (-), 2 enfants (F4)

Pour Claire et Léa, la possibilité d'un résultat positif provoque un inconfort : la discussion est ouverte mais pas tranchée *car elle préfigure implicitement une tension morale ou idéologique*. Claire exprime son malaise face à une situation qui provoquerait inévitablement un dilemme, tandis que son mari, qui se fie à sa foi, adopte une attitude plus fataliste face aux événements. Léa pose plus concrètement les tenants de son dilemme : d'un côté, elle ne sait pas si elle serait capable d'élever un enfant avec la trisomie 21 ; de l'autre, elle ne se sent pas capable d'interrompre une grossesse. Face à ce dilemme, elle et son compagnon préfèrent reporter la discussion du « *si jamais* ». La question de l'IMG, souvent tue – et que la chercheuse Heather Strange appelle d'ailleurs le « secret public » (2015) –, est pourtant indissociable de la mise en œuvre d'un dépistage prénatal comme le NIPT. Nous en explorerons les conséquences dans les chapitres suivants. Aune et Möller appellent ces choix « existentiels » (2012) : les femmes souhaitent obtenir les informations fournies par le dépistage, elles valorisent l'importance de pouvoir choisir, mais elles évitent de se confronter aux décisions concrètes qui s'offriront à elles par la suite.

La réflexion morale est donc présente pour la plupart des femmes jusqu'à parfois les hanter, craignant de se retrouver face à des dilemmes impossibles. Que les femmes s'empêchent de réfléchir aux conséquences du test car elles se fient à l'attitude et aux recommandations du personnel médical, qu'elles préfèrent éviter de penser à une situation abstraite qui ne se concrétisera peut-être jamais ou qu'elles aient résolu ce dilemme moral antérieurement à la grossesse, tous ces témoignages présentent un point en commun : la pertinence du NIPT ne semble jamais être questionnée dans le contexte médical. Comme le montrent tous ces extraits d'entretien, le choix « technique » – qui porte sur le recours au NIPT dans un cadre médical routinier et peut faire l'objet d'une absence de réflexion – dépend d'un choix « moral », imaginé ou réalisé de façon préalable, qui anticipe l'interruption ou la poursuite d'une grossesse. Cette seconde forme de choix présente des enjeux bien plus considérables qu'une simple prise de sang. Pour nuancer les propos de Jessica Mozersky sur le report de la réflexion éthique (2015), j'avance que celle-ci est plutôt *déplacée* : d'abord d'un point de vue spatial

– renvoyée à l'espace privé du couple, hors des murs de l'hôpital – et ensuite d'un point de vue temporel – la plupart des femmes l'anticipent avant même d'être enceintes. Le choix moral est discuté dans le cadre privé, ce qui rend le choix technique *évident*. D'après Mianna Meskus (2012), le système entier du dépistage prénatal est soutenu, légitimé par cette prémisse à laquelle les femmes et leurs partenaires croient fermement : le caractère privé de la décision de l'IMG. Elle appelle ce renvoi de la composante morale de la décision à la cellule familiale la « personnalisation de l'éthique ».

Ces différents extraits montrent également que le NIPT a un « script genré » (Rapp 1999, 146) : dans la décision de recourir au test, et de ce qui sera fait des résultats, se rejoue la « frontière entre les sexes » (*ibid.*). Si les femmes se rendent généralement seules aux rendez-vous du suivi prénatal (sauf pour les échographies importantes), elles appuient que le « choix moral » a été discuté au sein du couple. La plupart des femmes rapportent un accord direct avec leur compagnon, sans grande délibération, ce qui atteste aussi de la normalisation des conditions de ce choix, qui sera plus amplement abordée dans le chapitre 4. Plusieurs femmes rapportent le caractère soutenant de leur conjoint pour une décision qui finalement leur appartient, puisqu'il s'agit de leur corps qui est en question. Vanessa, par exemple, appuie : « il m'a dit qu'il était d'accord : il savait que c'était moi qui allais décider ce type de choses ». Selon Rapp (*ibid.*, 149), cette position, généralement adoptée par les femmes et couples éduqués, des classes moyennes et supérieures, révèle une tension au cœur du féminisme : d'une part, un discours moderne centré sur l'égalité des partenaires dans le couple, et de l'autre, une reconnaissance de la spécificité biologique des corps gestants. Léa, quant à elle, admet dans l'entretien que son conjoint se distancie de cette réflexion : il a « plus de mal » à envisager les termes de ce choix car ce n'est pas lui qui porte l'enfant. Le NIPT reconduit donc des frictions centrales aux rapports de genre et une vision bien souvent hétéronormée du choix.

Pouvoir se retourner à temps ou se préparer à l'accouchement : l'importance de savoir

Un deuxième point commun de l'ensemble des témoignages est la place accordée à l'importance de « savoir », de connaître le statut chromosomique du fœtus. Que le recours au NIPT ait fait l'objet d'un choix conscient ou non, qu'il y ait eu une réflexion préalable ou non

au sein du couple, toutes les femmes interrogées mettent en avant cette importance de savoir. Celle-ci peut être liée à une attitude positive envers les savoirs médicaux et scientifiques.

« Moi, c'était oui pour tout, pour tout savoir (rire) ! Peut-être parce que je suis dans le milieu médical, mais je préfère savoir les choses si... On ne peut jamais tout savoir, ça j'accepte tout à fait, mais s'il y a des choses qui ont été décidées à dépister, je préfère le savoir pour pouvoir agir en connaissance de cause. »

Anaïs, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F2)

Pour Anaïs, l'acquisition d'informations permet d'être actrice de ses choix (« pouvoir agir en connaissance de cause »). Elle soulève l'importance du choix informé réalisé à partir des informations apportées par le test. Cette attitude positive face à l'information médicale a été documentée ailleurs, notamment aux États-Unis dans le cas du dépistage prénatal (Press et Browner 1994) et du NIPT (Montgomery et Thayer 2020). Comme le résume Larissa Remennick, les femmes construisent leur récit du dépistage prénatal autour de deux axes de « contrôle » : le contrôle médical – la confiance en la médecine et la technologie – et le contrôle personnel – l'exercice de son libre arbitre (2006, 30). Néanmoins, comme le rappellent Montgomery et Thayer (2020), une « foi en la science » ne signifie pas forcément que le choix de recourir au NIPT est réfléchi ou ses conséquences pleinement soupesées :

« Pourquoi ça m'a semblé important de faire le NIPT ? Euh... Ben ça m'a semblé important, tout basiquement pour suivre ce qu'on me demandait de faire pendant ma grossesse, ça c'est la première chose, voilà. Et, plus personnel, ça me paraissait important parce que *j'avais envie d'avoir un contrôle et de savoir...* de pouvoir éliminer en tout cas certaines pathologies éventuelles. »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

Pour Fanny, l'importance de savoir est accolée à la norme du suivi médical (« pour suivre ce qu'on me demandait de faire ») et est associée à un désir de contrôle. Il reste alors à déterminer l'utilité d'un tel savoir, ou en tout cas, la manière dont les femmes perçoivent cette utilité. Cette utilité est liée au choix que font les femmes en amont ou parallèlement au suivi médical, et se rapporte à leurs convictions morales. Pour certaines femmes, la possibilité de « savoir » et d'agir en fonction de ces informations *en temps opportun* est cruciale :

« **Claire** : j'ai rapidement pris connaissance de ce test via ma gynécologue, test que j'ai trouvé génial, puisque, si problème il y avait, je voulais être au courant. *Puisqu'on m'offrait la chance de le savoir, je n'ai pas hésité à saisir l'opportunité.*

Enquêtrice : et pourquoi cela vous a semblé important de le faire ?

Claire : ... [pause] ça me paraît évident, parce que si mon bébé présentait une anomalie, je voulais être au courant avant sa naissance. Et que si cette anomalie avait été trop lourde, *il y aurait peut-être eu une décision importante à prendre. Et je ne voulais pas la prendre trop tard si elle devait avoir lieu.* »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

« Je pense que c'est une richesse qu'on a en Belgique, il n'est pas disponible partout ailleurs, et *je pense que c'est une bonne chose de savoir... 'de pouvoir se retourner à temps', on va dire.* »

Solène, 29 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 1 enfant (F18)

Claire et Solène mettent en évidence la chance qu'elles ressentent d'avoir si facilement accès au NIPT. Il leur offre l'opportunité de savoir, ce qui est une « bonne chose », selon Solène, car cela permet de pouvoir *prendre des décisions à temps* – c'est-à-dire le plus tôt possible dans la grossesse. Les deux témoignages contiennent des allusions voilées à l'IMG en appuyant sa dimension temporelle (« pouvoir se retourner à temps » ; « ne pas prendre trop tard une décision importante »). Pour d'autres femmes, l'importance du savoir est liée à la préparation de l'accouchement :

« C'est bien de le savoir à l'avance pour que le jour de la naissance tu sois préparée. Ça reste le plus beau jour de ta vie, quoi. La naissance c'est merveilleux. Et si tu apprends le jour de la naissance que ton enfant a un problème, ça gâche un peu ce jour-là qui doit être beau. Donc si tu sais à l'avance que ça va être un enfant différent, du coup, ça reste juste la naissance de ton enfant. Tu sais ses particularités. »

Léa, 24 ans, NIPT (-), 2 enfants (F4)

« **Sophie** : le NIPT, c'était une manière de nous préparer : moi je voulais vraiment préparer l'accouchement, et faire au mieux pour protéger cet enfant pendant la grossesse et au moment de l'accouchement.

Victor : pour éviter qu'il y ait des complications à l'accouchement. Parce que oui, l'accouchement c'est *le* moment risqué de la grossesse, donc le fait de savoir certaines choses, en fait, est quand même assez intéressant. »

Sophie et Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19 & H19)

Pour Léa, le test permet de se préparer à la naissance d'un enfant différent et d'en faire un moment joyeux. Pour Sophie et Victor, couple qui a accueilli un bébé porteur de trisomie 21, le NIPT représente une façon de protéger la santé de leur futur enfant. Par l'acquisition d'informations, il s'agit de s'assurer que le fœtus ne présente pas de soucis de santé qui mettraient sa survie en danger pendant l'accouchement. Ici aussi, le fait de « savoir » est lié à des actions, à un contrôle, mais sans pour autant être lié à l'interruption d'une grossesse. Pour Sophie et Victor, la connaissance du statut génétique permet de mettre en place des mesures concrètes pour que la naissance se déroule dans les meilleures conditions possibles. Appartenant à la communauté catholique, Sophie reconnaît que ce milieu rejette généralement les tests prénataux alors qu'ils peuvent s'avérer précieux :

« Je pense que ce test, dans ces milieux-là, il est carrément rejeté par beaucoup, justement parce que *le fait de savoir, ça va être synonyme de gens qui vont avorter*. Et donc, comme nous on accepte l'enfant peu importe, ils se disent, ben du coup on ne fait pas le test parce que peu importe on l'acceptera. Mais pour nous, *c'est savoir parce qu'on veut accepter*. Je pense que s'il est bien utilisé, ce test, il peut aussi permettre de protéger son enfant. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Sophie met en évidence l'association communément partagée entre la volonté de connaître le statut chromosomique et l'interruption de la grossesse. Cette association est appuyée statistiquement : la plupart des diagnostics positifs mènent à une IMG en Belgique (Verloes et al. 2001; Van Den Bogaert et al. 2021). Cette association est aussi relayée par les gynécologues que j'ai interrogées (« souvent, quand elles réalisent le test, c'est qu'elles sont prêtes à interrompre »). Mais cette association n'est pas partagée par toutes les femmes.

La possibilité de savoir – et les « pouvoirs » qui l'accompagnent – a des conséquences. Bien qu'acquis de manière simple et tôt dans la grossesse, pour certaines, ce savoir a un prix. Il peut entraîner une perte d'innocence ou d'insouciance, il ouvre la porte à de l'inquiétude, à la

perspective d'expériences difficiles, indélébiles. Il peut impliquer le fait de renoncer à une grossesse tant idéalisée au nom des mêmes attentes que celles qui ont guidé le désir d'enfant.

« Bien sûr, [l'IMG], ça m'aurait dévastée, parce que voilà, il n'y a rien à faire, en trois mois, tu t'attaches, tu idéalises ce bébé, et ce que ça va être à son arrivée, et tu lui parles, et donc oui, je pense que ça aurait été la décision la plus difficile de ma vie, quoi. Mais en même temps, une décision qui est mûrement réfléchie. Ouais. Si je sais qu'il y a un problème, j'ai pas les épaules pour aller jusqu'au bout. »

Audrey, 36 ans, NIPT (-), 1 enfant (F5)

Comme le relève Audrey, l'anxiété et la douleur de la perte peuvent être les conséquences d'une acquisition « rationnelle » d'informations pendant la grossesse. Il s'agit d'une autre difficulté relative au choix de recourir au dépistage prénatal : les femmes doivent mettre en balance le *risque* de ne pas obtenir ces informations avec le *risque* posé par l'information même (Reid et al. 2009). Dans cette section, j'ai montré que le choix apparemment évident de recourir au NIPT peut cacher des prises de décision complexes où l'équilibre se joue entre l'apport d'informations et leur utilité perçue dans la trajectoire des femmes.

Conclusion

Ce chapitre s'est ouvert par la proposition d'examiner plus méthodiquement la forme, le contenu et la portée de la routine du dépistage prénatal (Rehmann-Sutter et al. 2023). L'une des préoccupations majeures concernant la routinisation est son effet pernicieux sur le choix informé qui s'en retrouverait affaibli voire empêché (Kater-Kuipers et al. 2018). L'objectif de ce chapitre n'a pas été de mesurer le choix informé en tant que tel – même si des niveaux d'information très variables sur le test ont été relevés – mais de replacer le NIPT dans le contexte plus large du suivi de la grossesse pour en étudier les ressorts normatifs.

Ce chapitre a pris comme point de départ le point de vue des femmes sur la place et le rôle du NIPT dans le suivi prénatal pour comprendre les mécanismes de cette routinisation. Il est apparu que le recours au NIPT prend la forme d'une norme pour la plupart des femmes que j'ai interrogées : l'évidence de la technique se transforme en impératif moral, dans la mesure où il devient presque « impensable » de ne pas l'utiliser (Koenig 1988, 486). Quatre mécanismes,

propres à la routinisation du test, rendent le recours au NIPT « inévitable ». Ces mécanismes sont parfois contenus dans l'interaction médicale ou relèvent de dynamiques institutionnelles ou sociétales plus larges.

Premièrement, le NIPT s'intègre dans le parcours normalisé du suivi de la grossesse. Selon Press et Browner, le dépistage prénatal « est largement accepté par les patientes grâce à son intégration dans le cadre d'une pratique médicale plus ancienne et non controversée : les soins prénataux » (1997, 987). Ce suivi médical de la grossesse constitue une norme adoptée par la plupart des femmes, il leur demande un travail intensif, rythmé par le calendrier de la grossesse et les examens qui y sont associés. Tout comme ces autres examens, le NIPT permet de se rassurer et de s'assurer que « tout va bien » ; il devient une étape parmi d'autres du séquençage médical de la grossesse. Puisque le geste est inoffensif tout en donnant accès à des informations fiables, il n'est pas très coûteux. Cette simplicité technique permet d'écarter, au moins provisoirement, les dilemmes auxquels le test peut mener.

Deuxièmement, et par conséquent, les témoignages que j'ai reçus suggèrent que le recours au NIPT est plus souvent basé sur son *acceptabilité sociale* que sur un choix réellement informé. Pour certaines, il s'agit de suivre ce que leur médecin a recommandé. D'autres suivent les traces des femmes enceintes de leur entourage. Une attitude positive envers la science et la médecine appuie un grand nombre des propos des participantes. Le dépistage érige une norme en priorité, la « santé », qui justifie la surveillance médicale. L'« importance de savoir » est valorisée, bien que l'utilité perçue de ce savoir puisse varier. Tous ces éléments, relatifs à des normes collectives et à des perceptions sociales, dépassent le suivi médical et peuvent entraîner un recours « automatique », pas toujours réfléchi, au dépistage.

En Belgique, cette acceptabilité repose également sur le fait que le NIPT est remboursé par la sécurité sociale (tout comme la majorité des tests et examens pourvus pendant la grossesse). La remboursabilité constitue l'une des raisons pour lesquelles les femmes valorisent le test. Cette forme d'acceptabilité, combinée à une information incomplète sur le test, peut mener à la conviction que le test est obligatoire. Cette acceptabilité sociale peut se transformer en impératif de recourir au test, ce qui est le paroxysme du processus social de routinisation (Koenig 1988; Press et Browner 1997). Le suivi médical repose sur un ensemble de *savoirs implicites* liés aux caractéristiques du suivi, à la nature du choix médical et à la systématité des tests. Comme ces savoirs ne sont pas toujours rendus explicites, ils peuvent entraîner une

confusion entre ce qui relève d'une norme, d'un droit ou d'un devoir (Boulet 2022). La frontière entre accessibilité, acceptabilité et obligation est ténue.

Troisièmement, la nature de la relation entre la patiente et son ou sa professionnel·le de référence éclaire le recours au NIPT. Le recours au NIPT repose sur un *accord tacite* entre le personnel médical et la patiente selon lequel celui-ci organise les différentes étapes du suivi au nom de la santé de la femme et du fœtus. Plutôt que de m'arrêter au constat que « les femmes ne sont pas suffisamment informées » ou « ne réalisent pas un choix éclairé », je montre qu'elles valorisent une forme de mise en pratique de la connaissance qui repose sur un *report de la complexité*. Les connaissances des femmes ne sont pas seulement partielles mais *conditionnelles*. Elles délèguent au médecin la responsabilité de les informer si cela devient nécessaire. Les femmes se rapportent au cadre de confiance créé avec leur médecin, bien que leur relation soit aussi sous-tendue par un rapport asymétrique.

Quatrièmement, un aspect central de la routinisation du test relevée dans ce chapitre est la distinction entre le choix technique de recourir au test – quasi-systématique dans le suivi médical – et le choix moral concernant l'action possible après les résultats – relégué à la sphère privée. Selon Jessica Mozersky, cette séparation entre le « comment » un test fonctionne et le « pourquoi » il pourrait être réalisé est un effet de la routinisation du test (2015, 34). Pour les professionnel·les, ce découpage permet de ne pas accabler les femmes avec l'anticipation d'un choix qui ne se matérialisera probablement pas. Aussi, cette attitude s'appuie sur une vision d'un « bon soin » dont l'objectif est d'éviter la « directivité » (le conseil direct et l'influence sur le choix des patientes) et de favoriser les conditions d'un choix éclairé (Schwennesen et Koch 2012; Williams et al. 2002a). Or, cette séparation n'est pas neutre : elle participe d'une manière particulière d'organiser la prise en charge, dans laquelle les dimensions techniques du dépistage sont dissociées des questions morales qu'il peut soulever.

Toutefois, celle-ci ne disparaît pas complètement. J'ai mis en évidence que cette réflexion est déplacée dans la sphère privée et décalée avant le projet d'enfant. Plutôt que d'être ajournée, elle contribue à rendre évident le recours au dépistage. La question d'être parents d'un enfant en situation de handicap, ainsi que la question des responsabilités et des aménagements requis par une telle éventualité, avaient été discutées – au moins brièvement – au sein du couple, parfois après la prise de sang, le plus souvent bien avant la conception. La plupart des participantes sont reconnaissantes que le NIPT existe car il leur procure la possibilité de réaliser

ce choix dont elles se sentent investies en tant que futures mères. Ainsi, le recours au NIPT semble logiquement découler de ce choix auquel elles avaient déjà réfléchi en amont de leur projet d'enfant. La plupart du temps, le recours au test semble moins motivé par une compréhension approfondie de ses caractéristiques que par la valeur accordée à la possibilité de choisir sur la base de ses résultats. Cette possibilité d'agir en fonction des résultats contribue, dans une société où le dépistage prénatal et l'IMG sont institutionnalisés depuis plusieurs décennies, à faire du recours au NIPT une étape difficilement contournable.

CHAPITRE 3. LE STADE DES TROIS MOIS ET LA GROSSESSE (IN)CERTAINE

« Dans les grossesses normales, le moment du NIPT, c'est un peu le dernier truc qu'on attend avant de se réjouir, parce qu'on a passé la première échographie, on attend juste les résultats du NIPT avant de se dire, c'est bon, on peut souffler, en fait. Ça permet de souffler et d'investir la grossesse quand elle n'est pas pathologique par la suite. »

Marion, 47 ans, NIPT (-), 1 enfant (F8)

D'après Marion, le NIPT marque un tournant important de la grossesse à partir duquel on peut « souffler » et « se réjouir ». On laisse derrière soi les angoisses du premier trimestre et on s'« investit » dans l'arrivée du futur enfant. Cette entrée en matière dégage un aspect important de l'expérience du NIPT : le moment de la grossesse où il est réalisé. Dans le chapitre précédent, nous avons vu que le recours au NIPT s'inscrit dans la norme du suivi prénatal et constitue un maillon de son séquençage standardisé. Dans ce chapitre, nous poursuivons cette exploration du « script » du NIPT à travers l'angle de la temporalité. L'observation de Marion suggère que le NIPT s'insère dans un régime médical et temporel particulier qui a des effets sur la façon dont les femmes se projettent dans la grossesse, agissent de façon préventive et préparent la naissance du futur enfant.

La façon dont les tests anténataux s'inscrivent dans le régime médical et temporel de la grossesse a déjà été examinée. Dans les années 1980 aux États-Unis, la sociologue Barbara K. Rothman étudie les effets de la mise à disponibilité de l'amniocentèse sur l'expérience de la

grossesse. La partie de la grossesse qui précède l'amniocentèse est vécue comme « incertaine » (*tentative*²⁵) par les femmes qu'elle interroge (Rothman 1993). En l'attente du résultat, les femmes se retrouvent dans des sortes de « limbes », ne sachant pas si elles sont « mères » ou « porteuses d'un fœtus défectueux » (1993, 6). Pour Rothman, cela a des effets sur deux domaines de l'expérience (1993, 87). D'une part, le rapport au temps est altéré : la grossesse est divisée en deux blocs décisifs (avant et après l'amniocentèse). D'autre part, ce découpage affecte la relation de la future mère avec son fœtus : l'attachement est différé ou mis en suspens sous réserve des informations fournies par l'amniocentèse. À l'époque de la première édition de son livre (1986), le dépistage non invasif n'existait pas et l'on proposait à toute femme à risque – c'est-à-dire âgée de 35 ans ou plus, ou ayant des antécédents – de recourir à l'amniocentèse. Celle-ci se réalisait vers 16 semaines et les résultats étaient disponibles vers 20 semaines, ce qui pouvait plonger toute la première moitié de la grossesse dans l'incertitude.

Quarante ans plus tard, ce chapitre vise à comprendre ce que le NIPT change ou apporte à cette dynamique. Celui-ci intervient plus tôt, lors du « stade des trois mois », que les femmes enceintes attendent de dépasser avec impatience. Aussi, il n'entraîne pas de risque de perte fœtale comme l'amniocentèse. Surtout, contrairement à l'amniocentèse, il est utilisé par une grande majorité des femmes dont la grossesse, comme le relève d'ailleurs Marion, est « normale ».

Comme Rothman, je m'intéresse à deux dimensions progressives de l'expérience la grossesse : la manière dont les femmes enceintes se relient graduellement à leur futur enfant et la manière dont elles perçoivent les risques au fil de la grossesse. Cependant, mon analyse rend compte d'évolutions contemporaines au sein de la médecine. Rothman inscrit son propos dans une critique de la médicalisation de la grossesse et de l'accouchement, c'est-à-dire leur définition et leur traitement comme des phénomènes relevant du domaine de la médecine. Cette critique féministe développée à la fin du 20^{ème} siècle met en lumière le contrôle social exercé sur les femmes enceintes et leur effacement derrière une nouvelle entité, le fœtus comme patient (Oakley 1986; Davis-Floyd 1992; Cahill 2001). Plus récemment, certain·es parlent de « biomédicalisation » : les innovations techniques et informatiques étendent les possibilités d'action sur le vivant, élargissent la définition du risque, mais surtout, elles transforment la

²⁵ L'adjectif « *tentative* » est difficile à traduire en français : « indéfini », « incertain », « indéterminé », « provisoire », « préliminaire » ... Il capture l'idée qu'une chose est tentée, sans être fixe ni définie.

participation des patient·es aux soins (Clarke et al. 2000). Dans le domaine de la grossesse, cette évolution se traduit par une implication accrue des femmes dans la gestion des risques et les pratiques d'autosurveillance, les constituant ainsi comme des sujets responsables de l'optimisation de leur grossesse. Ce régime médical fondé sur la prévention engage les femmes dans des pratiques d'*anticipation*, des manières d'être et de faire orientées vers l'avenir (Adams et al. 2009; Ballif 2023). Ce concept permet de saisir les effets subjectifs de la biomédicalisation : les femmes sont amenées à se projeter vers des futurs souhaités ou redoutés et à agir en fonction de ces futurs envisagés, faisant ainsi de l'enfant à venir un objet d'intervention et de décision au présent.

Dans les deux premières parties du chapitre, nous verrons que le NIPT fonctionne comme un intermédiaire entre ce que j'appelle la « grossesse virtuelle » et la « grossesse publique ». Lors des trois premiers mois, l'évolutivité de la grossesse reste incertaine, elle doit être confirmée et attestée par un ensemble d'indicateurs médicaux. Les risques de fausse couche et d'aneuploïdie planent sur cette partie de la grossesse qui est souvent cachée à l'entourage. Après les trois mois, la venue au monde de l'enfant est annoncée et préparée. Le NIPT n'est pas le seul paramètre qui fait basculer la grossesse de virtuelle à publique. Néanmoins, sa position temporelle dans le parcours et son caractère quasi-systématique en font un médiateur structurel important qui a le pouvoir de rendre la grossesse (dis)continue. Cela ne veut pas dire que la première partie de la grossesse n'est pas investie émotionnellement, ni que la suite de la grossesse est exempte de risques. Je montre que les statuts des êtres concernés se transforment (Williams 2005; Giraud 2024) : la femme gagne le statut social de future mère tandis que le fœtus acquiert le statut social de future personne.

Dans la troisième partie du chapitre, j'explore l'un des mécanismes propres à cette transition entre grossesse virtuelle et publique : la distribution des risques. En effet, les risques se distribuent différemment selon les trimestres et autres découpages temporels de la grossesse (Sänger 2015). En situant le NIPT par rapport aux autres risques associés à la grossesse, je montre que les femmes développent une « conscience du risque reproductif », c'est-à-dire une conscience accrue des incertitudes et aléas de la reproduction. Le NIPT, grâce à sa fiabilité, semble offrir une prise de contrôle dans l'incertitude de la grossesse. Dans cette logique, les femmes doivent anticiper, à partir de leur position dans le présent, les risques qui menacent la santé de leur futur enfant.

3.1. La grossesse virtuelle : se situer à l'intersection de plusieurs risques

Appréhender le résultat du NIPT : le « facteur risque » et le « facteur chance »

Lorsqu'elles recourent au NIPT, les femmes envisagent l'éventualité d'avoir un résultat positif. Pour imaginer cette probabilité, certaines mentionnent leur appartenance (ou non) à une catégorie de risque pour la trisomie 21 :

« Moi [après la prise de sang] je n'étais pas en mode 'il va y avoir un problème', mega stressée, mais c'était dans un coin de ma tête. Parce qu'il faut savoir que je suis tombée enceinte à 35 ans et qu'il y a plus de chances d'avoir des complications. Donc voilà, c'était *un scénario possible*, mais je me disais que, franchement, ça arrive, mais faut vraiment *pas de bol*, quoi ! Je ne vais pas commencer à stresser pour ça. »

Audrey, 36 ans, NIPT (-), 1 enfant (F5)

« Je savais aussi qu'on n'était pas du tout dans les facteurs de risque. Donc ça aide en tout cas à se dire 'bon ben voilà les chances sont maigres'. J'ai eu mon fils à 27 ans, donc voilà. On savait que c'était une *possibilité*... Mais mon mari par exemple avait très peur (rire), il se disait, avec toutes les malchances qu'on a eues, le parcours de PMA et tout ça, évidemment ça va encore nous tomber dessus (rire). »

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

Dans ces deux extraits, Audrey et Élodie se positionnent par rapport à des catégories de risque pour la trisomie 21 basées sur l'âge maternel. Enceinte à 27 ans, Élodie sait qu'elle n'appartient pas à une catégorie de risque élevée, elle réalise plutôt le NIPT pour sa tranquillité d'esprit. Audrey sait qu'elle frôle le fameux seuil de risque au-delà des 35 ans. À cet âge-là, la probabilité d'avoir un fœtus avec la trisomie 21 est plus élevée. Traditionnellement, il s'agit également du seuil à partir duquel l'amniocentèse était systématiquement proposée avant le développement du dépistage (Gaudillière 2001, 105). Dans le dépistage précédent, l'âge constituait un des facteurs prépondérants dans le calcul de risque. Aujourd'hui, l'« âge maternel avancé » ne constitue plus un critère déterminant ni dans l'accès au dépistage ni dans la mesure du risque qu'il calcule. Le dépistage est proposé et réalisé indépendamment de cette donnée.

Néanmoins, le risque basé sur l'âge maternel influence toujours la manière dont les femmes appréhendent le test et ses résultats (Farrell et al. 2015). Mais lorsqu'on n'appartient pas à une catégorie à risque, qu'est-ce qui constitue alors un « risque acceptable » pour se faire tester ?

En l'absence d'un statut de risque particulièrement élevé, Audrey et Élodie s'en remettent moins à la « probabilité » qu'à la « possibilité » d'avoir un résultat positif. Celui-ci devient un « scénario possible », gouverné par le hasard et la « (mal)chance », une affaire de « pas de bol ». Sur le ton de l'humour, Élodie évoque son parcours de FIV. Elle compare les incertitudes de la PMA (l'infertilité et les échecs de la FIV) à la possibilité d'un résultat positif au NIPT (« avec toutes les malchances qu'on a eues, ça va encore nous tomber dessus »). Ces deux événements partagent l'idée d'une conjoncture accidentelle, orchestrée par les forces de la nature, que l'assistance médicale tente d'éclairer et de maîtriser (Franklin 1997). Or, au stade de la grossesse où le NIPT est réalisé, c'est un autre type de risque – sur lequel elles n'ont aucune prise – qui préoccupe principalement les femmes :

« Ce qui nous stressait plus, c'était le fait que la grossesse s'arrête de façon naturelle comme la première fois, en fait. C'était plus ça qui était une préoccupation au début et qui était un peu une inquiétude, je dirais. Beaucoup plus que le NIPT qui était plus une formalité, un peu. Où on en avait discuté, c'était clair et c'était... plus formel, en fait. »

Anaïs, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F2)

Anaïs évoque l'inquiétude qui a assombri le premier trimestre de sa grossesse. Si le recours au NIPT relève plutôt d'une « formalité », le risque de perte spontanée présente des enjeux plus importants car elle en a déjà vécu une. Aussi, ce risque est objectivement plus élevé que celui d'avoir un résultat de NIPT positif²⁶. Les conceptions du « risque » associées au dépistage prénatal doivent être contextualisées à la lumière d'expériences et de décisions reproductives plus larges : « le risque d'aneuploïdie n'est qu'un des facteurs à prendre en compte dans le cadre d'une grossesse dont les enjeux sont élevés » (Farrell et al. 2015, 47). Ici, nous allons

²⁶ Il est estimé que 10 à 15% des grossesses finissent en fausse couche. La « fausse couche » possède son régime temporel et médical propre : elle est définie comme la perte de la grossesse avant 20 semaines. Environ 85% des fausses couches surviennent au cours des 12 premières semaines, ce qu'on appelle une fausse couche « précoce », contrairement à celle « tardive » qui survient entre 13 et 20 semaines. Souvent, les fausses couches sont causées par une anomalie génétique de l'embryon/fœtus.

Source : Sridhar Aparna. 2024. « Fausse couche » (Manuel MSD)

<https://www.msmanuals.com/fr/accueil/probl%C3%A8mes-de-sant%C3%A9-de-la-femme/troubles-en-d%C3%A9but-de-grossesse/fausse-couche> (consulté le 22 juillet 2026)

nous intéresser à la partie de la grossesse que le NIPT conclut, le premier trimestre, qui est marquée pour beaucoup de femmes par la peur de la fausse couche.

Le stade des trois mois et le risque d'une perte spontanée

« J'avais surtout peur d'une fausse couche précoce au début. C'est pour ça que j'ai vraiment été rassurée au moment de la première écho, celle des six semaines, où là, voilà, tout allait bien, et la gynéco, quand je lui ai demandé, m'a dit : 'il y a 94% de chances que ça aille jusqu'au bout', et je me suis dit, bon, cette fois-ci, les statistiques seront de notre côté (rire). Tout se passait bien, les taux hCG étaient vraiment très bons. On était vraiment conscients que tout était possible, et on se disait, oh lala, après [une fausse couche], il faudrait reprendre les transferts [d'embryon], et tout... la galère, quoi. »

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

Peu inquiète à propos du résultat du NIPT, Élodie craint plutôt, lors de son premier trimestre, la perte spontanée de la grossesse. Afin de se rassurer, elle s'en remet à un ensemble d'indicateurs qui peuvent être mesurés par sa gynécologue et qui l'informent sur l'évolutivité de la grossesse : l'échographie qui vérifie le positionnement et le développement de l'embryon, l'écoute des battements cardiaques, la prise de sang qui mesure l'hCG (hormone chorionique gonadotrope humaine : l'hormone de la grossesse). La réussite de la grossesse, dont les étapes comprennent également la période préconceptionnelle (comme en PMA), est appréhendée à travers le prisme des probabilités. Elle devient une conjecture définie par des statistiques, tout comme l'étaient les cycles de FIV. Mais cette fois-ci, contrairement aux maigres chances de la FIV, Élodie espère être « du bon côté des statistiques ». Le risque est de retourner à une étape bien antérieure du parcours, les transferts d'embryon.

Le témoignage d'Élodie met en lumière la dimension médicalisée de la confirmation de la grossesse. Trente-cinq ans après la parution de son ouvrage sur l'amniocentèse, B. K. Rothman compare, dans un article collectif, l'expérience de l'amniocentèse et celle du NIPT, intervenant plus tôt dans la grossesse (Thomas et al. 2021). À cet égard, Rothman avance que « les mauvaises nouvelles potentielles arrivent pratiquement en même temps que la confirmation de la grossesse : la confirmation et le dépistage se font désormais à peu de temps d'intervalle » (p.8, ma traduction). D'une part, la grossesse elle-même est redéfinie comme une condition médicale dont émanent des symptômes et devant être diagnostiquée avec les outils adéquats.

Les sensations et expériences des femmes seraient ainsi disqualifiées au profit de l'information technique et médicale. Cette thèse est également avancée par l'historienne Barbara Duden (1993). Autrefois, une grossesse était inférée lorsque la femme percevait les mouvements du fœtus. Elle n'était d'ailleurs réellement confirmée que lorsque l'enfant naissait : l'ensemble de la grossesse était un phénomène incertain. Aujourd'hui, cette confirmation dépend d'une prise de sang ou de l'imagerie médicale. Une expérience autrefois « privée », intime et incarnée, est réappropriée par l'expertise médicale ; le fœtus devient objet et sujet d'attention publique. D'autre part, avance Rothman, le dépistage prénatal se rapproche temporellement de la confirmation médicale de la grossesse, faisant ainsi « entrer le futur enfant dans la vie de la femme à travers sa catégorisation diagnostique » (p.8, ma traduction). Ayant à peine le temps de réaliser qu'elle est enceinte et de s'interroger sur la place de cette grossesse dans sa vie, elle est déjà mise en position de choix quant à sa volonté de connaître le statut chromosomique du fœtus. Ainsi, selon Rothman, ces deux événements médicaux se conjuguent aux dépens de l'expérience personnelle et subjective de la grossesse.

La proposition de Rothman peut néanmoins être nuancée. Comme le remarquent les anthropologues étatsuniennes Sallie Han et Linda Layne (Han 2013, 13; Layne 2002, 17), il existe bien un ensemble de tests, utilisés dans un cadre médical ou commercial, qui visent à confirmer la grossesse le plus tôt possible et avec le plus de précision possible. Les femmes qui ont suivi un parcours de PMA, comme Élodie, apprennent leur grossesse souvent bien plus tôt que celles dont la grossesse est spontanée. Dès une dizaine de jours après l'insémination ou le transfert d'embryon, le taux HCG est mesuré. Que la grossesse soit confirmée par un test de grossesse commercial ou dans un cadre médical, ces instances créent l'occasion, pour les femmes, de se projeter très tôt dans la grossesse désirée et d'imaginer leur futur enfant. Or, selon Han, ces technologies visant à confirmer la grossesse créent justement les expériences de perte (2014, 49). La plupart des fausses couches surviennent précocement, avant les douze semaines. Lorsque la grossesse n'est pas encore confirmée, une fausse couche peut passer pour des règles tardives. Au plus tôt la grossesse est confirmée, au plus l'expérience de la fausse couche prend de l'ampleur. Ainsi, les technologies ne viennent pas seulement « confirmer » un processus physiologique autrement invisible, elles créent un nouveau phénomène scientifique et social, la fausse couche précoce et la peur de perdre la grossesse.

Si la grossesse est bien « certifiée » sur le plan médical de façon précoce, son issue demeure quant à elle incertaine. Averties par leur gynécologue ou s'appuyant sur leur expérience passée,

de nombreuses femmes craignent la perte prématurée de la grossesse. Cette crainte, largement partagée par toutes mes répondantes, pouvait affecter leur perception des premiers mois et leur sentiment de légitimité en tant que femme enceinte :

« Pour cette troisième grossesse, j'avais fait une fausse couche et j'avais annoncé [ma grossesse] un peu tôt. Et du coup, ici [pour ma grossesse actuelle], j'étais très fort sur la réserve, j'osais pas me réjouir jusqu'à l'étape des douze semaines, ce qui équivaut aussi au passage du test [NIPT]. Donc c'est vrai que... c'est pas tellement attendre les résultats du test, c'est plutôt atteindre les fameuses douze semaines qui réduisent fortement les risques de fausse couche, voilà. C'est surtout ça. Et avec ce stade, on a un peu l'impression que les choses deviennent sérieuses, quoi. Pour vous dire, on vous regarde enfin comme une femme enceinte, vraiment. Vous voyez ce que je veux dire ? On devient crédible, entre guillemets. À partir de ce moment-là. Avant ça, tout peut arriver, du jour au lendemain. »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

« Je me rappelle quand même qu'on était hyper stressés et que jusque-là [au moment du NIPT], parfois, je m'empêchais de me réjouir d'être enceinte. Je me rappelle que c'était la gynéco qui conseillait de ne pas se réjouir trop vite parce que les fausses couches, par exemple, ça arrivait à une grossesse sur trois, et que ça faisait partie de la normalité, presque parfois plus qu'une grossesse qui se déroule normalement. Et là, je me suis dit, ah ouais, OK (rire). Je me disais alors que, du coup, il valait mieux pas que je partage trop ma joie parce que, si ça tombe, on allait devoir, enfin, il y aurait peut-être un problème. Donc ça m'avait quand même fort affectée, que ce soit par rapport à une éventuelle fausse couche avant les trois mois ou par rapport au résultat du NIPT. »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

Le NIPT survient donc à un stade de la grossesse construit comme un seuil important : les « fameuses douze semaines qui réduisent fortement les risques de fausse couche ». Avant ce seuil, dit Claire, « tout peut arriver du jour au lendemain » : l'évolutivité de la grossesse est encore incertaine. Claire et Fanny admettent toutes les deux qu'elles se sont « empêchées de se réjouir » avant les douze semaines. Premièrement, comme le suggère Fanny, ce cadrage des premiers mois – qu'elle qualifie d'ailleurs de « négatif » plus tard dans l'entretien – est soutenu par le corps médical. L'incertitude quant à l'évolutivité de la grossesse est accentuée par les médecins eux-mêmes : ceux-ci rappellent aux femmes qu'une perte de la grossesse est

fréquente, la présentant comme un résultat clinique « normal ». De ce fait, le caractère précaire de cette première phase de la grossesse est normalisé. Deuxièmement, les deux femmes font allusion aux attitudes socialement acceptables en tant que femme enceinte. Claire a annoncé « trop tôt » sa grossesse s'étant arrêtée spontanément, ce qui la rend réticente à se réjouir, personnellement et « publiquement », de la grossesse suivante. Avant les trois mois, elle ne se sent pas encore « crédible » en tant que femme enceinte puisqu'une perte peut survenir à tout moment. Fanny s'est retenue de « partager sa joie » à cause d'un éventuel « problème » détecté avant les trois mois. Le cadrage médical des premiers mois, reposant sur l'issue aléatoire de la grossesse, affecte donc l'attitude des femmes qui attendent le seuil des trois mois pour rendre la grossesse – et la joie que leur procure une telle aventure – publique.

J'appelle cette première phase de la grossesse « virtuelle » dans le sens où elle comporte en elle-même les conditions de sa réalisation : elle est à l'état de potentialité, de possibilité, car son issue n'est pas encore confirmée. Aussi, pour vérifier son évolutivité, les femmes doivent s'en remettre à un ensemble d'examens et d'indicateurs cliniques. À ce stade, la grossesse peut être « ressentie » (à travers des signes comme les nausées, ballonnements ou poitrine gonflée) mais la vitalité du fœtus n'est pas encore vérifiable par la femme elle-même (elle ne sent pas encore les mouvements). Cette phase « virtuelle » distingue donc l'état clinique de la grossesse de son issue attendue, le futur enfant. Une femme peut être cliniquement enceinte sans pour autant porter un fœtus viable. Lors d'une grossesse biochimique, par exemple, une femme peut ressentir les « symptômes » de la grossesse, son corps produisant encore de l'HCG, alors que le développement embryonnaire s'est arrêté (Ross 2024). La grossesse virtuelle est donc placée sous le signe de la fatalité : toute grossesse ne mène pas à une naissance vivante. Comme le remarquait B. K. Rothman à propos de l'amniocentèse, « la grossesse est reconnue sur le plan médical mais le fœtus/bébé n'est pas encore rendu réel sur le plan social » (1993, 101), puisque la grossesse peut encore faire l'objet d'une perte spontanée, d'une IVG ou d'une IMG.

Même si la grossesse peut être confirmée très tôt, il y a généralement peu de prise en charge médicale à ce stade ; certain·es professionnel·les incitent même à ne pas trop s'attacher. Par ailleurs, la non-prise en charge du premier tiers de la grossesse et l'injonction au silence que subissent les femmes enceintes devient actuellement un enjeu féministe. L'écrivaine Judith Aquier considère cette période comme le « néant intégral » (2021, 46). Pour elle, « avant le sceau qui valide que la grossesse, ayant passé son premier tiers, se poursuivra, la grossesse est sans être, et le statut de la femme qui l'abrite est un non-statut ; la non encore mère se trouve

comme bloquée, sans existence sociale, dans une période grise » (p. 47). Dans la phase virtuelle, la femme enceinte n'a donc pas encore officiellement acquis le statut de future mère.

B. K. Rothman avait avancé que la confirmation de la grossesse et l'offre du dépistage prénatal se confondent en un seul événement médical : les femmes sont invitées à se prononcer sur le dépistage avant même d'avoir eu l'occasion d'intégrer la grossesse dans leur vie (Thomas et al. 2021, 8). Si cette critique reflète en effet la médicalisation de la grossesse, mes entretiens suggèrent une dynamique quelque peu différente. J'ai pu observer que la grossesse, comme état clinique, est déjà établie quand les femmes réalisent le NIPT. À douze semaines, elles ont déjà eu un ou deux rendez-vous médicaux ; elles ont déjà passé des tests, échographies et autres examens visant à confirmer la grossesse. À ce moment-là, la tension vécue par les femmes ne porte pas tant sur la question « cette grossesse a-t-elle un sens pour moi ? » mais plutôt *sur la question de savoir si la grossesse va se poursuivre*. L'incertitude ne repose pas sur la « réalité » de la grossesse ou sur le fait qu'elle soit désirée. L'incertitude réside dans l'évolutivité de la grossesse et dans la complexité de l'investir émotionnellement avant le seuil des trois mois. Une expérience de fausse couche peut exacerber cette difficulté :

« Moi je ne pouvais pas investir cette grossesse, en fait. J'étais vraiment incapable de l'investir parce qu'il y avait toujours le spectre de la fausse couche qui était là. Donc très peu de personnes étaient au courant de ma grossesse, j'ai attendu très tard pour partager que j'étais enceinte. »

Marion, 47 ans, NIPT (-), 1 enfant (F8)

La peur de revivre une fausse couche « hante » la grossesse de Marion. Selon Layne, une femme aura plus de difficultés à investir et à se projeter dans une grossesse qui suit une expérience de fausse couche ; cela provoque en tout cas un sentiment d'« ambivalence profonde » (2006, 133). Dans l'expérience commune de la grossesse, la période du premier trimestre, que le NIPT et l'échographie T1 concluent, est caractérisée par deux risques qui la rendent virtuelle : le risque de perdre l'embryon ou d'avoir un fœtus atteint de trisomie 21 (Aquier 2021, 44). Ce n'est pas tant que confirmation médicale de la grossesse et dépistage coïncident. Plutôt, le stade des trois mois légitimise la grossesse en validant son évolutivité et en garantissant le « bon » statut chromosomique du fœtus. Comme nous allons le voir, le dépassement du stade des trois mois amorce la personnification du futur enfant qui est dorénavant genré. C'est le moment où la femme acquiert son statut de future mère. Et c'est

alors que, de ce fait, « le futur enfant entre dans la vie de la femme à travers sa catégorisation diagnostique ».

3.2. La grossesse publique : le NIPT comme « charnière »

Au-delà de son aspect médical, la grossesse est communément vue et vécue comme un événement profondément marquant. Elle induit une transformation tant physiologique que psychique et sociale, dans laquelle la femme tend progressivement vers le statut de mère. En anthropologie, la naissance a été analysée comme un rite de passage important, c'est-à-dire un rite qui organise un passage d'un statut social vers un autre (Côté-Arsenault et al. 2009; Giraud 2024). Ces rites correspondent généralement aux grandes étapes du cycle de la vie (l'entrée dans l'âge adulte, la naissance ou le mariage). Les personnes concernées sont induites dans un état liminaire, incertain et ambigu, car il implique la perte de structures et repères sociaux habituels et connus (Turner 1969). La grossesse est ainsi comprise comme un état de liminalité, un état d'entre-deux où la femme enceinte n'est plus vraiment une femme comme les autres ni une mère reconnue comme telle (Côté-Arsenault et al. 2009). L'accouchement et la naissance de l'enfant marquent ensuite son entrée dans le monde social de la maternité, lui aussi consolidé par un ensemble de rituels et de pratiques de reconnaissance sociale (Tillard 2002).

L'état liminal de la grossesse est marqué par des seuils importants, des « coupures socialement et culturellement signifiantes, séparant et reliant dans le même temps un « avant » et un « après » permettant le passage d'un statut à l'autre » (Giraud 2024, 112). Aujourd'hui, ces seuils sont généralement définis par des événements physiologiques et médicaux : le premier trimestre caractérisé par le risque accru de fausse couche ; les premiers mouvements perceptibles du fœtus (généralement entre 16 et 20 semaines) ; le seuil de viabilité (à partir de 24 semaines) et le terme (entre 37 et 40 semaines) (Côté-Arsenault et al. 2009). L'échographie est un rituel marquant car elle permet de vérifier les qualités humaines et sociales du fœtus ; le conjoint peut investir plus concrètement la grossesse (Williams 2005; Giraud 2024). Pour certaines femmes que j'ai interrogées, l'expérience du NIPT permet de franchir un seuil important dans leur grossesse. Il marque le moment à partir duquel les femmes font entrer leur grossesse « sur la scène publique ». C'est généralement à partir de ce stade que diminue la peur de perdre la grossesse et que le fœtus acquiert graduellement le statut de future personne. En

effet, comme le remarque Layne (2002, 59), la grossesse englobe bien deux entités liminaires dont le statut social est en cours d'institution : la femme enceinte et le futur enfant.

Les seuils de la grossesse s'accompagnent d'un ensemble de « rituels de transition » (López-Bauta et al. 2026), c'est-à-dire des pratiques symboliques et performatives, socialement approuvées, qui rythment cette phase liminaire et permettent de lui ôter certains accents d'incertitude. Ces rituels comprennent par exemple le choix d'un prénom ou l'achat de vêtements. Ils peuvent se cristalliser autour d'événements comme la *gender reveal party* ou la *baby shower*²⁷. C'est cette phase que j'appelle la grossesse « publique ». Dans cette partie, je me penche sur deux rituels qui permettent de personnifier le fœtus et légitimer le statut de femme enceinte : connaître le sexe et annoncer la grossesse à son entourage. Ces deux pratiques sont loin d'être nouvelles. Or, le NIPT les réorganise temporellement et symboliquement. Le sexe du fœtus est appris plus tôt dans la grossesse et, pour certaines, la connaissance du statut chromosomique du fœtus devient le stade à partir duquel il convient d'annoncer la grossesse.

« Personnifier » le futur bébé : connaître le sexe

« Le principal attrait pour moi du NIPT, c'était de savoir si ça allait être une petite fille ou un petit garçon. D'ailleurs je m'étais plutôt centrée là-dessus. Parce que j'avais été aussi très vite rassurée par mon médecin, qui, en fait, lorsqu'il avait présenté [le NIPT] comme quelque chose de coutumier, avait dit, ça ira, ça ira bien, quoi. »

Vanessa, 33 ans, NIPT (-), 1 enfant (F15)

Le NIPT est populaire auprès des femmes car il permet de connaître le sexe tôt dans la grossesse. Pour certaines femmes, comme Vanessa, connaître le sexe de son futur enfant est la motivation première pour recourir au NIPT. En l'absence de risques, et surtout parce qu'elle a été rassurée par son gynécologue, le NIPT lui offre une occasion de se concentrer sur un aspect de la grossesse qu'elle attend avec impatience, « savoir si ça allait être une petite fille ou un petit garçon ». Connaître le sexe permet aux femmes d'assigner leur futur enfant à une catégorie genrée et de commencer « l'intense travail de préparation à la naissance » (Pélage et

²⁷ Ces deux festivités, marquées par la culture consumériste (Jack 2020), proviennent des Etats-Unis mais se popularisent en Europe occidentale. La *gender reveal party* met en scène l'annonce du genre du futur bébé aux parents. La *baby shower* est une fête d'accueil du futur bébé centrée sur le don de cadeaux à la future mère.

al. 2016). En s'appuyant sur des catégories sociales déjà établies, elles peuvent imaginer ce à quoi leur futur enfant va ressembler, et aussi accélérer d'autres rituels de la grossesse :

« J'étais très excitée de connaître le sexe, et mon mari aussi, on avait envie d'avoir l'information rapidement, parce que j'avais envie de personnifier déjà mon bébé, de pouvoir lui donner le plus rapidement possible un prénom, *et cetera*. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

« J'avais demandé qu'on me mette le résultat du sexe dans une enveloppe, j'ai été la chercher à l'hôpital et je l'ai transmise à une amie. Parce qu'on pouvait me le donner par téléphone, mais je ne voulais pas. Donc j'ai organisé toute la fête, la *gender reveal*, et elle a juste ramené les confettis bleus, et tout ça. On a fait un goûter en petit comité pour apprendre ça avec ma famille. C'était le premier bébé de cette génération-là, et du coup c'était juste pour faire un petit truc, quoi. »

Léa, 24 ans, NIPT (-), 2 enfants (F4)

Charline, qui a précédemment vécu une fausse couche et dont le premier trimestre a été particulièrement éprouvant, veut pouvoir « personnifier son bébé » le plus rapidement possible. Pour d'autres, connaître le sexe permet de partager la joie de la grossesse avec ses proches. Léa organise une petite fête pour apprendre le sexe de son futur enfant avec sa famille afin de marquer le coup symboliquement. L'annonce de la grossesse à l'entourage enclenche des pratiques et représentations sociales liées au genre :

« On s'était dit qu'on voulait connaître le sexe mais qu'on le garderait que pour nous. Mais au final, on l'a très vite dit. Je ne saurais même pas expliquer pourquoi on avait envie de le dire, mais pour moi, le fait de toujours genrer le bébé au masculin, je me suis dit, ben non, c'est une petite fille, *tu es là*, quoi ! »

Célia, 29 ans, NIPT (-), enceinte (F1)

« C'est vrai qu'une fois qu'on connaît le sexe, tout d'un coup on commence à se faire des images mentales de ce qui nous attend. Même si évidemment on voudrait bien que ça ne soit pas super genré, ça oriente ce qu'on reçoit de la part des copines, par exemple, on a reçu une chaise bleue (rire). Donc voilà, on s'est quand même beaucoup plus projetés. »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

Célia voulait initialement garder cette information privée. Or, elle se rend compte que l'annonce « publique » de sa grossesse implique de genrer le futur enfant. Agacée par l'usage universel du masculin, parler de son fœtus au féminin permet de lui conférer une existence propre, de l'ancrer dans un espace-temps réel (« tu es là, quoi ! »). Mélanie se rend compte que le genre de son futur enfant oriente les cadeaux qu'elle reçoit de ses proches. Genrer, choisir un prénom, acquérir des objets ou vêtements : ces pratiques permettent de projeter des caractéristiques humaines sur le fœtus afin de le constituer comme un individu à part entière, unique et singulier. La consommation de biens est une facette essentielle de la grossesse car elle « crée une personnalité au fœtus par l'intermédiaire d'objets » (Giraud 2024, 155). Ces pratiques mettent à l'écart l'incertitude des premiers mois. Toutefois, la double fonction du NIPT – détecter les trisomies et le sexe – n'est pas vécue sans ambivalence :

« **Léa** : j'avais aussi très hâte de savoir le sexe, parce que normalement on sait le sexe à l'écho du deuxième trimestre mais là on nous annonce qu'on peut le savoir aux 3 mois, donc 2 mois avant, donc ça donne un côté plus chouette, on va dire, à cette prise de sang.

Enquêtrice : donc ça donne ce côté plus chouette, parce que l'objet principal du test, les trisomies...

Léa : c'est pas le sujet le plus marrant. »

Léa, 24 ans, NIPT (-), 2 enfants (F4)

« Au moins, avec le NIPT, on a la certitude du sexe, parce que bon, on peut parfois se tromper [avec l'échographie]. Oui, je trouve ça bien, ça apporte un petit côté positif au test. Ça n'apporte pas que des mauvaises nouvelles, on va dire... Mais pour moi c'est du bonus, quoi, c'est pas le truc le plus important du tout. Mais c'est marrant, parce que j'ai l'impression que c'est à ça que les gens pensent quand on pense au NIPT, le sexe du bébé. Après, je comprends, quelqu'un qui ne vous connaît pas bien, forcément, ne va pas vous demander, 'alors, il a une trisomie ?' »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

Le NIPT est apprécié car il permet de connaître le sexe *plus tôt* que l'échographie du deuxième trimestre lors de laquelle le sexe était traditionnellement confirmé. Ainsi, le NIPT accélère le moment de la grossesse à partir duquel le fœtus peut être « personnifié ». Dorénavant, l'échographie du premier trimestre permet déjà d'émettre une hypothèse plausible sur le sexe (sûr à environ 80%, contre 99% pour le NIPT). Pour la plupart des femmes interrogées, connaître le sexe n'est pas la raison principale du recours au NIPT. Le sexe apparaît pour

beaucoup de femmes comme un complément bienvenu – un « bonus », dit Claire – qui permet de confirmer ce que l'échographiste a pu deviner à la fin du premier trimestre.

Pour Léa, la possibilité de connaître le sexe permet d'éloigner une discussion « moins marrante », celle qui concerne le résultat positif pour une trisomie ou autre variation chromosomique, et donc la perspective du handicap ou de l'IMG. En effet, le NIPT existe à travers une dualité : d'un côté, la joie de connaître le sexe de son futur enfant, et de l'autre, le risque d'apprendre une « mauvaise nouvelle ». Une fois de plus, nous voyons comment la trisomie 21 est construite comme un « problème », un événement négatif et malheureux (Thomas 2016), et cela par contraste avec le genre du futur enfant.

Dans une certaine mesure, la possibilité de connaître le sexe du fœtus entraîne la minimisation de l'objet réel du dépistage. Beaucoup de femmes me rapportent que le NIPT est souvent désigné, dans leur entourage, comme « le test pour connaître le sexe du bébé ». Cela souligne d'autant plus le caractère stigmatisé des trisomies. Le sexe, auquel sont associées des attentes et images genrées, devient une garantie de la « normalité » du futur enfant. Claire pointe qu'il est socialement plus acceptable de s'enquérir du sexe du futur enfant que de son statut chromosomique. Cette ambivalence dessine les contours moraux du test tel qu'il est réapproprié par ses usagères. Cela fait écho à une lignée de travaux sur la manière dont l'échographie est partiellement détournée de son usage premier, détecter les anomalies fœtales, vers un rituel joyeux de rencontre visuelle des deux partenaires avec leur futur enfant, comprenant la découverte du sexe (Mitchell 2001; Taylor 2008).

Devenir une future mère : annoncer sa grossesse

« Je me souviens du soulagement quand on a eu le résultat. On s'est dit : bon ben voilà, c'est bon, c'est une étape de faite. Et pour nous, ça commençait vraiment à lancer le moment où on allait l'annoncer, en fait. D'ailleurs, on l'a annoncé à nos employeurs une fois qu'on a eu les résultats du NIPT. Donc j'ai eu le droit de faire des achats après (rire). *C'était vraiment le moment charnière dans ma grossesse, quoi. »*

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

Pour Élodie, le résultat du NIPT a constitué un pivot dans sa grossesse. En annonçant celle-ci à ses employeurs, elle prépare son futur statut social de mère en anticipant, par exemple, son congé de maternité²⁸. C'est après le NIPT qu'elle s'autorise à faire des achats pour le futur enfant. « J'ai eu le droit », humorise Élodie : cette tournure de phrase sous-entend bien la dimension socialement acceptable (voire socialement imposée) de commencer la préparation de la venue au monde du futur enfant *après* le stade des trois mois, et pas avant. D'autres femmes mettent également en avant cette « règle sociale » partagée par les femmes enceintes :

« Je me souviens, il y avait un peu cette règle... Alors, j'ai jamais été partisane du 'il faut attendre les trois mois pour dire à son entourage', je pense que chacun et chacune, on doit faire comme on le souhaite. Mais j'ai ce souvenir que mes amies m'avaient dit, 'oui à partir du NIPT tu pourras le dire' (rire). Et donc il y avait un peu ce côté 'ça y est, maintenant c'est officiel, je peux le dire', même si j'avais pas attendu l'écho ou le NIPT pour le dire... Voilà, en fait le NIPT représentait un moment joyeux. Vraiment, c'était ça. Le NIPT, pour moi, il était une routine, mais une routine très joyeuse, on allait savoir si c'était une petite fille ou un petit garçon, on allait pouvoir le dire. »

Vanessa, 33 ans, NIPT (-), 1 enfant (F15)

Vanessa évoque le caractère socialement attendu d'annoncer sa grossesse après le NIPT, comme l'en ont intimée ses amies. Bien qu'elle n'ait pas attendu le résultat pour en parler à ses proches, le NIPT rend la grossesse « officielle ». Comme le remarque Bernadette Tillard, « dès la déclaration de la grossesse, l'annonce de l'heureux événement prend une tournure très sociale non seulement en raison des intrications entre les droits sociaux et [la confirmation de la grossesse], mais également à cause de l'investissement de la société dans la prise en charge de la grossesse et l'accueil de l'enfant » (Tillard 2002, 55). L'annonce (dans le milieu professionnel ou aux proches) entérine pleinement la reconnaissance sociale de la grossesse. Or, cette routine ne se vit pas toujours sur un mode exclusivement joyeux, comme le raconte Charline, qui se penche sur les raisons pour lesquelles elle n'a pas annoncé publiquement sa grossesse avant le résultat du NIPT :

²⁸ Sur présentation à son employeur d'un certificat médical stipulant la date prévue de l'accouchement, une femme enceinte salariée bénéficie de droits (elle ne peut pas être licenciée, elle peut s'absenter pour des rendez-vous médicaux, elle a droit au congé de maternité légal de 15 semaines). Cette déclaration n'est pas « obligatoire » comme l'est celle de la naissance de l'enfant mais permet d'accéder à des droits et bénéfices sociaux.
Source : <https://emploi.belgique.be/fr/themes/jours-feries-et-conges/conge-de-maternite> (consulté le 12 novembre 2025)

« À partir du moment où j'ai reçu ce résultat [du NIPT], je me suis dit, pfiou. OK. On respire. J'ai enfin pu souffler un peu dans ma grossesse après le NIPT. D'ailleurs, c'est après ça que j'ai annoncé que j'étais enceinte. Pas à ma famille, mais pour mon petit post Instagram, j'ai attendu d'avoir ce résultat. Je l'ai fait le jour où j'ai reçu le résultat, d'ailleurs. Pas parce que je voulais dire « j'attends une petite fille », mais parce que je voulais dire, « j'attends un bébé ». Et je ne voulais pas le dire avant. Parce que j'avais si peur que les résultats ne soient pas bons, d'avoir annoncé à 12 semaines et en fait de devoir dire à 17 semaines : « ben en fait, finalement non, parce que j'ai pris la décision d'arrêter ma grossesse, parce que j'ai décidé que je ne voulais pas élever un enfant avec un handicap ». *Personnellement, j'avais pas de souci avec ce choix-là, mais j'avais pas envie de devoir faire la démarche risquée de dire « on attend un bébé, et finalement non ». Et pas parce que la vie a fait que j'ai fait une fausse couche, non, parce que j'ai pris la décision de. Et j'ai trouvé ça dur à dire, publiquement en tout cas. »*

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

L'histoire de Charline met en évidence que le passage du NIPT et la décision qui en découle d'annoncer sa grossesse sont intimement liés au choix « moral », réalisé dans la sphère privée, de continuer ou interrompre sa grossesse après un diagnostic. Charline n'a pas annoncé sa grossesse plus tôt car elle craignait un résultat positif, auquel cas elle souhaiterait l'interrompre. C'est pour cela que le NIPT va d'abord déterminer si elle « attend un bébé » et puis « une petite fille » : à nouveau, le genre représente ici le gage de la normalité du futur enfant. Celui-ci entre dans sa vie en fonction du résultat du NIPT. Son témoignage montre également à quel point le choix moral ressort du privé. Charline se sent alignée avec son choix mais sait qu'il serait mal vu par certaines personnes de son entourage. Ce choix est donc confiné à l'intimité du couple à cause de la teneur morale de la question de l'IMG.

L'histoire de Charline illustre le silence qui entoure la pratique de l'IMG. Son discours laisse entrevoir une tension. D'un côté, l'IMG est une pratique socialement instituée : elle est légalisée et encadrée sur le plan médical. D'ailleurs, la majorité des grossesses diagnostiquées par une trisomie 21, 18 ou 13 sont interrompues en Belgique (Van Den Bogaert et al. 2021, 4). Or, l'IMG reste socialement inavouable : elle constitue « secret public », c'est-à-dire un objet généralement connu mais qui ne peut être explicitement articulé (Strange 2015, 87). La perspective de cet aveu, selon Charline, constitue un *risque* (« je ne voulais pas faire la démarche risquée de... ») parce qu'il entraînerait un jugement social. Le secret entourant l'interruption de la grossesse révèle la stigmatisation encore associée à cette pratique (Astbury-

Ward et al. 2012). Ce stigmat se différencie de celui qui est associé à la fausse couche par le caractère *intentionnel* de l'IMG : la fausse couche, elle, est subie. D'après Charline, cette stigmatisation sociale suivrait le caractère intentionnel de son acte (« pas parce que la vie a fait que, mais parce que j'ai pris la décision de »).

À l'instar de l'avortement, qui est également un acte volontaire, l'IMG existe à travers un contraste entre les droits sociaux qui ont été acquis (l'accès légal) et les représentations sociales stigmatisantes qui sont toujours associées à la pratique (Mathieu 2022). L'avortement est encore considéré comme un « attribut discréditant conduisant à étiqueter, stéréotyper, dégrader ou discriminer les personnes ayant cet attribut », que cette dépréciation vienne de l'extérieur ou qu'elle soit internalisée (Thizy 2025, 122). Ces deux pratiques, l'IVG et l'IMG, s'érigent en porte-à-faux avec ce qui est socialement attendu d'une femme (Kumar et al. 2009) : être mère, aimer inconditionnellement son (futur) enfant et le protéger. Cependant, Charline reconnaît la spécificité de l'IMG en ce qu'elle concerne également le handicap du potentiel enfant. Nous explorerons la dimension morale de l'IMG, telle qu'elle est perçue par les femmes, dans le chapitre suivant. Pour l'heure, retenons que l'usage du NIPT et les pratiques sociales qui en découlent, comme l'annonce de la grossesse, sont fortement arrimés à un ensemble de normes et de contraintes liées à la maternité.

Tous les « rituels de transition » qui rythment la grossesse (annoncer, acheter, genrer) sont conditionnés par la temporalité des différents examens médicaux et des informations qu'ils apportent. Les standards temporels et scientifiques de la grossesse structurent les formes sociales et culturelles du devenir parent (Sänger 2015, 107). Par exemple, l'annonce à l'entourage est reliée, pour certaines femmes, à la reconnaissance du statut chromosomique du fœtus. Dans la partie suivante, nous verrons comment la logique de la prévention des risques affecte la suite de la grossesse.

3.3. Continuer sa grossesse : la conscience du risque reproductif

Après le cap du premier trimestre, bien que l'existence sociale du futur enfant s'affirme et que la possibilité de fausse couche s'affaiblisse, d'autres risques sont dépistés dans le suivi prénatal. Selon la sociologue Elsa Boulet, « le suivi médical de la grossesse vise à faire intérioriser aux femmes enceintes certaines normes de comportements, et une préoccupation constante pour

l'évitement des risques » (Boulet 2018, 38). En effet, le suivi médicalisé de la grossesse est une chose, la manière dont les femmes intègrent « ces manières de penser médicales dans la vie quotidienne » en est une autre (*ibid.*). Dans cette section, je me concentre sur les témoignages des femmes ayant reçu un résultat négatif au NIPT. Si ce résultat apporte généralement un soulagement et peut conduire certaines à « trivialiser » l'expérience du NIPT, les femmes sont généralement conscientes – et craignent – que d'autres dangers mettent la grossesse en péril.

Après le NIPT : de la trivialisation à l'ambivalence

Une fois qu'elles ont réalisé la prise de sang, les femmes sont plongées dans une période d'attente des résultats qui dure une à deux semaines. L'attente des résultats est généralement vécue comme une période stressante pour les femmes. Elles attendent avec impatience un appel de leur médecin ou le prochain rendez-vous médical où le résultat leur sera annoncé.

« **Audrey** : donc j'ai dû attendre deux semaines. Et en fait, le truc qui est horrible, c'est qu'ils te disent : 'si vous n'avez pas de nouvelles, c'est que tout va bien !' »

Enquêtrice : mais tu ne sais pas quand tu vas avoir des nouvelles (rire)

Audrey : oui c'est ça, à partir de quand je peux ne pas m'inquiéter et me dire, OK c'est bon... En fait j'ai dû attendre d'avoir un rendez-vous avec ma sage-femme pour qu'elle me dise 'le NIPT est négatif'. En attendant, tu as bien le temps de stresser !

Enquêtrice : et pendant ces deux semaines, ça t'a quand même fait réfléchir ?

Audrey : ben ouais, je me disais, 'ah lala j'espère que tout va bien' ! »

Audrey, 36 ans, NIPT (-), 1 enfant (F5)

Une fois que les analyses du NIPT ont été réalisées en laboratoire, les résultats sont disponibles en ligne sur une plateforme gouvernementale sécurisée qui s'appelle « Ma Santé ». Celle-ci permet d'accéder à son dossier médical en ligne. Or, les résultats du NIPT ne sont accessibles aux femmes seulement lorsqu'ils ont été consultés par un·e professionnel·le de la santé. Cette procédure permet aux médecins et sage-femmes d'annoncer les résultats en personne ou par téléphone. Ainsi, les résultats ne sont pas mal interprétés par les femmes et les éventuelles « mauvaises » nouvelles ne passent pas par la lecture d'un document. Si la plupart des femmes reçoivent leur résultat par téléphone, plusieurs femmes comme Audrey rapportent une procédure « pas de nouvelles, bonne nouvelle ». La période d'attente des résultats se trouve

alors allongée, de façon indéterminée, jusqu'à ce qu'un appel arrive ou jusqu'au prochain rendez-vous médical. Cette attente prolongée peut créer chez certaines des instances de doute ou d'anxiété. Pour d'autres, cet ajournement à durée indéterminée participe à la trivialisation du test :

« Pour moi l'échographie c'était beaucoup plus concret que le NIPT qui était juste une prise de sang, faite comme ça, au même titre que la prise de sang que je faisais tous les mois pour la toxoplasmose. Je n'ai jamais reçu les résultats moi-même, d'ailleurs. Pour moi, en tout cas, ça a été 'si je ne vous appelle pas, c'est qu'il n'y a pas de problème'. Donc mon gynécologue ne m'a pas appelée, et au rendez-vous suivant, on lui a dit 'et alors ?' et il a dit 'il n'y a pas de problème', et puis c'est tout. »

Vanessa, 33 ans, NIPT (-), 1 enfant (F15)

Nous l'avons vu dans le chapitre précédent, la nature du test, une simple prise de sang dont les résultats sont différés dans le temps, contribue à sa routinisation. La prise de sang n'a pas constitué un événement marquant pour Vanessa, contrairement à l'échographie qui se vit en temps réel, avec un ancrage corporel et un support visuel. Les résultats du NIPT sont négatifs par défaut tant qu'elle ne reçoit pas de nouvelles de son médecin indiquant le contraire – et ce comme la plupart des dépistages qui sont réalisés dans un contexte gynécologique routinier. Ainsi, l'importance des résultats est minimisée. *A posteriori*, la réception des résultats est vue comme une étape de la grossesse parmi d'autres :

« Quand elle nous a donné les résultats, on a dit OK, on est passés à autre chose, j'avoue (rire). C'était vraiment pas un sujet, en fait. Mais j'ai bien conscience que j'ai le luxe de pouvoir dire que c'était pas un sujet parce que c'était négatif. »

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

« J'étais pas très stressée à l'ouverture des résultats, mais j'étais quand même contente et soulagée, en tout cas je me suis dit, ça, c'est fait. Y avait une partie – OK, ça c'est une étape de la grossesse, et j'étais là 'allez, ça c'est derrière nous, c'est déjà ça et c'est top', et on continue d'avancer sur le chemin de cette grossesse. »

Anaïs, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F2)

La réception d'un résultat négatif s'accompagne d'un soulagement. Certaines femmes passent rapidement à autre chose. Le NIPT constitue « une étape de la grossesse » parmi une séquence

d'épreuves successives. Les futurs esquissés par le NIPT ne constituent plus un « sujet » méritant concertation. Le dépistage prénatal est trivialisé, il devient rétrospectivement un « non-événement » (Rapp et Ginsburg 2001, 538) car il n'a pas mené à une situation de choix concrète. D'autres femmes, comme Fanny, se rendent compte que la tranquillité d'esprit qu'elles espéraient obtenir avec le NIPT était illusoire, car d'autres examens troublent la certitude d'aboutir à une naissance vivante :

« Moi je pensais que j'allais être totalement libérée, après les trois mois, après le résultat, après ceci et cela, et en fait je gardais toujours une petite anxiété parce qu'il y avait de nouveau l'écho-morpho du deuxième trimestre, et en plus j'avais entendu des histoires vraiment pas cool autour de moi avec des IMG après cette écho-là, du coup je me suis dit *ben en fait c'est jamais fini...* Je me suis dit, oui, le NIPT, il y avait un avant après, dans le sens où je pouvais partager ma joie et qu'il n'y avait plus ce gros stress du handicap, mais en fait, *c'est pas parce que ça, c'est passé, qu'il ne peut plus rien y avoir.* Je pensais pas que j'allais être là-dedans, puis c'est juste qu'au fur et à mesure, quand on apprend des choses on se dit, oui mais ça en fait ça ne veut rien dire... Il y a encore tant de choses qui peuvent se passer. »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

D'après Fanny, le NIPT marque bien un seuil, car c'est après le résultat qu'elle peut enfin « partager sa joie » d'être enceinte. Or, elle réalise ensuite que « ce n'est jamais fini » : d'autres examens amènent la possibilité de nouveaux problèmes, comme les malformations qu'on peut détecter à l'échographie morphologique du deuxième trimestre. Ainsi, l'état d'anxiété généré par l'attente de résultats se prolonge au-delà du premier trimestre. Au fil de la grossesse, Fanny « apprend des choses » : elle est informée sur les différents risques qui s'accumulent tout au long de la grossesse (« il y a encore tant de choses qui peuvent se passer »). Ce suivi la transforme : ne se considérant pas initialement comme une personne angoissée, les examens viennent pourtant susciter ce sentiment chez elle. Comme le note l'historienne Ilana Löwy (2018), aujourd'hui, dans les pays industrialisés, les femmes ne craignent plus que la grossesse menace leur propre vie. Or, c'est la santé du futur enfant qui devient l'enjeu principal du suivi de la grossesse. La possibilité d'étudier le fœtus, une avancée qui a contribué à limiter les malformations congénitales, a paradoxalement pu accroître les inquiétudes des futures mères. Ceci est l'apanage d'une médecine performante et technique qui se centre, comme nous allons le voir, autour de la notion de « risque », notamment dans le domaine prénatal (Lupton 2012).

La grossesse comme prise de risque

« **Enquêtrice** : et tout au long de la grossesse, quels étaient pour vous les risques les plus importants ?

Élodie : au début, surtout la fausse couche, ça c'était vraiment... Et puis ensuite, je dirais plutôt tout ce qui est risque de malformations visibles aux échographies et tout ça, quoi. Ça c'était vraiment quelque chose dont j'étais consciente, surtout au moment de la deuxième grosse écho, là, où ils regardent vraiment tout bien en détail. Et ensuite, en avançant, plutôt les risques de prématurité. En fait, *j'avais toujours un petit truc dans ma tête qui me disait 'il est possible que quelque chose se passe', quoi.* »

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

Élodie associe à chaque étape de la grossesse un risque particulier : les trois premiers mois sont marqués par le risque de fausse couche, de possibles malformations sont mesurées par l'échographie morphologique du deuxième trimestre tandis que le risque de prématurité plane sur le dernier tiers de la grossesse. Le suivi de la grossesse est basé sur une logique de prévention des risques. De façon générale, le risque peut être défini comme « la probabilité qu'un préjudice potentiel ou une conséquence indésirable se réalise » (Lupton 1993, 426, ma traduction) et gouverne de nombreux domaines institutionnels dont la santé publique. Par exemple, la façon dont le système obstétrical est organisé varie d'un pays à l'autre, notamment en fonction des frontières dessinées entre les catégories de grossesses normales ou pathologiques, et donc de l'importance accordée à certains risques (Akrich et Pasveer 1996). La définition des risques va se traduire dans des pratiques professionnelles et matérielles de surveillance, et ainsi affecter l'expérience que s'en font les usagères. La Belgique, tout comme la France, présente un système obstétrical fortement médicalisé où la grossesse est perçue comme « un état à haut risque ».

Un risque n'est donc pas neutre : à celui-ci sont associées des pratiques individuelles de réduction des risques et donc de responsabilisation ; le risque guide des interventions dans le présent au nom du futur (Sänger 2015, 108). La logique du risque implique « un ensemble de façons d'ordonner la réalité, de la rendre calculable. C'est une manière de représenter les événements afin qu'ils puissent être maîtrisés de certaines façons, à l'aide de techniques particulières et dans des buts précis » (Dean 1999, cité dans Sänger 2015, 108, ma traduction). Le suivi prénatal demande aux femmes d'adopter cette logique de prévention des risques

(Burton-Jeangros 2011). Comme chez Élodie, cette logique peut renforcer l'impression qu'« il est [toujours] possible que quelque chose se passe ». Les femmes sont ainsi exposées à des discours les invitant à réguler leurs comportements quotidiens (l'alimentation, le tabac, l'effort physique) afin de réduire ou éliminer les risques pour leur santé et surtout celle du fœtus. Cette logique préventive a donc des effets sur la manière dont les femmes enceintes se représentent leur propre corps, le risque de mettre en danger leur futur enfant et leur capacité à le protéger (Lupton 1999).

Le dépistage prénatal découle de la logique préventive et incarne une de ses tensions, celle qui existe entre « l'intention de contrôler, associée avec la surveillance standardisée des risques, et la permanence de l'incertitude autour des processus de la vie » (Burton-Jeangros et al. 2013, 144, ma traduction). Dans une enquête suisse sur la surveillance de la grossesse, Claudine Burton-Jeangros et ses collègues analysent la façon dont les professionnel·les de la santé et les femmes enceintes perçoivent les facteurs de risques calculés par le dépistage prénatal. Leur enquête ne porte pas sur le NIPT mais sur le test combiné : un ensemble de mesures (clarté nucale, marqueurs hormonaux et âge maternel) établissent une probabilité, celle-ci est interprétée par rapport à un seuil afin de décider si une amniocentèse est recommandée.

En plaçant les patientes une catégorie de risque artificielle, les probabilités n'éliminent néanmoins pas l'incertitude au niveau individuel (« et si ça m'arrivait quand même à moi ? ») (Burton-Jeangros et al. 2013, 148). Par ailleurs, le nombre de faux positifs du test combiné reste important. Burton-Jeangros et ses collègues étudient les différentes stratégies déployées par les femmes et par les professionnel·les pour rendre compte des limites de la pensée probabiliste. Certain·es professionnel·les mettent en évidence les limites actuelles des outils et connaissances médicales. Certaines femmes critiquent les statistiques et préfèrent s'en remettre à des notions de chance ou de fatalité. D'autres développent une aspiration au contrôle en s'appropriant les techniques mises à leur disposition. Car la perception du calcul de risque est avant tout subjective : elle dépend d'un ensemble de facteurs individuels et génère des réponses différentes de la part des femmes, même lorsqu'elles font face aux mêmes chiffres. De fait, face à ce calcul probabiliste, chaque femme doit définir l'importance qu'elle attache aux différentes conséquences du dépistage et du diagnostic.

Nous l'avons vu, le NIPT est nettement plus fiable que le test combiné. Puisqu'il ne faut plus définir un seuil à partir duquel réaliser une amniocentèse, les professionnel·les peuvent éviter

le jeu d'équilibriste qui consiste à combiner une approche rassurante et une stratégie prudente. Grâce à la fiabilité du NIPT, les femmes n'ont plus besoin de développer cette appréciation hautement personnelle du risque. Nous l'avons vu précédemment, le NIPT apporte des informations que les femmes perçoivent généralement comme factuelles, même si le résultat doit être confirmé par amniocentèse). Or, les femmes sont conscientes que la procréation comporte toujours une part d'*imprévisible* :

« Finalement, durant la grossesse, il peut y avoir, quand même... tout ce qu'on n'arrive pas à détecter, tout ce qui se voit à l'écho... Le NIPT, je le vois comme, oui, une étape, mais je suis bien consciente que tout du long il peut y avoir des choses, en fait. Une fois que le bébé est là aussi. Au final, c'est sans cesse qu'on a des découvertes, et parfois on peut agir dessus et parfois pas... »

Anaïs, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F2)

Anaïs voit le NIPT comme une étape importante mais elle sait que bien d'autres « découvertes » peuvent survenir pendant la grossesse ou après la naissance. Anaïs formule ce que j'appelle la « conscience du risque reproductif »²⁹ : les femmes considèrent que la procréation est un phénomène imprévisible, soumis à l'incertitude fondamentale des processus de la vie, lors duquel un événement jugé indésirable peut survenir à tout moment. Or, certains de ces événements peuvent être anticipés et contrôlés (« parfois on peut agir dessus et parfois pas »). Les risques posés par la procréation se distinguent par les modes d'action qui y sont associés. Il y a les risques sur lesquels on peut agir – de façon préventive ou thérapeutique – et ceux sur lesquels on ne peut pas agir.

Contrôler les risques qui menacent son futur enfant

Cette distinction entre risques sur lesquels on peut agir ou non est également mise en avant par Audrey :

²⁹ J'emprunte cette formulation à la sociologue britannique Joanna Latimer. Dans son ouvrage « *The Gene, The Clinic, and the Family* » (2013), elle l'emploie dans un contexte légèrement différent. Latimer s'intéresse aux conséquences sociologiques de la recherche familiale d'un diagnostic génétique. Elle étudie les rapports entre médecins, enfants suspectés d'avoir un syndrome génétique et leurs parents. L'une de ses conclusions est que les (futurs) parents deviennent plus conscients des risques entraînés par leurs propres capacités reproductives (*conscious of the riskiness of their own reproductive powers*) (p. 184).

« **Enquêtrice** : et comment perceviez-vous les plus gros risques qui pouvaient survenir pendant la grossesse ?

Audrey : euh, au tout début, les fausses couches, et pendant la grossesse, je me disais peut-être qu'à tout moment... parce que je lisais encore des témoignages qui disaient, le cœur s'est arrêté, tout allait bien hier et ce matin je l'ai plus senti... Voilà, c'était ça, perdre, commencer à saigner et perdre le bébé, ou même pas saigner, se rendre compte à une écho, ou ne plus le sentir bouger.

Enquêtrice : oui. Comme quoi le NIPT ça n'élimine pas tout risque non plus.

Audrey : non, ben non. Ça n'élimine... *En fait, c'est un des seuls trucs que tu peux maîtriser vraiment, quoi. Soit c'est positif, soit c'est négatif.* »

Audrey, 36 ans, NIPT (-), 1 enfant (F5)

Dans sa manière d'anticiper les risques, Audrey distingue les événements incontrôlables de ceux qui sont contrôlables. Elle n'a pas de prise sur une fausse couche ou une mort *in utero*. Quand l'un de ces événements survient, il est déjà trop tard. Or, le NIPT semble offrir un résultat concret (« soit c'est positif, soit c'est négatif ») sur lequel on peut agir (continuer la grossesse ou l'interrompre, moyennant un diagnostic par amniocentèse). Face aux aléas de la reproduction, le NIPT constitue, pour Audrey, « un des seuls trucs que tu peux maîtriser vraiment ». La logique du risque, telle qu'elle se déploie dans le domaine prénatal, ouvre une panoplie de scénarios et d'actions possibles (Burton-Jeangros et al. 2013). Alors que le risque de trisomie 21 peut être détecté et contrôlé, une fausse couche est imprévisible et incontrôlable.

Nous l'avons vu précédemment, l'actionnabilité est un concept employé en génétique médicale pour évaluer si un résultat va être communiqué aux patient·es (Owens et al. 2023). On rapporte généralement un résultat lorsqu'il est actionnable, c'est-à-dire lorsque des actions cliniques possibles dérivent de ce résultat. En prénatal, l'une des principales actions possibles est l'interruption de la grossesse. Je déplace ici ce concept dans le cadre du rapport des femmes aux risques posés par la grossesse : les risques se distinguent par leur potentiel d'actionnabilité, la capacité de mettre quelque chose en action. Quels sont les risques sur lesquels elles peuvent agir ? Certains risques, comme la détection d'une variation génétique, entraînent une action possible, d'autres non. Évidemment, une variation génétique apparaît de façon aussi « incontrôlable » qu'une fausse couche, on ne peut pas « empêcher » qu'elle se forme en premier lieu. Cependant, la variation génétique entraîne une possibilité de choix – d'interrompre ou de poursuivre la grossesse – que la fausse couche n'admet pas.

Face à l'incertitude, le NIPT donne une appréciation hautement valide du risque et permet donc l'action. Les résultats du NIPT entraînent une maîtrise, car le scénario médical entérine des voies décisionnelles suivant un résultat positif (amniocentèse, poursuite ou interruption). Contrairement aux événements incontrôlables dont la finalité s'impose aux femmes, le NIPT semble les ramener à un cadre de choix conventionnel et rassurant (positif versus négatif ; oui / non). Cette apparente certitude gagnée avec le NIPT entraîne une conscience plus aiguë des autres risques. Dans cet état d'esprit, le NIPT est une technologie que les femmes peuvent utiliser pour se rassurer et écarter « un maximum de risques », comme le partagent beaucoup d'entre elles :

« Comme je te dis, il y a plein de handicaps qu'on discerne après la naissance, donc tu ne sais pas... d'où le fait, s'il y a moyen d'éliminer, entre guillemets, un maximum de probabilités avant, ben je préfère le savoir. »

Célia, 29 ans, NIPT (-), enceinte (F1)

« C'est vrai que ces tests ont tendance à rassurer, mais je sais qu'il reste quand même une part d'inconnu et qu'il peut survenir d'autres choses. Mais bon, ça, c'est la vie, hein ! On ne peut pas tout contrôler. Mais ces tests aident déjà grandement à éliminer, je trouve... ou à prévoir, ça dépend. »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

« On est bien conscients qu'il y a plein de choses qui ne sont pas décelables *in utero*, et qu'il existe plein de formes du handicap. Quand on fait un enfant, c'est un peu *la loterie* (rire). Mais si on peut éliminer un risque – pour nous, c'était vraiment ça : si on peut éliminer un risque, et bien on le fait. »

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

Ces différents extraits mettent en exergue l'incertitude de la reproduction et la variabilité de la génétique et du handicap. Le NIPT y est mis en contraste avec les limites actuelles de la science dans la détection d'anomalies ou de variations (« il y a plein de handicaps qu'on discerne après la naissance » ; « il reste quand même une part d'inconnu » ; « tout n'est pas décelable *in utero* »). Ces témoignages dépeignent le dépistage prénatal sous une lumière positive : il « aide grandement à éliminer » certains risques, ou permet de prévoir la naissance d'un enfant

différent. Comme le souligne Élodie, faire un enfant, « c'est un peu la loterie ». Cet usage métaphorique de la reproduction comme jeu de hasard a déjà été relevé dans le contexte de personnes à risque de transmettre des maladies génétiques héréditaires (Franklin et Roberts 2006; Kelly 2009) – Franklin et Roberts parlent d'ailleurs de « roulette reproductive ». Cette conscience du caractère risqué de la procréation semble ici s'étendre aux grossesses qui ne sont pas marquées par de tels antécédents. En effet, « au cœur de procréation se trouve une relation avec l'avenir, sur lequel on tente d'exercer un contrôle » (Ballif 2023, 478, ma traduction). Le NIPT engage une *mise en action*, la promesse d'une forme d'agentivité au sein d'un processus dont l'issue est inconnue, indéterminée. Cette attitude s'inscrit dans une acceptation plus générale que l'incertitude est inhérente à la vie et qu'il est donc impossible de tout contrôler – ce que Burton-Jeangros et al. appellent « l'incertitude existentielle » (2013) ou ce que Garcia et al. appellent « l'autorité morale de la nature » (2008) dans leurs études des attitudes des futurs parents relatives au dépistage prénatal.

3.4. Les politiques temporelles de la grossesse

S'affranchir progressivement des techniques

Ce chapitre a pour l'instant tracé une esquisse chronologique de la grossesse avec le NIPT comme point d'ancrage. Cette démarche met en exergue la progressivité de certains phénomènes, comme la perception des risques ou la personnification du futur enfant à différents points d'une même trajectoire. Ces processus reposent sur des pratiques d'anticipation, c'est-à-dire des manières d'envisager un futur craint ou désiré à partir de sa position dans le présent et d'agir en conséquence (Adams et al. 2009). Dans cette section, j'aborde deux autres problématiques où les régimes temporels de la grossesse croisent l'usage des techniques d'imagerie et de surveillance. La première problématique concerne la « dépendance » des femmes aux techniques mises à leur disposition. Ce point a constitué un casse-tête pour les critiques féministes de la médicalisation de la grossesse (Thompson 2005). L'exemple de l'échographie est parlant. Celle-ci a été critiquée car elle soumet les corps enceints au regard médical et contribue à la « séparation » visuelle du fœtus et de sa mère. Elle est pourtant hautement appréciée des femmes car elle donne lieu à une rencontre visuelle et

permet de se projeter (Petchesky 1987). Malgré leur caractère « objectifiant », les femmes se réapproprient les images médicales :

« L'échographie du premier trimestre, c'est le moment où il n'y a pas encore de ventre, on ne sent rien, et comme on avait eu cette fausse couche avant, ça a été une des échographies les plus marquantes pour nous, parce que... de le voir, ça ressemble déjà à un petit être, on reconnaît la tête, les bras... Ça a permis qu'on se projette vraiment plus dans cette grossesse. On en avait besoin. »

Anaïs, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F2)

Anaïs évoque la difficulté de se projeter dans sa grossesse lors de son premier trimestre, notamment à cause de l'absence de signes visuels et sensoriels de la grossesse (le ventre, les mouvements fœtaux) et à cause de la fausse couche qu'elle a vécue précédemment. Les techniques telles que l'échographie sont populaires car elles rassurent (Thomas et al. 2017). Ce désir d'être rassurée peut créer une forme de « dépendance », dans le sens où certaines femmes ne peuvent envisager la grossesse sans leur usage :

« À l'époque de nos grands-parents, on ne savait même pas avant l'accouchement si c'étaient des jumeaux, si c'étaient des filles ou des garçons... Tu devais peut-être être moins stressée, parce que tu ne sais pas, et tu te dis, advienne que pourra ! Il y a des gens qui arrivent encore maintenant, je pense, à fonctionner comme ça, mais moi je ne pourrais pas, avec tous les outils qui existent, je pense pas que je serais capable de refuser l'utilisation de tous ces outils en me disant : 'oh ben on verra dans 9 mois'. Non. Si c'était à refaire, je referais la même chose. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

« En tout cas, l'accompagnement [médical] qu'on propose de manière traditionnelle, je trouve que c'est très anxiogène, ça enlève toute la beauté et la magie de la grossesse. Parce que moi, finalement, ça m'a enlevé ma spontanéité de me dire que c'est naturel une grossesse, et que c'était OK, tout allait. Et en fait non, j'apprends que ça, j'apprends que ça (...) Et en même temps, jamais je ne pourrais envisager une grossesse sans aucun examen. C'est sûr et certain. Il y en a qui le conçoivent totalement, moi jamais. »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

Ces extraits soulignent l'ambivalence du suivi médical actuel. Charline compare la situation actuelle à un passé non médicalisé où le résultat de la grossesse était incertain, une surprise jusqu'à l'accouchement. Fanny explique que le suivi prénatal a transformé sa vision de la grossesse, d'un événement naturel et spontané à un processus risqué. Ainsi, le suivi médical rassure et donne des clés de lecture et d'action, mais il crée également une atmosphère anxiogène. L'usage des techniques est à *double tranchant* : elles créent l'attente d'une certitude mais génèrent des questions qui ne peuvent être répondues avec certitude, ce qui peut entraîner de l'anxiété (Burton-Jeangros et al. 2013, 7). Qu'elles adhèrent au suivi médical ou qu'elles soient mitigées, les femmes ont appris et apprivoisé les risques entraînés par la grossesse. Même si elles remettent en question le modèle médical, elles ne s'imaginent pas refuser l'usage de techniques et le recours à des examens. Or, au plus elles avancent dans la grossesse, au moins les femmes ont besoin de ces supports techniques pour se rassurer :

« En fait, toutes les échos avant que je le sente bouger, j'étais stressée, mais à un point... qu'il soit mort, quoi, parce que je le sentais pas bouger. Donc à chaque fois que je voyais les battements du cœur – parce qu'à force, je reconnaissais – j'étais soulagée. Dès que je sortais de la salle d'écho, je fondais en larmes de soulagement. C'était vraiment pas facile. Mais une fois que je l'ai senti bouger, j'ai plus eu ce stress, surtout qu'il remuait beaucoup ! »

Audrey, 36 ans, NIPT (-), 1 enfant (F5)

« À partir du moment où je la sentais bouger, j'étais aussi beaucoup plus rassurée de me dire : ça bouge, c'est que ça va. Tant que ça cogne, c'est que c'est relié et que ça communique, et a priori, c'est vivant. C'était assez déterminant dans la descente de mon angoisse. De me dire : ce truc, j'ai pas de contrôle dessus mais par contre je peux le vérifier moi-même. J'ai pas besoin d'aller voir un médecin tous les jours. D'ailleurs, j'ai réussi à résister à l'envie d'acheter un Doppler. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

Si les technologies détiennent le pouvoir de rassurer les femmes, ce pouvoir « n'existe que par rapport à son opposé, la peur de la perte de la grossesse, de l'anomalie ou de la mort fœtale, ou à des dilemmes futurs concernant l'avortement » (Taylor 2008, 62, ma traduction). Dans ces deux extraits, Audrey et Charline expliquent que leur anxiété s'atténue une fois qu'elles sentent leur bébé bouger. Elles ne dépendent plus autant des supports techniques quand l'activité fœtale devient manifeste. Elles peuvent ainsi s'affranchir progressivement des techniques. Charline

avoue même avoir surmonté l'envie d'acheter un Doppler, un appareil lui permettant d'entendre les battements du cœur par elle-même. Sans avoir de « contrôle » sur l'issue de la grossesse, elle peut tout de même vérifier la vitalité du fœtus sans consulter un médecin. Leur corporalité et leurs sensations offrent des points de repère, d'autres mécaniques de la preuve. Cet affranchissement progressif est parallèle au processus de personnification par lequel le fœtus acquiert des attributs humains, sociaux.

Interrompre la grossesse « au bon moment » ?

L'échographie renforce potentiellement les liens avec le futur enfant. Cela fait émerger une tension quant à l'IMG et à son inscription dans la temporalité de la grossesse :

« Je pense qu'après la première échographie, quoi qu'il arrive, c'est compliqué. C'est quand même le moment particulier où on voit son bébé, on le voit tellement bien, on le voit bouger... Même si, je sais, dans la majorité des cas, les résultats du NIPT on les a après la première échographie. Mais c'est super compliqué d'interrompre une grossesse après ça. »

Marion, 47 ans, NIPT (-), 1 enfant (F8)

Le NIPT arrive après cette première instance importante de visualisation et de projection. Ainsi, beaucoup de femmes rapportent qu'au plus la grossesse avance, au plus il leur serait difficile d'imaginer devoir l'interrompre.

« Je sais que si le diagnostic arrive plus tard, vers 5-6 mois, moi par exemple, je ne pense pas que je me sentirais capable d'avorter. Je ne sais pas, mais... »

Célia, 29 ans, NIPT (-), enceinte (F1)

« Je sais d'ailleurs qu'il y a une fenêtre durant laquelle on peut faire le test [NIPT], moi je l'ai faite au plus tôt. Parce qu'en plus je sais qu'il faut 2 à 3 semaines pour avoir les résultats, donc... donc oui, je pense qu'au plus tôt, le mieux. S'il y a une décision à prendre, pour moi, au plus on avance dans la grossesse ça devient compliqué. »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

Les femmes souhaitent recevoir le résultat du NIPT le plus tôt possible « pour que ça ne devienne pas trop compliqué » si une interruption est envisagée. Nous touchons ici à la deuxième problématique. Y a-t-il un « meilleur » moment pour interrompre une grossesse ? Il s'agit d'un des enjeux qui traverse le développement de techniques comme le NIPT, dont le but est de dépister les anomalies fœtales le plus tôt possible. Comme le souligne un échographiste français au sujet de la mise en place du NIPT, « les femmes qui recevraient un résultat positif auraient la possibilité de réaliser des analyses complémentaires *avant de s'être trop investies dans leur grossesse* » (Fries 2022, mon emphase). Cet argument s'aligne avec le raisonnement usuel des femmes et forme un consensus médical, d'après lequel il est moins douloureux de se détacher émotionnellement d'un embryon de quelques semaines que d'un fœtus quasiment à terme (Williams 2005; Ehrich et al. 2007).

Cette conception « gradualiste » du statut de l'être anténatal, dont la valeur morale progresse le long de son développement biologique, est d'ailleurs largement adoptée par la bioéthique occidentale (Writing Group of the ESHRE Ethics Committee et al. 2024). Elle affecte notamment les politiques de l'interruption de la grossesse, dont les délais varient d'un contexte national à un autre. Le milieu médical met généralement tout en œuvre pour qu'une grossesse puisse être interrompue le plus tôt possible, suivant l'idée d'une ressource temporelle limitée par le développement graduel du fœtus (Beynon-Jones 2017).

Cette politique temporelle de l'interruption de grossesse nous ramène aux considérations de B. K. Rothman soulevées plus tôt dans ce chapitre. Selon elle, l'usage de techniques telles que l'amniocentèse ou le NIPT affectent le rapport au temps et l'attachement de la femme enceinte au fœtus. Ces techniques « court-circuitent » potentiellement cette trajectoire d'attachement, normalement linéaire, car elle rend toute une partie de la grossesse incertaine (Rothman 1993). Le NIPT avance ces dilemmes particuliers plus tôt dans la grossesse (s'investir ou se distancier émotionnellement, interrompre ou poursuivre). Or, ce déplacement temporel ne rend pas forcément la perte ou l'interruption de la grossesse plus « facile », comme en témoigne par exemple Claire qui revient sur son expérience de fausse couche :

« Ça ne veut pas dire que la décision [d'interrompre] n'est pas difficile à prendre parce qu'on n'a pas vu, entendu le bébé, *et cetera*. Pour ma fausse couche, j'ai remarqué que j'étais beaucoup plus attachée que je n'aurais pu l'imaginer, parce que j'ai énormément souffert, et pourtant à 8 semaines on n'a pas vu grand-chose, on a vu une petite cacahuète

sur une photo (rire). On n'entendait même pas le cœur. Si tôt, on se projette déjà très vite, en fait, hein... »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

Claire avoue s'être attachée à l'être qui grandissait en elle « plus tôt qu'elle ne l'aurait dû », avant même que les qualités « humaines » du fœtus soient discernables sur le plan médical (« une petite cacahuète » dont on ne voit pas grand-chose ; on n'entendait pas les battements du cœur). Avec un rire gêné, elle me confie qu'elle avait déjà récupéré des vêtements appartenant à ses enfants précédents et qu'elle avait déjà pensé à un prénom. Claire décrit une expérience contradictoire : il y a un décalage entre sa projection dans la grossesse et le degré de « personnification » et d'attachement que les techniques admettent à ce moment-là. À ce stade encore « virtuel », la grossesse sur le plan médical est normalement réduite à un ensemble de paramètres et d'indicateurs. Maroussia critique cette conception plus « technique » de la grossesse quand elle en est à ses premiers stades :

« Et en même temps, moi dès que je suis enceinte, je suis déjà transformée par quelque chose. Pour moi, c'est illusoire de croire qu'avant le NIPT ce sera plus facile ou moins facile [de perdre la grossesse]. Parce que pour moi tu vis déjà quelque chose dès l'instant où tu prends conscience que tu es enceinte. Et justement je pense que c'est important de ne pas banaliser, en fait. Ce n'est pas comme si, je sais pas moi, tu avais une mauvaise journée, mais en fait t'en auras d'autres, des journées. Non, je pense qu'être enceinte, c'est vraiment une aventure, dès le départ. »

Maroussia, 39 ans, NIPT (+), 3 enfants (F10)

Maroussia insiste sur l'intensité de l'expérience de la grossesse dès le départ – que celle-ci se termine par la naissance d'un enfant ou par une perte (in)volontaire. Elle se méfie d'une banalisation de la grossesse qui lui ôterait sa composante vécue et incarnée. Elle me rapporte également dans l'entretien que « dès qu'[elle] est enceinte, [elle] se considère déjà mère ». Ces deux extraits mettent en évidence qu'une grossesse encore « incertaine » sur le plan médical n'empêche pas l'attachement ou la projection. Claire et Maroussia remettent toutes les deux en question le « bon » moment pour perdre ou interrompre une grossesse : celui-ci ne dépend pas d'un stade arbitraire de trois mois. Il est toujours difficile de perdre une grossesse désirée, même à ses débuts. Leurs récits se situent ainsi « à rebours » du calendrier scientifique et médical de la grossesse – défini en termes de semaines, trimestres et stades du développement

foetal – qui suggère une certaine trajectoire d’attachement. Ce calendrier coexiste donc avec des formes de résistance à la normativité temporelle et médicale du suivi. Bien qu’elles ne remettent pas en question la pertinence de l’encadrement médical, ces femmes mettent en avant leur expérience intime, incorporée du temps gestationnel (Beynon-Jones 2017 ; Bühler 2022). À travers l’angle de la perte d’une grossesse, elles font ainsi émerger leur propre temporalité de l’attachement. De ce fait, elles montrent toutes les deux que la grossesse « virtuelle » est indépendante de l’attachement qui se construit hors des murs de la clinique.

Conclusion

Ce chapitre a étudié le NIPT à l’intersection du régime médical et du régime temporel de la grossesse. Dans son acception dominante, le régime temporel de la grossesse s’aligne sur le développement biologique du fœtus et la progression parallèle de ses qualités morales et humaines. Le régime médical de la grossesse est gouverné par la prévention, entendu comme « un ensemble de dispositions prises pour prévenir un danger, un risque, un mal ». Pour les femmes, ces deux régimes se traduisent dans des pratiques d’*anticipation*, des manières d’être et de faire orientées vers l’avenir. La grossesse devient « un site actif du présent qui autorise des interventions tactiques pour empêcher ou faciliter des futurs craints ou souhaités » (Adams et al. 2009, 251).

Le NIPT articule ces anticipations de façon cruciale. Les enjeux qui en découlent ne sont pas tout à fait nouveaux : certaines de ces dynamiques, comme l’investissement de la grossesse à partir d’un certain stade ou la perception accrue des risques, ont déjà été décrites dans le cadre de l’amniocentèse ou des dépistages antérieurs. Le NIPT ne vient donc pas « reconfigurer » la manière dont les femmes se rapportent au temps, au risque ou au fœtus ; il ne « révolutionne » pas l’expérience de la grossesse. Il vient plutôt renforcer – voire standardiser – des dynamiques déjà existantes, que je résume ici en trois points.

D’abord, le NIPT intervient à une étape construite comme cruciale de la grossesse, le stade des trois mois. Il fonctionne comme une charnière, un rituel de transition entre deux états de la grossesse : le premier, « virtuel », lors duquel l’évolutivité de la grossesse doit être confirmée médicalement, où l’attachement est découragé à cause du risque de fausse couche, et le deuxième, « public », tendant socialement et matériellement vers la naissance de l’enfant. Le

NIPT déplace à un moment plus précoce certaines étapes cruciales de la grossesse : il confirme le statut chromosomique et le sexe tôt, il devient pour certaines le seuil à partir duquel elles peuvent anticiper et préparer la venue au monde de l'enfant. Le NIPT a le pouvoir de sanctionner de nouveaux statuts sociaux, celui de futur enfant et celui de future mère. En ce sens, le futur enfant « entre » bien dans la vie de la femme « à travers sa catégorisation diagnostique ».

Le NIPT offre donc aux femmes l'opportunité de franchir un seuil symbolique lors d'une période de vie très incertaine, liminaire. Cela nous aide à comprendre pourquoi le recours au NIPT est « évident » : il permet d'écarter un risque important et d'accélérer le processus de personnification du futur enfant. Néanmoins, ces anticipations ne s'articulent pas toujours de façon évidente. Il y a un décalage entre le moment où la grossesse est « découverte » (souvent très tôt) et sa validation sociale, le moment où on est « autorisée » à s'en réjouir. Après le NIPT, d'autres risques justifient des examens et génèrent de l'anxiété, comme l'échographie du deuxième trimestre. La grossesse est un site d'anticipations contraires : bien que la projection et l'attachement au futur enfant soient favorisés par l'assistance technologique, les femmes doivent se tenir prêtes à tout moment à faire face aux risques qui planent sur la grossesse et à devoir prendre des décisions difficiles.

Ensuite, le recours au NIPT est généralisé et standardisé, c'est-à-dire qu'il est offert à toutes les femmes peu importe leur statut de risque. Cette standardisation de la logique préventive crée au niveau individuel des effets d'anticipation, des manières de se positionner face aux risques futurs. À chaque étape de la grossesse correspondent des risques particuliers, distribués temporellement et dévoilés par les examens successifs. Le recours au NIPT – comme aux autres examens – n'est pas justifié par l'appartenance à une catégorie de risque préétablie mais par la simple possibilité que l'événement survienne. De façon similaire, toutes les femmes sont à risque de vivre une fausse couche, surtout lors du premier trimestre, ce qui entraîne une conscience de la fragilité de la grossesse. Avoir un résultat rassurant de NIPT n'empêche pas les femmes d'imaginer d'autres issues à la grossesse, comme la perte tardive de la grossesse, les malformations ou autres conditions génétiques, la prématurité. J'appelle ce phénomène la *conscience du risque reproductif* : les femmes sont conscientes de l'incertitude et des aléas de la reproduction, tout comme elles savent que certains risques peuvent être rationnellement vérifiés et contenus.

Enfin, ce qui distingue surtout le NIPT du dépistage précédent est sa fiabilité proche du diagnostic pour les trois trisomies ciblées par le test. Il supprime le caractère plus « aléatoire » du test combiné dont la marge d'erreur permettait plus facilement d'en contester la légitimité. La fiabilité du NIPT – et donc le sens de certitude qui en découle – entraîne des possibilités d'action et d'anticipation plus précises : amniocentèse, poursuite ou interruption. Ce n'est pas seulement la distribution des risques qui évolue au cours de la grossesse mais aussi les *modalités d'action* qui y sont associées. Le risque de trisomie 21 détecté par le NIPT se démarque par exemple de la fausse couche, imprévisible et irrémédiable, car l'issue de la grossesse devient *contrôlable*. Le NIPT est perçu comme un outil permettant de saisir et de maîtriser au moins une forme d'incertitude parmi une multitude d'inconnues.

L'un des liens transversaux entre les différentes expériences qui ont été relayées dans ce chapitre est le rapport au risque. Ce chapitre contribue ainsi à une conceptualisation plus large du risque tel qu'il est perçu dans le cadre du NIPT, sans se cantonner au risque d'aneuploïdie calculé par le dépistage ou suggéré par l'âge maternel (Farrell et al. 2015). Les risques relatifs au NIPT sont appréhendés et mis en balance avec d'autres risques dépassant la grossesse en question. Par exemple, le résultat du NIPT permet d'investir la grossesse après une expérience de fausse couche ; un parcours de PMA rend les enjeux d'une grossesse plus élevés avant même la conception. En effet, et il s'agit d'un point que nous poursuivrons dans le chapitre suivant, les techniques reproductives ne sont pas imaginées et vécues de manière isolée par les personnes qui les utilisent (Boydell et Dow 2022, 3). En attestent par exemple les liens tracés par les femmes entre NIPT et IMG en ce qui concerne le moment préférable pour annoncer la grossesse, ou encore les liens tracés entre NIPT et échographie quand il s'agit du moment préférable pour l'interrompre.

Finalement, j'ai amorcé la question qui occupera le chapitre suivant : les pratiques d'anticipation connectent la grossesse et la parentalité, telle qu'elle est imaginée (Faircloth et Görtin 2018; Ballif 2023). Les actions prises pendant la grossesse sont guidées par les attentes et les contraintes que les femmes se font de la parentalité. Un point qui sera approfondi est celui des responsabilités parentales, celles-ci se tournant de plus en plus vers la période gestationnelle. Nous nous pencherons sur les normes qui orientent les choix des femmes pendant ou en amont de la grossesse.

CHAPITRE 4. UN CHOIX AUTONOME : LES BONNES CONDITIONS POUR DEVENIR PARENT

« **Fanny** : au début de ma grossesse, je venais d'être engagée dans un hôpital spécialisé, où il y avait des adultes qui étaient porteurs de lourds handicaps, et donc *j'étais vraiment très mal prise*, on avait eu plusieurs discussions avec mon compagnon, je lui dis, mais en fait, c'est ridicule, quoi. *Moi, je ne vais pas aller travailler avec des personnes qui ont des handicaps, et ne pas garder mon bébé parce qu'il en a un*, enfin, c'était un peu bizarre...

Enquêtrice : et donc c'était un sujet de discussion avec votre conjoint ?

Fanny : oui, on en avait pas mal discuté, au-delà de l'aspect relatif à mon travail, ben, juste, *on fait quoi si ça arrive...* On avait abordé la question, sans avoir de réponse certaine. »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

Comme beaucoup d'autres femmes, Fanny perçoit d'abord le NIPT comme un geste logique et routinier dans le parcours de sa grossesse. Il ne s'agit pas d'un choix délibéré et conscient ; d'ailleurs, elle ignore qu'elle a le choix de le refuser. Nous l'avons vu dans le chapitre 2, la dimension morale du recours au NIPT est absente du contexte clinique et se joue dans la sphère privée. La portée morale du test devient tout à coup explicite lorsque Fanny se retrouve dans une situation qui met en exergue – et oppose – plusieurs valeurs qu'elle perçoit comme contradictoires. Formée en tant que musicothérapeute, Fanny reçoit au début de sa grossesse

l'opportunité de travailler dans une institution qui prend en charge des personnes en situation de handicap. Si le dépistage lui offre la possibilité d'acquérir des informations importantes, cela peut entraîner un choix décisif pour sa grossesse, celui de l'interruption. Or, pour elle, le fait de travailler avec des personnes en situation de handicap n'est pas moralement compatible avec le choix de ne pas garder un fœtus atteint, comme si cet acte volontaire portait en lui une dénégaration du droit de ces personnes à la vie. Je lui demande quels arguments étaient en jeu lorsqu'elle et son conjoint réfléchissaient à cette potentielle décision :

« Déjà, cet enfant, il n'avait pas le choix d'être... Je veux dire, on l'a conçu, voilà, mais entre guillemets il n'a rien demandé, et donc il y avait ce truc de se dire... *Est-ce que c'est parce qu'il a un handicap* – après, de nouveau, ça se discute en fonction du handicap aussi, mais... *Est-ce que c'est pour ça qu'il n'a pas le droit d'avoir une place sur cette Terre ?* Et d'un autre côté, il y avait le fait de penser à soi, en fait, est-ce que je suis capable, qu'est-ce que j'ai envie de faire de ma vie... Mais du coup il y a un côté super égoïste qui se met en avant. Enfin, moi j'appelle ça égoïste, parce que je me dirais, ben non, en fait moi, ma vie, je n'ai pas envie de la concevoir avec un enfant handicapé, et donc, non. Mais ça ne me convenait pas, de me dire, quoi, *je fais un choix parce que mon enfant n'est pas parfait, ne correspond pas à 100% au modèle que la société attend ?* »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

Dans la suite de sa réflexion, deux principes se dressent en opposition. Elle évoque le désir d'enfant et la liberté de choix en matière de procréation (« penser à soi » ; « ce que j'ai envie de faire de ma vie »). Ce désir d'enfant – et pas de n'importe quel enfant – lui paraît égoïste car il fait abstraction des intérêts potentiels de la personne concernée, à savoir l'enfant à naître (« on l'a conçu mais il n'a rien demandé »). Elle évoque la discrimination des personnes en situation de handicap suggérée par la possibilité d'interrompre la grossesse (« est-ce pour ça qu'il n'a pas le droit d'avoir une place sur cette Terre ? »). Fanny se sent extrêmement mal à l'aise face à cette perspective car ce choix individuel – qu'elle prendrait pour *son* confort personnel – entrerait en opposition avec les intérêts ou les droits d'un autre groupe de personnes. De plus, Fanny admet que son désir d'enfant est façonné par certaines normes qui ne sont pas tout à fait compatibles avec l'idéal d'inclusion (« l'enfant parfait, le modèle que la société attend »). Elle réalise qu'en tant que future mère, elle fait peser un ensemble d'attentes sur l'enfant qu'elle fera naître.

Finalement, Fanny abandonnera ce poste de travail avant même de l'avoir commencé. L'institut se trouve trop loin de chez elle ; aussi, sa grossesse l'amène à faire des choix de vie différents, comme mettre sa carrière en pause pour s'occuper de son enfant et construire de nouveaux horizons professionnels, reprendre une formation. Néanmoins, cette situation met en évidence que le NIPT comporte et véhicule des messages contradictoires. À prime abord geste simple et routinier, le test crée un conflit interne, une « brèche existentielle » dans sa vision habituelle de la vie. Il revient ensuite à elle et son conjoint de réconcilier ces différentes valeurs. Dans une recherche antérieure, j'ai appelé ce type de brèche une rupture morale (Riethof 2020) : elle amène à s'interroger sur le bien-fondé de l'intervention technique dans la procréation et remet la question du désir d'enfant en perspective.

Le choix « impossible » de Fanny introduit la question qui aiguille ce chapitre : *comment les femmes concilient-elles, ou négocient-elles, les différentes valeurs qui sont promues ou suggérées par des outils de dépistage comme le NIPT ?* Si le chapitre 2 s'est plutôt intéressé au « choix technique » et à la façon dont le recours au NIPT s'intègre dans la norme du suivi prénatal, ce chapitre trace quant à lui la façon dont le « choix moral », lié à la possible poursuite ou l'interruption de la grossesse, prend forme dans la vie des femmes. Ce chapitre prend également pour objet la notion d'autonomie et la façon dont celle-ci se traduit en pratique dans les choix – réels ou anticipés – des femmes.

L'autonomie est un pilier théorique fondamental de la bioéthique occidentale et le principe directeur du dépistage prénatal. Ce principe, tel qu'il est appliqué au dépistage prénatal, a été critiqué sous plusieurs aspects. Certaines soulignent son incompatibilité avec l'objectif de santé publique propre à tout dépistage, c'est-à-dire la diminution de l'incidence de certaines conditions au sein de la population et la réduction des coûts entraînés par la prise en charge de ces conditions (Ravitsky 2017). En effet, le dépistage prénatal a souvent été critiqué pour le message négatif qu'il renvoie envers les personnes atteintes de ces conditions, insinuant que leurs vies sont indésirables (Parens et Asch 2003; Boardman et Thomas 2023). Pour d'autres, le discours sur le choix autonome tend à masquer ou minimiser les différentes injonctions et responsabilités quant à la santé et l'éducation de l'enfant qui pèsent sur les mères (Seavilleklein 2009). Ainsi, au cœur du débat sur les tests génétiques prénataux, « se trouvent des choix et des droits contestés : le droit de choisir des femmes, les droits civils des personnes en situation

de handicap, l'intérêt postulé de l'enfant à naître, les droits de l'individu par rapport aux droits de la collectivité » (Shakespeare 1998, 665, ma traduction).

Dans ce chapitre, je propose de sortir d'une vision centrée sur le choix individuel, isolé et autonome, pour aborder les normes qui sous-tendent le désir d'enfant³⁰. En suivant la sociologue Simone Bateman (2004), nous examinerons les « dilemmes moraux pratiques » auxquels sont confrontées les femmes : même si le choix suivant un diagnostic positif finit par ne pas s'imposer dans leur grossesse, elles y sont néanmoins exposées et en imaginent les enjeux. Dans les deux premières parties du chapitre, j'explore la façon dont les femmes se positionnent face à deux pratiques connexes au dépistage. La première partie s'intéresse à l'interruption (médicale) de grossesse et aux droits reproductifs, je mets en évidence les liens que les femmes font entre plusieurs types d'expériences reproductives marquées par la perte. La deuxième partie s'intéresse aux technologies génétiques et à la façon dont leurs dérives, telles que l'eugénisme, sont perçues. Les femmes tiennent ces dérives à distance en délimitant ce qui, pour elles, constitue un usage acceptable des technologies génétiques.

Les deux dernières parties du chapitre portent sur la parentalité en contexte de handicap : d'abord la manière dont elle est imaginée et ensuite la manière dont elle est vécue. Dans la troisième partie du chapitre, je me penche sur l'exercice, auquel sont confrontées les femmes, qui consiste à imaginer ce à quoi ressemblerait la vie d'un enfant en situation de handicap et celle de ses parents. L'autonomie joue un rôle central dans les discours des femmes, qu'il s'agisse de la leur ou de celle de leur futur enfant. Elles doivent cependant réconcilier l'idéal d'autonomie avec les limites pratiques de son application dans la vie parentale. La dernière partie de ce chapitre sera dédiée aux témoignages de parents dont l'enfant a la trisomie 21 afin de proposer un contrepoint aux projections de ce que serait le handicap et aborder certaines de ses implications concrètes dans la vie des parents.

³⁰ J'utilise parfois le terme « valeur », parfois « norme ». Par valeur, j'entends un idéal, une aspiration théorique vers le bien. Une valeur peut se transformer en norme une fois qu'elle est traduite dans un milieu social qui la contient. Par exemple, nous verrons que l'idéal d'autonomie se mue en norme quand l'autonomie devient, en pratique, une règle de conduite ou une attente sociale forte, jusqu'à contraindre le comportement des individus. Je remercie Florence Caeymaex de m'avoir aidée à clarifier cette question.

4.1. Dessiner les contours de l'interruption médicale de grossesse

L'IMG et les droits reproductifs : le langage du choix

Dans sa thèse sur l'implémentation du NIPT au Royaume-Uni, la sociologue Heather Strange qualifie l'IMG de « secret public » : généralement connue de tous·tes, elle est pourtant difficilement exprimable et audible (2015). Dans la sphère politique, dans les discours des professionnel·les de la santé ainsi qu'à travers les témoignages des femmes, la question de l'IMG intervient sous forme d'allusion, « cachée mais omniprésente », « caractérisée par beaucoup de discrétion et d'ambiguïté » (Strange 2015, 87). En effet, le sujet de l'interruption de grossesse est souvent dissocié des débats sur le dépistage prénatal (Thomas et al. 2021, 10). Le discours dominant qui caractérise le NIPT est celui de l'autonomie des femmes enceintes. Comme le note Mianna Meskus (2012), la rhétorique du « choix » dans le dépistage prénatal est très puissante et difficilement remise en question : la critiquer laisserait penser que l'on s'oppose à des droits humains fondamentaux comme la libre disposition de son corps ou l'auto-détermination, des principes qui ont été consolidés par leurs liens avec la lutte féministe pour les droits reproductifs et le droit à l'avortement.

Comme nous l'avons vu dans le chapitre 1, les liens qui unissent l'interruption volontaire de grossesse et l'interruption médicale de grossesse sont complexes. L'IVG et l'IMG ont des généalogies légèrement distinctes que leur différence terminologique seule ne peut résumer. En Belgique, l'accès à l'avortement, ainsi qu'à l'IMG, résulte de luttes idéologiques et institutionnelles contre l'Église et sa conception philosophique de la vie – cette dernière s'oppose d'ailleurs tant à l'avortement pour raisons « sociales » que « médicales » (Vandendriessche et Van Osselaer 2021). Or, il n'est pas certain que l'accès à l'IMG émane de la même mobilisation féministe pour les droits reproductifs que l'IVG. L'accès à l'IMG peut également être lié à l'histoire du développement de la génétique médicale et du conseil génétique, modelé lui aussi sur le langage du choix et de l'autonomie (Meskus 2012). En Belgique comme dans d'autres pays européens, l'IMG est régulée par la même loi que celle qui organise l'IVG. Cependant, l'IMG est caractérisée par un régime de l'exception, c'est-à-dire une dérogation conditionnelle à la limite en semaines imposée à l'IVG.

Un paramètre de taille sépare l'IVG de l'IMG. Cette dernière est justifiée par ce qu'on appelle le décalage thérapeutique, c'est-à-dire l'écart qui existe entre la possibilité d'identifier des affections en prénatal et le manque d'interventions « thérapeutiques » existantes (Strange 2015). En effet, l'affection qui rend l'IMG possible est par définition incurable. Ce décalage relie étroitement le dépistage prénatal à la pratique de l'IMG : bien souvent, la seule forme de « traitement » mis à la disposition des couples est l'interruption de la grossesse. Ce régime de l'exception médicale met en évidence deux éléments propres à l'IMG : d'une part, l'intervention du corps médical dans la définition et l'encadrement de la situation de choix ; d'autre part, la position particulière des futurs parents, à qui revient l'arbitrage final de la décision. Il incombe alors aux couples de porter un jugement explicite sur leur acceptation ou non de l'affection dont le fœtus est atteint, à en jauger l'effet potentiel sur leur vie en termes de gravité ou de souffrance.

Ces éléments forment le contexte politique et idéologique dans lequel les femmes sont amenées à réaliser des choix. En pratique, les femmes qui recourent au dépistage prénatal doivent potentiellement se positionner face à l'acceptabilité de l'IMG (García et al. 2008; Montgomery et Thayer 2020). Dans mes entretiens, la question du recours au dépistage était parfois liée à un positionnement sur l'avortement.

« Je pense qu'on était alignés, tous les deux, on est ouverts. C'est-à-dire que lui [son mari] n'est pas contre l'IVG, il n'est pas forcément pour non plus, mais tout dépend des facteurs... C'est très difficile de se projeter, en fait, je trouve ça tellement dur et délicat. »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

« On y avait réfléchi [avant la grossesse], on s'était dit que si on avait à décider du choix de vie ou de mort sur notre enfant, on choisirait la vie. Et donc ça c'était une barrière importante avant le résultat du NIPT. Aussi, parce qu'on est catholiques, et on s'était dit que, ben voilà, on n'a pas le droit de tuer quelqu'un, et... Je pense qu'aujourd'hui, tout le monde s'accorde pour dire qu'une personne qui est sortie du ventre de sa maman, on n'a pas le droit de la tuer, mais pour moi, je n'avais pas le droit de tuer non plus le bébé qui était dans mon ventre, c'est pareil. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Pour Claire et Sophie, l'opportunité de réaliser le NIPT a conduit à une réflexion, au sein du couple, sur l'acceptabilité de l'interruption de la grossesse. Claire, dont le mari est croyant, parle d'ailleurs d'« IVG ». Cet amalgame entre IVG et IMG montre implicitement le lien qui existe entre le dépistage prénatal et les politiques de l'interruption de la grossesse, qu'elle soit volontaire ou médicale. Pour elle, cette acceptabilité est contextuelle, elle dépend d'un nombre de facteurs spécifiques à l'affection et à la grossesse en cours. Sophie et son conjoint ont une position plus ferme qui s'aligne avec celle de l'Église catholique, selon laquelle le statut de personne est conféré dès la conception. Ainsi, l'attitude face à l'IMG dépend d'un positionnement pour ou contre l'avortement. Cette position ambivalente ou opposée à l'avortement était très minoritaire dans mon échantillon³¹. La plupart des femmes adhèrent au discours du choix, comme Anaïs qui désire avant tout réaliser une décision éclairée dans sa grossesse ou Charline qui affirme son droit à disposer de son corps :

« On se disait qu'en fonction de l'info, on se renseignera, on fera l'état des lieux de la situation, et s'il y a un choix à faire sur une interruption ou pas, on était en tout cas assez clairs sur le fait qu'on veut que ce soit une décision qui soit prise de manière éclairée. (...) Moi c'est ma façon de voir, j'ai l'impression que je subirais peut-être moins si c'est un choix que j'ai pu poser. Ça m'aiderait dans la difficulté. »

Anaïs, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F2)

« Pour certaines parties [religieuses] de ma famille, [si j'avais fait une IMG], ça aurait été probablement le drame du siècle. Mais voilà, au pire ils auraient été fâchés avec moi. De nouveau, mon corps mon choix, c'est ma vie, enfin, ton enfant ça devient ton existence. J'ai le droit de décider à quel point je chamboule mon existence. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

Pour Anaïs, il importe de se sentir actrice de la situation. S'informer, avoir toutes les connaissances nécessaires permet de prendre une décision éclairée quant à l'interruption de la grossesse. Charline se réfère au slogan féministe « mon corps, mon choix » afin de justifier le fait qu'elle puisse mettre fin à sa grossesse. Elle appuie l'effet d'un tel diagnostic sur sa vie à elle et affirme donc « son droit de décider à quel point elle chamboule son existence ». Tout

³¹ La question religieuse y est aussi minoritaire. Trois personnes se sont identifiées comme croyantes, il s'agit du couple et de la femme ayant décidé de poursuivre une grossesse avec trisomie 21. Deux personnes, dont Claire, ne se définissent pas comme croyantes mais reconnaissent l'influence ou la prise en compte de la foi de leurs proches (conjoint ou famille) dans leurs choix. Dans quelques autres entretiens, la religion n'a été spontanément évoquée que pour dénoncer un potentiel jugement négatif de l'entourage sur un choix dont la nature est privée.

comme l'IVG, l'IMG fait encore l'objet de représentations sociales stigmatisantes (Mathieu 2022; Thizy 2023). Le langage du choix, à lui seul, ne permet pas de rendre compte de la difficulté morale inhérente à l'interruption de la grossesse (Thachuk 2007).

Dans les deux prochaines sections, nous verrons comment d'autres registres que celui du choix peuvent être mobilisés pour envisager l'IMG. Bien que le discours du choix reste primordial pour la plupart des femmes interrogées, leurs expériences reproductives ne s'y réduisent pas. Certaines femmes (n'ayant pas été directement confrontées à l'IMG) puisent dans d'autres expériences de vie pour faire sens de l'IMG. Ces expériences reproductives se rapprochent de l'IMG par un point commun capital : l'expérience de la perte d'une grossesse. La perte est une facette fondamentale de la vie reproductive des femmes, qu'elle soit décidée ou subie, qu'elle soit vécue ou crainte (Layne 2002). D'une part, l'angle de la perte met en évidence les normes qui sous-tendent l'accès à la parentalité. D'autre part, cette approche permet de remettre en question des dichotomies qui sont couramment utilisées dans le discours du choix (interruption pour motif « social » ou « médical » ; interruption « volontaire » et perte spontanée donc « involontaire »).

De l'avortement à l'IMG : la norme procréative

« La petite particularité, c'est que moi je pratique l'IVG. Donc c'est complètement différent, c'est d'autres raisons d'interruption de grossesse, évidemment. Mais du coup, la question de l'interruption de grossesse, pendant toute ma grossesse, j'ai été confrontée à ça, et je me suis questionnée. Je respectais que mon projet de poursuivre une grossesse était le mien, et que celui de mes patientes était un autre projet qui leur appartenait. Je sais aussi ce que c'est une interruption de grossesse, donc c'est vrai que si je décide d'interrompre la mienne, je me rends compte ce que ça engendre médicalement, en fait. Ce n'est pas que ça évidemment, mais... je pense que c'est difficile, je pense que ça aurait d'office mis un mélange d'émotions, et qu'il y aurait eu subjectif et objectif qui se mélangent, voilà... *Un désir de grossesse mais pas de cette grossesse-là, en fait.* »

Anaïs, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F2)

Anaïs est médecin généraliste et a été amenée à pratiquer des IVG en planning familial lorsqu'elle-même était enceinte. Cela la confronte à la possibilité que sa propre grossesse soit interrompue. D'une part, cette expérience lui apprend ce qu'implique une interruption de

grossesse sur le plan médical et sur le plan psychologique – même si le contexte d’une IMG est différent de celui d’une IVG, le stade gestationnel et les techniques employées le sont également. D’autre part, cette expérience lui apprend à respecter le choix des femmes qui recourent à l’IVG alors qu’elle-même poursuit son désir d’enfant. Elle établit un parallèle entre certaines expériences d’IVG (quand il y a un désir d’enfant, mais que les circonstances ne le permettent pas) et l’expérience de l’IMG : « un désir de grossesse, mais pas de cette grossesse-là ». Les raisons « officielles » qui soutiennent la décision d’interrompre diffèrent pour l’IVG et l’IMG car cette dernière est justifiée par un diagnostic médical. Néanmoins, Anaïs renverse la partition établie entre une interruption « médicale » ou « non médicale ». Dans les deux cas, on renonce à une grossesse car elle ne correspond pas à ce qu’on espère pour son enfant. Elle note donc la rupture qui peut se marquer entre le désir d’enfant et les conditions matérielles, sociales, psychologiques nécessaires pour le mettre en œuvre. Au-delà des considérations médicales apparaissent alors les normes et les projections qui façonnent le désir d’enfant :

« Et puis on se projette [dans la grossesse], mais on se projette dans un projet de parentalité aussi, en fait. Quand on t’annonce ça [un diagnostic], j’imagine qu’on vient te déconstruire un peu tout... tout ce qu’on s’est construit, ce dans quoi on s’est projeté. »

Anaïs, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F2)

L’annonce d’un diagnostic et la prise de décision quant à la poursuite de la grossesse ébranlent les fondations sur lesquelles le projet parental a été construit. Cela vient mettre en abîme les « bonnes » conditions pour mettre au monde. Le choix d’une IMG n’est pas seulement le fruit d’une décision éclairée, ni le renoncement à un projet tant espéré, mais une mise en évidence des contraintes que l’on perçoit à l’exercice de la parentalité : dans quelles conditions se voit-on être parent ? Qu’est-ce qui constitue une vie digne d’être vécue ? Ces questions sont loin d’être propres à l’interruption médicale de grossesse. Comme le suggère Anaïs, et comme le relèvent d’autres études sociologiques, le fait de mettre fin à une grossesse – ou le fait de reporter le désir d’enfant dans le temps – révèle en creux « ce que l’on doit » à un enfant (Bajos et Ferrand 2006, 92).

Par exemple, en ce qui concerne l’avortement, Bajos et Ferrand soulignent que « la possibilité d’avoir un enfant au moment désiré ne fournit pas nécessairement un cadre moins contraignant à l’exercice de la maternité » (2006, 92). Un ensemble d’évolutions sociales liées à la place des femmes et des enfants dans la société, tout comme l’accès à la contraception et à l’avortement,

viennent renforcer en parallèle ce qu'elles nomment la « norme procréative », c'est-à-dire « le respect des meilleures conditions, socialement définies, pour avoir un enfant » (*ibid.*). Cette norme définit par exemple « le bon moment de la maternité » (entre 25 et 35 ans), elle limite le bon nombre d'enfants et suggère un certain espacement entre les naissances. Selon leur étude, deux motivations importantes interviennent dans la décision d'avorter : la nécessité d'un couple stable affectivement, psychologiquement et matériellement, ainsi qu'un ensemble d'enjeux professionnels et de carrière.

Une même logique se déploie dans le cas de la préservation de la fertilité (la conservation ovocytaire pour des motifs de « convenance » ou *social egg freezing*). Celle-ci est souvent dépeinte dans les médias comme un choix « individualiste » qui permet aux femmes de reporter la maternité afin de se concentrer sur leurs objectifs de carrière. La sociologue Kylie Baldwin soutient que les décisions des femmes sont moins guidées par un désir individualiste et autonome que par des normes perçues comme contraignantes (Baldwin 2017). Comme pour l'avortement, les femmes s'interrogent sur le « bon » moment pour devenir mères et soulignent leur incapacité, dans le présent, à en réunir toutes les conditions nécessaires. Le recours à la préservation de la fertilité est révélateur de ce que Baldwin appelle l'« idéologie de la parenté » dans une société donnée.

Toujours dans le même ordre d'idées, l'accès des couples de même sexe et des femmes célibataires à la procréation médicalement assistée (PMA) ou à l'adoption s'inscrit « à la fois dans une évolution des formes familiales et dans les politiques d'égalité des droits » (Aromatario et De Morati 2023, 72), ces dernières laissant une place importante aux désirs individuels et au respect de la vie privée. Or, ces candidat·es à l'adoption ou à la PMA doivent traverser un processus d'évaluation centré sur « l'intérêt supérieur de l'enfant ». En Belgique, ce principe sous-tend, d'un point de vue institutionnel, les « bonnes » conditions d'accès à la parentalité (Aromatario et De Morati 2023; Riethof 2023).

Le point commun entre toutes ces études est de montrer comment l'accès aux technologies (non-)reproductives³² dessine en creux les normes qui gouvernent la parentalité, mais aussi ce

³² Les technologies « non-reproductives » pourraient désigner celles qui empêchent l'entrée en parentalité comme la contraception ou l'avortement. Leur usage, au cours de la vie des femmes, est intimement lié à celui des technologies reproductives (voir Boydell et Dow 2022) : dans une même trajectoire de vie, une femme peut avoir recours à la contraception, à la préservation de la fertilité puis à la FIV.

qu'on considère être dans l'intérêt de l'enfant. Les technologies interrogent notre rapport à la norme : leur usage peut à la fois renforcer un ordre social établi et aboutir vers de nouvelles configurations familiales (comme c'est le cas par exemple avec le don de gamètes, l'homoparentalité ou l'essor de la maternité « tardive »).

De la fausse couche à l'IMG : l'angle de la perte

Charline raconte comment son expérience de fausse couche a joué dans sa décision de recourir au NIPT. Avant sa fausse couche, elle a suivi plusieurs traitements de PMA infructueux qui l'ont énormément affectée d'un point de vue physique et psychologique. Elle avait très peur de perdre la grossesse qui a suivi sa fausse couche, mais aussi que le NIPT révèle un risque élevé d'anomalie génétique :

« **Charline** : avant le résultat du NIPT, c'était un peu le tic-tac infernal de la montre, enfin voilà, il y avait eu trop de choses avant, trop de douleurs, de trucs médicaux, de stress, de fausse couche, de curetage, de deuils à faire, en fait, tout au long. Et d'ailleurs, c'était une décision aussi avec mon mari, si on devait mettre fin à cette grossesse de par notre propre choix, on ne réessayait pas. [Pause]

Enquêtrice : ah oui ?

Charline : oui. Moi j'avais dit, je ne serais pas capable d'endurer plus que ça. *Non, je ne serais plus prête à traverser une grossesse et cette angoisse absolue de perdre un bébé, que ce soit parce que la vie a fait que, ou parce que moi j'ai décidé de.* Je ne peux pas. D'ailleurs, avant de tomber enceinte pour ma dernière grossesse tout à fait par surprise, j'avais déjà décidé d'arrêter.

Enquêtrice : donc avant ta grossesse menée à terme, tu te disais, chaque nouvelle tentative pour tomber enceinte, c'est une prise de risque trop énorme.

Charline : à fond. Mais quand je suis tombée enceinte, j'avais de l'espoir, je me suis dit allez on tente, on verra, de toute façon c'est trop tard, c'est là ! Et honnêtement, ce serait mentir de dire qu'au tout début de cette grossesse finale, il n'y a pas eu un ou deux moments où je me suis dit : qu'est-ce que je fais ? Est-ce que c'est vraiment une bonne décision ? Est-ce que je suis prête ? Parce qu'en fait ma santé mentale elle a tellement subi avec la PMA, ma vie elle a été chamboulée par cette épreuve, j'ai passé trois ans là-dedans. Évidemment que la moi d'il y a trois ans était prête à avoir un enfant, mais est-ce que la moi d'aujourd'hui est vraiment prête à risquer encore tout ça ? Pfiou, non, c'était

terrifiant, et ce test me terrifiait parce que je savais que si le résultat [du NIPT] était mauvais, j'allais arrêter, et je ne recommencerais pas. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

Pour Charline, le recours au NIPT renferme une décision bien plus importante qu'un potentiel arrêt de la grossesse. Si elle est amenée à l'interrompre, elle arrêtera tout projet d'enfant. L'IMG signifie pour elle revivre une expérience particulièrement douloureuse : la perte d'une grossesse et le deuil. Si elle interrompt sa grossesse, elle sait qu'elle ne pourra plus repasser par cette case-là. Le NIPT symbolise alors pour elle la dernière chance de devenir mère, il est l'arbitre de sa maternité future. Le « risque » compris par le NIPT ne consiste pas seulement à détecter une condition génétique. Le risque est ici mesuré à l'échelle de la trajectoire reproductive (Farrell et al. 2015). Le risque est de devoir repasser par des épreuves difficiles telles que la PMA, les pertes et les deuils ; le risque est d'abandonner le désir d'enfant.

Le lien qui unit les échecs de la PMA, la fausse couche, le NIPT et l'IMG est la possibilité d'une perte. Ces différentes expériences reproductives ne sont pas rassemblées par le langage du choix mais sous l'angle de la perte. Ces expériences sont traversées par le deuil d'un projet espéré, que l'on n'a pas pu mener à terme ou que l'on ne se sent pas capable de mener. Ces expériences ne sont pas liées par leur causalité mais par leurs effets : le vécu de la perte est redouté, « que ce soit parce que la vie a fait que, ou parce que moi j'ai décidé de ». Les interprétations individuelles remettent en question les distinctions communément admises entre plusieurs formes de pertes reproductives, en termes de découpage temporel, de motivation ou d'intentionnalité (Van Der Sijpt 2021, 353). Autrement dit, Charline dépasse ici la partition établie entre une perte involontaire de la grossesse et une interruption volontaire. Ces deux catégories changent de sens lorsqu'elles aboutissent à un deuil.

L'histoire de Charline met également en évidence la façon dont les choix en matière de procréation ne sont pas toujours le fruit de calculs rationnels mais sont contingents et subordonnés à des expériences de vie passées. La chercheuse Erica Van der Sijpt appelle ce processus la « navigation reproductive » (2014), par contraste avec l'idéal du choix rationnel et autonome en matière de planification des naissances. Le corps est central dans cette navigation : certaines décisions ou aspirations sont contrecarrées par les réticences du corps (Bühler 2022), comme c'est le cas lors d'une infertilité ou d'une fausse couche. Ce sont justement ces deux expériences qui ont transformé les conditions que Charline s'impose pour

devenir mère. Ce modèle met en évidence l'évolution des aspirations au cours du temps : au début du traitement de PMA, elle est déterminée à devenir mère. Ce choix devient beaucoup plus incertain une fois que les échecs et pertes repoussent l'horizon de la maternité. La partie qui suit examine la manière dont les participant·es se positionnent par rapport aux technologies génétiques et à leurs potentielles dérives. Là aussi, iels puisent dans des expériences personnelles pour justifier le recours aux tests prénataux.

4.2. Dessiner les contours des technologies génétiques

Une société sans différence : les dérives des tests prénataux

Certaines personnes s'interrogent sur les possibles abus, dérives et limites des technologies génétiques. Les tests prénataux sont alors associés à d'autres technologies, réelles ou fantasmées, afin d'illustrer ces dérives. Qu'il soit nommé ou non, l'eugénisme représente l'une des craintes principales.

« Je ne sais pas si c'est une mode ou autre, de se dire que, voilà, quel que soit l'enfant qui va naître, peut-être demain on va lui choisir la couleur de ses yeux et si ça ne marche pas, on va décider d'avorter. Enfin, j'en sais rien, mais je trouve ça inquiétant de se dire que cette logique consumériste on veut l'appliquer à tout, même à la naissance. »

Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (H19)

« On en parle beaucoup en ce moment avec mon mari. D'abord, on voit comment toutes ces nouvelles technologies vont nous aider à soigner, à opérer, ce qui nous aide déjà. Mais on va aussi vers une autre voie, qui est celle de... « Je choisis », en fait, je veux une petite fille, avec les yeux bleus, qui soit blonde, qui ne soit pas porteuse d'un handicap, *et cetera*... Et ces technologies-là, elles ne seront accessibles qu'à un public assez fortuné, donc on va accentuer des différences réelles. Est-ce qu'on se dirige dans une société où il n'y a plus de différence, entre guillemets, où chacun sera similaire ? »

Vanessa, 33 ans, NIPT (-), 1 enfant (F15)

Victor et Vanessa imaginent un futur dystopique à l'image de récits de science-fiction bien connus et fonctionnant dans l'imaginaire collectif comme des avertissements. Dans ce futur,

les technologies de sélection sont utilisées sans restriction et à l'envi. Cet imaginaire repose sur des technologies déjà existantes dont l'usage déraisonné et commercialisé pourrait mener à des pratiques moralement condamnables, comme le diagnostic et la sélection d'embryons *in vitro* pour des traits non médicaux ou l'édition du génome. Vanessa imagine qu'une logique du choix poussée à l'extrême conduirait à une société sans différence, « où chacun serait similaire ». L'abus des technologies génétiques pourrait mener à l'éradication de la différence et au renforcement d'inégalités sociales déjà en place.

D'autres personnes critiquent de la façon dont l'offre de dépistage prénatal considère le handicap. Dans mon échantillon, les personnes qui formulent de telles critiques sont généralement celles qui ont décidé de poursuivre la grossesse d'un fœtus porteur de trisomie 21. Elles dénoncent la différence de traitement, qui commence avant la naissance, entre les personnes en situation de handicap et celles qui sont considérées normales. Zahra revient sur le moment de sa grossesse où la trisomie 21 a été annoncée. Pour elle, il était hors de question de l'interrompre, pas seulement pour un motif religieux (elle est croyante), mais aussi pour des raisons politiques :

« Et puis, il y avait ce rapport à la fragilité. Dès qu'on est un peu plus fragile, dès qu'on ne correspond pas à la norme, ça y est, on n'a pas le droit de vivre, alors ? Non ? »

Zahra, 48 ans, NIPT (+), 3 enfants (F20)

« On dit qu'on reconnaît la valeur d'une société à sa capacité à protéger les plus faibles. Donc, voilà, que fait-on des plus faibles à ce moment-là ? Je ne dis pas qu'on doit interdire l'avortement, mais il faut peut-être raisonner de manière éthique sur ses limites. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Zahra et Sophie développent une conscience critique des inégalités et discriminations touchant les personnes avec un handicap. Toutes deux évoquent les « plus fragiles » ou les « plus faibles » que la société devrait protéger. Elles dénoncent une injustice en termes de « droit à la vie » : certains fœtus y auraient droit et d'autres non, moins sur la base du diagnostic génétique que d'une appréciation normative de celui-ci. Sophie s'interroge sur les limites de l'IMG et sur les conditions qui rendent une interruption acceptable sur le plan éthique :

« Mais jusqu'où on va ? Enfin, où est-ce qu'on s'arrête ? Quel est le bon critère pour déterminer que là maintenant l'IMG elle est valide, et là elle ne l'est pas ? Quelle est la marge éthique, enfin... Toutes ces questions-là, il faut se les poser. Est-ce que le Q.I., du coup, c'est un critère suffisant ? Un critère qui fait que mon enfant, pendant la grossesse, n'est pas protégé par les mêmes lois que les autres enfants ? »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Sophie dénonce les dérives possibles d'un système qui ne définit pas de conditions éthiques strictes pour recourir à l'IMG. Elle appuie le potentiel discriminatoire de l'IMG qui autorise à avorter sur la base d'une différence intellectuelle. À cause de cette différence, son futur enfant n'est pas soumis aux mêmes protections juridiques qu'un fœtus non porteur, pour qui le délai légal d'avortement se situe à douze semaines et non jusqu'à la fin de la grossesse. D'autres personnes imaginent les conséquences néfastes d'une utilisation massive des tests prénataux – l'élimination du handicap – mais reconnaissent leurs propres limites face à ce phénomène :

« Je trouve qu'on a une chance de pouvoir le savoir à l'avance. Alors, maintenant, c'est vrai que ça pose des problèmes d'éthique, hein, parce que, est-ce qu'un monde sans personnes trisomiques ou sans personnes handicapées est un monde meilleur ? Je ne peux pas répondre à ça. Voilà, c'est vrai que d'un point de vue éthique, si je me pose la question, je me dis, sincèrement, oui, c'est dommage d'avoir un monde très homogène. L'histoire nous a déjà montré que c'était peut-être pas ce qu'il fallait non plus. Mais d'un point de vue personnel, c'est clair que moi je ne me sentais pas du tout capable de pouvoir encadrer un enfant avec de multiples handicaps. »

Johanne, 45 ans, NIPT (+) et (-), 3 enfants (F14)

Johanne reconnaît que la disparition des personnes handicapées constituerait une conséquence indésirable de l'utilisation des tests prénataux. Ces tests offrent pourtant, à l'échelle individuelle, la possibilité de réaliser un choix qui change le cours d'une vie. Lors de sa grossesse, qu'elle a décidé d'interrompre, elle a reçu un diagnostic de trisomie 18, un syndrome aux chances de survie très faibles et qui entraîne de multiples malformations. La réflexion de Johanne donne ainsi à voir une question déjà présente dans les analyses critiques du dépistage prénatal : des décisions prises dans des situations singulières, au nom de limites vécues comme personnelles, peuvent produire des effets indirects à l'échelle de la société. Sans relever d'un projet eugéniste explicite ou d'une contrainte institutionnelle directe, l'accumulation de ces choix individuels participe néanmoins à une reconfiguration populationnelle du handicap, dont les implications

sociales et morales excèdent largement l'intention des personnes concernées. Daniel Navon et Gareth Thomas (2026) parlent à cet égard d'« eugénisme secondaire », un phénomène qui est renforcé par le marché privé croissant du NIPT *whole-genome*. Dans leur article, ils s'interrogent sur les possibles « effets de boucle » d'un tel phénomène : comment la différence génétique serait à son tour perçue si la prévalence du handicap baissait, disparaissait ou se concentrait au sein de populations moins aisées, n'ayant pas accès au dépistage ?

La réflexion de Johanne entraîne donc un conflit entre plusieurs échelles, celle du choix individuel et celle de ses effets cumulatifs. Les effets cumulatifs du recours à l'IMG sont aussi envisagés par Fanny, dont le « choix impossible » a ouvert l'introduction de ce chapitre. Ayant appris lors de notre entretien que le test n'était pas obligatoire, elle admet que le volet éthique du dépistage – dont elle n'avait pas pris conscience auparavant – pourrait affecter sa décision de recourir au test lors d'une grossesse future :

« Parce que si on décide tous de faire ça [l'IMG], ça ne laisse juste plus du tout la place à la différence, et c'est hyper questionnant. C'est vrai, en fait, c'est presque de l'eugénisme, dans l'extrême... Et c'est plus par rapport à ces démarches d'éthique et d'eugénisme que je me poserais la question de savoir si je fais [le test] ou pas à l'avenir. Plus par rapport à cette vision globale du monde que par rapport à ma vie à moi. »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

Lors d'une grossesse future, Fanny pourrait refuser de recourir au test à cause de ses effets potentiellement cumulatifs et négatifs. Elle considère désormais que ces effets pourraient prendre le dessus sur les bénéfices personnels qu'elle retirerait du dépistage. Sa réflexion rend ainsi saillante la position complexe des femmes au sein de ce paysage éthique. Dans la section suivante, je montre comment certaines femmes se basent sur leur expérience avec d'autres technologies génétiques, dont elles explicitent les dérives, pour justifier leur usage du NIPT.

Les limites de la sélection et l'actionnabilité des résultats génétiques

Dans certains témoignages, l'image d'une utilisation abusive des technologies génétiques sert à délimiter ce qui constitue un bon usage du dépistage :

« D'ailleurs, la question éthique, ça me fait penser à une chose, c'est qu'utiliser la science et la médecine pour anticiper certains risques, oui ; par contre, moi, personnellement, l'utiliser pour adapter des fœtus, je veux dire, retirer certaines maladies... Je me suis retrouvée un petit peu dans la situation mais j'ai refusé de le faire. Il y a une maladie génétique orpheline dans ma famille, un gène qu'on peut retirer si on décide de faire une fécondation *in vitro*, mais je n'ai pas voulu me faire tester. Si je l'ai, je ne peux plus rien faire, elle se développera après ma ménopause. Voilà, je m'en remets un petit peu au destin... Pour cette maladie génétique, je suis partie du principe qu'on ne peut pas tout éliminer, on ne peut pas tout contrôler. »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

Claire oppose les pratiques qui consistent à « adapter les fœtus » à « un usage de la science et de la médecine pour anticiper certains risques », catégorie dans laquelle elle situe explicitement le NIPT. Ayant dans sa famille une maladie génétique rare, tardive et compatible avec une vie suivie médicalement, elle a été confrontée à la possibilité de se faire diagnostiquer. Si elle est porteuse, elle pourrait avoir recours au DPI pour éviter la transmission de cette maladie. Elle perçoit cela comme une forme de contrôle forcé sur le destin et la nature (« on ne peut pas tout contrôler »). Elle refuse de se faire tester, estimant que cette information n'ouvre pour elle sur aucune possibilité d'action dans l'immédiat : elle se soignera si jamais des symptômes apparaissent. À l'inverse, le NIPT lui apparaît utile précisément parce qu'il permet d'anticiper des risques pendant la grossesse et d'envisager des formes de préparation ou de prévention. Claire compare ainsi la valeur pratique de différentes informations génétiques à l'aune des actions qu'elles rendent possibles. Élodie établit un raisonnement similaire en mettant en balance les abus potentiels de certaines technologies et l'utilité des informations produites par le NIPT.

« Évidemment, je suis d'accord, il y a des trucs que la science permet qu'il ne faudrait pas... Enfin, ça va un peu loin. Je sais par exemple que pour les FIV aux États-Unis ils font des diagnostics très poussés sur les embryons, bon ben voilà. Jusqu'où on va, je ne sais pas. Et choisir l'embryon en fonction du sexe, c'est un peu bizarre, c'est aller trop loin. Mais là [avec le NIPT], on parle quand même d'une maladie génétique qui change la vie des parents. »

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

Certains usages des technologies de sélection « vont trop loin », comme les diagnostics poussés sur les embryons ou la sélection de sexe. Mais le NIPT, lui, apporte une information en mesure de changer la vie des parents. Elle établit ensuite un parallèle entre l'information fournie par le NIPT et un résultat génétique obtenu lors d'un bilan génétique avant son parcours de FIV. Ce test a mis en évidence une variation du gène de l'X fragile, située en deçà de la prémutation, mais néanmoins signalée comme cliniquement pertinente. Bien que cette variation n'implique pas de risque immédiat pour sa santé, elle est associée à une instabilité génétique susceptible de s'accroître au fil des générations. Si la mutation est transmise, les effets (retards du développement, déficit intellectuel) ne concerneraient pas ses enfants mais hypothétiquement ses arrière-petits-enfants. Elle s'interroge sur l'utilité de cette information dans son parcours :

« Où est la limite, c'est compliqué... En tout cas, je peux vraiment faire le parallèle avec le X fragile, parce que nous c'est une donnée dont on a décidé de ne pas tenir compte. Ça peut provoquer des choses comme rien du tout, même quand c'est en mutation complète. La possibilité qu'il y ait des atteintes était lointaine et même pas certaine. (...) On s'est dit, ben voilà, le risque n'est pas suffisamment grand pour qu'on en tienne compte, de cette donnée-là. (...) Là où la trisomie, il y a des niveaux différents, mais dans tous les cas l'enfant aura des problèmes. Donc c'est ça, aussi, je crois, c'est de se dire, nous, en tout cas, notre choix était basé sur le fait que ça avait un énorme impact, quoi. Là, pour la trisomie, ça influence notre volonté de continuer la grossesse ou pas. Si on nous avait dit qu'on testait le X fragile [dans le NIPT], on aurait dit, je pense, ben non, c'est pas une information qu'on veut connaître parce que ça ne change rien à notre choix. Et en fait, c'est ça, vraiment, *est-ce que ça change quelque chose à son choix ou pas.* »

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

Le parallèle établi par Élodie met en évidence une asymétrie entre les informations génétiques : certaines peuvent être ignorées lorsqu'elles n'affectent pas le choix reproductif, tandis que d'autres, comme celles issues du NIPT, s'imposent parce qu'elles transforment concrètement la décision. Élodie établit ainsi une hiérarchie pragmatique des informations. Le risque du X fragile étant incertain et lointain, elle n'en prend pas compte. La trisomie 21 entraîne une atteinte certaine et un impact direct sur la vie de son enfant et la sienne : l'information est alors décisive. Il s'agit donc d'une information *actionnable* car elle entraîne des actions possibles (comme l'IMG), contrairement aux variations du X fragile. Ainsi, afin de cerner ce qui constitue un usage juste des technologies, elle se rapporte à l'échelle de sa propre expérience des tests génétiques. Dans les deux témoignages, une (potentielle) prédisposition génétique

amène à s'interroger sur l'utilité concrète de l'information génétique. Celle-ci est mesurée en fonction de l'impact qu'elle a sur la vie des personnes concernées et son immédiateté. Comme nous allons le voir dans la partie suivante, pour anticiper le « choix moral » que peut entraîner le NIPT, les femmes imaginent la vie de parent d'un enfant aux besoins spéciaux. Elles mettent en scène l'impact du handicap sur la vie de l'enfant et sur la leur. C'est ainsi qu'apparaissent les contours de la parentalité dans laquelle elles se projettent.

4.3. Dessiner les contours de la parentalité

Les conditions pour devenir parents

« En tout cas, dans ma vision de la vie, je trouve que le NIPT c'est une bonne chose. Je sais qu'il y a des parents qui refusent de savoir, ce sont souvent des gens qui sont croyants, car de toute façon ils n'en feraient rien, entre guillemets, du résultat. Mais je trouve que, allez, de pouvoir s'auto-évaluer et se poser la question, voilà, *est-ce que je vais pouvoir être un bon parent pour cet enfant*, elle est importante. »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

Pour Mélanie, le NIPT offre l'occasion de s'interroger sur ses propres capacités en tant que futur parent. En apportant des informations sur le fœtus et en facilitant certains choix, les techniques comme le NIPT mettent en lumière la dimension morale du devenir parent, les conditions et les contours d'une « bonne » parentalité. La parentalité est une construction sociale qui évolue avec le temps. Depuis la fin du 20^{ème} siècle, faire un enfant se conçoit de plus en plus comme un « projet » qui place le bien-être du futur enfant (pensé comme un « sujet ») au centre des préoccupations (Roberti-Lintermans 2024). Le terme « parentalité » est d'ailleurs lui-même un concept récent, émergeant dans les années 1990 et faisant depuis lors l'objet d'une attention et d'interventions sociales importantes. En se détournant de la filiation en tant que telle, ce terme se focalise sur l'« être parent », les relations concrètes entre les pères, les mères et les enfants, quelle que soit la configuration familiale ou conjugale (Bastard 2006). Les « conditions d'entrée » pour devenir parents ou le partage des responsabilités associées à la prise en charge des enfants se pensent de plus en plus sur un mode réflexif. La réflexion menée au sein du couple à propos du dépistage prénatal reflète également ces évolutions. À travers l'usage du dépistage prénatal se construit un terrain imaginaire où différentes visions

de la parentalité et de l'individualité émergent. Plusieurs femmes mettent en avant les conditions qu'elles ont énoncées, avec leur conjoint, avant de se lancer dans un projet de parentalité.

« Quand le désir d'enfant est arrivé, on venait d'acheter une maison, on venait de se marier, on avait beaucoup de travaux à faire. On s'était déjà dit, les premières conditions ce sont vraiment les conditions logistiques, qu'on peut toucher, genre, que la maison soit terminée, qu'on ait tous les deux des emplois stables, *et cetera*. Ça c'était les discussions très rationnelles. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

Charline dresse un inventaire des conditions qu'elle considère élémentaires pour faire un enfant : d'abord, la stabilité affective, matérielle et financière, sous la forme d'un couple stable, d'un revenu fixe et d'une maison à soi. En plus de ces conditions matérielles, Charline dégage un autre impératif, celui de faire un enfant *en bonne santé*.

« On a attendu que tout ça soit mis en place, et puis ensuite, au niveau de procréer ou de faire un enfant réellement, c'était aussi de se dire, voilà... Les parents autour de moi, mes grands-parents et tout ça, ont toujours dit : quand on a un enfant qui a la santé, on a tout. Et ça me semblait hyper important, parce qu'il y a plein de choses qu'on ne peut pas gérer après la naissance : un accident, un enfant autiste, un enfant... voilà. Il y a plein de choses qui peuvent se passer qui font que ton enfant n'est peut-être pas dans la norme de base, mais il y a ces choses que tu peux... peut-être éviter quand tu sais que c'est quelque chose *in utero*. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

« C'était vraiment une question personnelle, et mon mari, même chose, on avait dit, de toute façon, si on décide d'avoir un enfant tous les deux, c'est pour qu'il soit en bonne santé. »

Johanne, 45 ans, NIPT (+) et (-), 3 enfants (F14)

Cet axiome (« quand on a la santé, on a tout ») a été transmis à Charline par sa famille. À ses yeux, ce principe justifie le dépistage du fœtus afin de pouvoir « éviter » certaines conditions *in utero*. Certains risques peuvent être détectés et prévenus dans la période prénatale tandis qu'à partir de la naissance, Charline ne peut pas toujours prévenir les accidents ou les affections

qui peuvent atteindre son enfant. Le dépistage prénatal lui offre donc une marge de contrôle et d'action sur la santé de son enfant dont elle ne dispose pas nécessairement une fois qu'il est né. Comme évoqué dans le chapitre précédent, certaines normes – comme la prévention des risques – remontent la chronologie de la conception pour englober la période prénatale (Lee et al. 2010; Ballif 2023).

Comme l'illustre le propos de Johanne, les futurs parents considèrent généralement le but de la reproduction comme celui d'avoir un enfant en bonne santé, capable de mener une vie heureuse (García et al. 2008). Cela entraîne un ensemble de responsabilités comme la protection de la santé et la garantie d'une bonne qualité de vie. Intervenir dans le cours « naturel » de la grossesse permet alors de se conformer à ces idéaux. Pour Charline et Johanne, l'impératif de la santé autorise donc à prendre certaines mesures dans la période prénatale. Comme le souligne Edmée Ballif, « la grossesse semble faire dorénavant faire partie de la parentalité, brouillant la frontière entre enfants nés ou pas-encore-nés, entre sujets anténataux et postnataux » (2023, 477). À la différence que, dans la période prénatale, la grossesse peut être activement interrompue au nom de ces mêmes idéaux.

Des responsabilités multiples : évaluer la prise en charge

« Évidemment, ça dépend de plein de facteurs, l'avancement de la grossesse, ça dépend de quel type de trisomie ou de malformation on parle, est-ce qu'on peut vivre avec, ou non, enfin voilà... Qu'est-ce que ça engendre comme conséquences pour l'enfant, pour nous, pour la famille... Je veux dire, le test NIPT, *ça n'englobe pas juste la trisomie 21, ça englobe beaucoup de choses.* »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

Pour Claire, le NIPT « englobe » beaucoup plus que la trisomie 21. Au-delà du diagnostic génétique, d'autres paramètres entrent en compte, comme les effets concrets de ce diagnostic sur la vie de l'enfant, du couple, de la famille. La parentalité entraîne donc des responsabilités et des devoirs qui peuvent être chamboulés dans le cas d'un résultat positif. Les femmes évaluent leur situation individuelle, leur environnement relationnel et matériel afin de mesurer leur capacité à prendre en charge un enfant en situation de handicap (McCoyd 2008; Strange 2018). Les femmes se positionnent le futur enfant au sein d'une configuration préexistante

d'intérêts et de responsabilités. Ces intérêts sont difficilement extirpables les uns des autres et varient d'un parcours individuel à l'autre. Certaines participantes s'interrogent sur la façon dont le handicap s'intégrerait dans leur structure familiale actuelle :

« **Enquêtrice** : quelles sont les raisons pour lesquelles le test vous a semblé important ?

Marion : pour stopper la grossesse dans le cas où il y avait un problème grave. Même dans le cas d'une trisomie, qui n'est pas forcément grave, mais dans le cadre d'une parentalité solo, pour moi c'était pas envisageable, en fait. D'arriver à m'occuper seule d'un enfant atteint d'une pathologie comme la trisomie 21. Ma famille est à l'étranger, j'ai un cercle d'amis ici, mais on ne peut pas vraiment compter sur un cercle d'amis pour s'occuper d'un enfant avec une pathologie. Donc pour moi c'était évident que je ne me sentais pas à la hauteur, je ne me sentais pas prête. »

Marion, 47 ans, NIPT (-), 1 enfant (F8)

« Et peut-être que si le résultat du test avait été positif [pour ma dernière grossesse], une trisomie par exemple ou une autre malformation... Peut-être que la décision aurait été différente par rapport à ma première grossesse. Je m'explique, parce qu'ici, si on choisit d'accueillir un enfant handicapé, ça impacte aussi nos deux autres enfants. Donc c'est pas juste le papa, la maman, juste nous, non, c'est toute la famille. Donc c'est une autre réflexion, je trouve, que si c'est notre premier enfant. Vous voyez ? Parce que c'est la qualité de vie, effectivement, de l'enfant qui naît, mais aussi de ceux qui sont déjà là et n'ont rien demandé. »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

Selon Marion et Claire, la situation familiale contraint la possibilité d'avoir un enfant en situation de handicap. S'étant lancée dans une PMA solo en tant que mère célibataire, Marion serait seule à s'occuper d'un enfant en situation de handicap. Claire admet que sa réflexion dépend du nombre d'enfants qu'elle a à sa charge. Déjà mère de deux enfants, elle met en avant l'impact d'un diagnostic positif sur le reste de la famille. Les deux femmes s'interrogent sur la façon dont la prise en charge serait répartie (ou non) sur les différents membres du foyer. Toutes deux mettent en évidence qu'une telle réflexion implique une approche relationnelle et non strictement individuelle (Strange 2018) : elles prennent en compte le bien-être de l'ensemble de la famille ou le manque d'un réseau de soutien. De ces deux extraits se dégage une contrainte perçue, celle de ne pas vouloir imposer aux autres les conséquences d'une décision personnelle. Célia, quant à elle, s'appuie sur sa propre expérience pour imaginer les conséquences du

handicap sur son couple. Elle travaille dans une structure d'accueil pour personnes avec un handicap de grande dépendance.

« Quand je regarde les parents des jeunes [du centre], je ne connais que deux couples qui ne sont pas séparés. Et quand ils divorcent, en général c'est la mère qui est hyper présente et qui est aidante. Souvent le père ne comprend pas ou a du mal avec le handicap de son enfant ou ne le voit pas du tout. »

Célia, 29 ans, NIPT (-), enceinte (F1)

Consciente que le handicap peut se manifester dans des formes très variables, Célia s'interroge néanmoins sur la stabilité du couple après la naissance d'un enfant en situation de handicap. Elle observe que la responsabilité des soins quotidiens revient souvent aux mères. Ainsi, elle reconnaît la façon dont les inégalités de genre peuvent se renforcer dans une telle situation. D'autres données relatives à leur situation personnelle influencent le raisonnement des individus. L'âge est une donnée souvent prise en compte dans le désir d'enfant ou dans l'avortement, puisque certaines normes encadrent le « bon » âge pour procréer (Bajos et Ferrand 2006). En ce qui concerne la parentalité d'un enfant en situation de handicap, l'âge prend une place relative aux responsabilités perçues dans cette situation. Les femmes plus âgées voient généralement leur âge comme un obstacle : elles s'interrogent sur ce qui arriverait à l'enfant après leur décès, par exemple, qui le prendrait en charge. Élodie et Victor, qui ont tous les deux vingt-sept ans à la naissance de leurs enfants respectifs, perçoivent différemment leur âge en relation à la prise en charge du handicap :

« C'était vraiment, cette idée de devenir des parents aidants 100% du temps, c'est pas forcément la vie qu'on choisit quand on a 27 ans, quoi. »

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

« Là, c'était notre premier enfant. Je pense qu'une des choses qui m'a fait accepter de ne pas souhaiter interrompre la grossesse, c'est qu'en fait, voilà, c'était le début d'une famille, on avait du temps. Et ce choix-là est aussi né de notre amour, quelque part, donc c'était vraiment dans ce contexte-là qu'on se disait, ben en fait, il est peut-être différent ; nos vies, ce sera peut-être plus compliqué, mais de toute façon il y a un contexte dans lequel il arrive. On n'a pas d'autres enfants, on est jeunes, en bonne santé, on n'a pas de problèmes connus graves, la seule contrainte c'est que nos parents sont très loin. »

Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (H19)

Le fait d'être « jeune » constitue un avantage ou un inconvénient. Pour Élodie, devenir parent aidant représente une responsabilité trop conséquente à son âge. Pour Victor, être jeune, en bonne santé et sans autre enfant à charge lui permet de « prendre le temps » et d'adapter sa vie aux besoins de l'enfant. La charge que cela implique paraît alors acceptable. Les expériences d'Élodie et de Victor sont différentes car ce dernier a été directement confronté au diagnostic de trisomie 21, ce qui rend sa vision des choses plus alignée avec son choix de garder l'enfant. Ces témoignages montrent néanmoins qu'en devenant parents, les individus se situent au sein d'un champ de contraintes et de possibilités. Les individus évaluent les limites et possibilités actuelles de la structure familiale et mesurent l'impact que le handicap aura sur leur vie. Certaines données (comme l'âge) sont à la fois restrictives et malléables, flexibles. Ce champ se construit dans le rapport aux autres, qu'il soit contraignant (le choix affecte la vie d'autres membres de la famille) ou accommodant (pouvoir mobiliser un réseau d'aide autour de soi).

Mettre en scène l'autonomie et sa perte

Dans cette section, je m'intéresse à une norme qui est régulièrement revenue dans le discours des femmes : l'autonomie. Celle-ci était mobilisée de deux façons : de sorte à préserver leur propre liberté d'agir, concernant par exemple l'équilibre entre vie professionnelle et privée, ou de sorte à mettre en avant la dépendance d'un enfant en situation de handicap. Dans ces deux instances, le handicap était perçu comme entraînant un manque d'autonomie dans la vie des parents et de l'enfant. Plusieurs femmes imaginent devoir adapter leur vie professionnelle :

« J'avoue que j'étais plus égoïste et que j'ai pensé à moi d'abord. Mais c'est aussi porter la culpabilité d'imposer ça à son enfant, en fait. Je pense que c'était ça, il y avait cette partie égoïste qui se disait, je ne pourrais pas continuer à travailler, et ça, je ne voulais pas... Je voulais un enfant, j'étais certaine de ça, mais... je ne me sentais pas capable de tout laisser pour m'occuper d'un enfant avec une pathologie importante. »

Marion, 47 ans, NIPT (-), 1 enfant (F8)

« Ces parents-là, je suis bien consciente du fait qu'ils sont obligés d'arrêter de travailler, parce qu'il faut emmener l'enfant à la psychomotricité, aux rendez-vous, chez la logopède, enfin, je sais très bien que tout ça ce sont de nombreux rendez-vous par semaine et que *ces parents-là ils n'ont plus le choix, quoi*. Ils sont obligés de se

débrouiller et, voilà, ce n'est vraiment pas la vie que nous on voulait avoir, *si on pouvait choisir*. On se rend compte à quel point c'est difficile d'être un parent aidant, en fait. Et ce n'est pas quelque chose sur lequel on se projetait si on avait le choix, entre guillemets. *Et le NIPT nous offre ce choix, donc voilà. »*

Élodie, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F7)

Toutes deux professionnellement actives, Marion et Élodie supposent qu'elles devraient arrêter de travailler afin de s'occuper pleinement de l'enfant et l'accompagner par exemple à ses divers rendez-vous médicaux. Pour Élodie, ces parents « n'ont plus le choix » : ils perdent une partie de leur autonomie. Cependant, remarque-t-elle, le dépistage prénatal confère justement une capacité d'agir, celle de choisir – au moins partiellement – les responsabilités et les obligations dans lesquelles on se projette. Même si elles placent la capacité de choisir au centre de leurs propos, les discours des femmes sont tout de même ambivalents. Marion évoque l'« égoïsme » d'un choix qui consisterait à mettre fin à une grossesse afin de privilégier sa propre autonomie. En même temps, elle souligne la « culpabilité » d'imposer, consciemment, une vie potentiellement difficile à son enfant. Elle met donc en évidence une double contrainte : chacune de ces situations – continuer ou interrompre la grossesse – introduit un sentiment de faute personnelle – avoir pensé à soi aux dépens de l'autre ou avoir imposé à l'autre une vie contraignante.

L'anthropologue Rayna Rapp le remarquait déjà dans son étude de l'amniocentèse aux États-Unis à la fin du siècle dernier : ce discours reflète les préoccupations d'une certaine classe sociale (Rapp 1999). Les notions de culpabilité et d'égoïsme sont surtout relevées parmi les femmes blanches des classes moyennes et supérieures (1999, 137). Il s'agit bien de la catégorie socio-économique prépondérante dans mon échantillon. Selon Rapp, les conditions sociales et matérielles de la maternité évoluent. Bien qu'elles soient relativement libérées d'un ensemble de maux (les grossesses non désirées, les maladies et la mort périnatales et infantiles), les femmes subissent des injonctions multiples : mener à la fois une carrière professionnelle, une vie privée et une vie familiale épanouies (1999, 140).

« C'est vrai que je ne connais personne avec la trisomie dans mon entourage. Donc c'est l'inconnu, totalement l'inconnu. (...) Donc non, tu ne sais pas. Tout ce que tu sais, c'est que tu te projettes une vie de famille avec plusieurs enfants, tu te projettes à travailler, tu te projettes à faire des voyages... Tu sais que tout ça est compromis, quoi. »

Alice, 37 ans, NIPT (+) et (-), 2 enfants (F16)

Alice reconnaît que toutes ses projections d'une vie de famille heureuse sont compromises par la perspective du handicap. Pour l'anthropologue Benoît Bastard, « la caractéristique essentielle du couple moderne réside dans la liberté dont jouissent les conjoints et dans l'autonomie du fonctionnement de la famille », ce qui se traduit « dans les décisions prises relatives au nombre d'enfants, à l'organisation du couple ou aux investissements de chacun dans la sphère professionnelle » (Bastard 2006, 3). En même temps que les femmes s'émancipent socialement, la parentalité devient un lieu d'investissement personnel de plus en plus important. Cette forme de parentalité « intensive » émerge principalement au sein des classes moyennes (Lee et al. 2014; Faircloth et Görtin 2018). L'anthropologue britannique Charlotte Faircloth montre notamment comment les nouveaux parents se retrouvent en porte-à-faux entre deux discours : celui de la relation idéale (les deux partenaires censés égaux) et celui de la parentalité idéale (« intensive », mais qui l'est en pratique beaucoup plus pour les femmes, par exemple en termes d'allaitement ou de soins quotidiens) (Faircloth 2021). Le discours égalitaire de la parentalité – dont le but est de favoriser l'investissement des deux partenaires – cache souvent un renforcement de la charge maternelle.

Cette parentalité « intensive » demande aux femmes bien plus que de prendre soin de la santé de leur enfant et de le protéger. Par exemple, les nouveaux parents doivent développer un ensemble de qualités et de méthodes s'appuyant sur des savoirs experts, souvent dérivés de la psychologie (Roberti-Lintermans 2024) : une disponibilité permanente, un intérêt pour le bien-être social et affectif de l'enfant, la mise en place de stratégies éducatives qui débordent du cadre de la scolarité, l'attention aux différents stades du développement de l'enfant, la transmission de compétences émotionnelles à l'enfant, le développement de techniques de communication comme l'écoute active, *et cetera*.

Ces préoccupations sont régulièrement apparues dans les témoignages que j'ai reçus. Les femmes insistent souvent sur le travail intensif de la parentalité en général : « avoir un enfant, c'est déjà tout un bouleversement » ; « être mère, de façon générale, ça prend déjà beaucoup » ; « avoir un enfant, c'est déjà une charge énorme ». Dans leurs discours, la parentalité entraîne d'ores et déjà une responsabilité et une charge importantes. L'éventuel handicap viendrait renforcer et alourdir les « sacrifices » qu'elles choisissent déjà en devenant mères. Le handicap est ainsi vu comme une perturbation du fonctionnement familial « normal », affectant

principalement le travail des mères qui « continuent à porter la responsabilité d'amener leur enfant à être un 'adulte idéal', alors même que le handicap est conçu par défaut par rapport à cette figure » (Béliard et Eidelman 2019, 77). Aussi, le handicap implique une prise en charge dans la durée, au-delà du temps généralement dédié à élever et éduquer un enfant :

« Moi, mon objectif, c'est que mon enfant il ne soit pas à moi pour toujours, en fait. Je veux qu'elle soit une grande personne capable de s'intégrer, peu importe la vie qu'elle choisira. Elle fera ce qu'elle veut, parce que ça ne m'appartient pas, et mon objectif c'est de lui donner toutes les clés pour qu'elle puisse déverrouiller les portes qu'elle veut. Je ne m'en sens pas capable, d'ailleurs, d'élever un enfant pour toujours, d'être titulaire de quelqu'un pour toujours. »

Charline, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F9)

« Autant je m'occupe beaucoup de mes enfants quand ils sont petits, d'ailleurs on a même fait le choix de l'instruction en famille, mais il y a cette perspective d'autonomie. À un moment donné, les enfants volent de leurs propres ailes, et la trisomie 21, j'ai l'impression que tu es tout le temps tributaire de ton enfant, et ça je n'en ai pas envie. »

Maroussia, 39 ans, NIPT (+), 3 enfants (F10)

Ces femmes acceptent les contraintes d'une parentalité intensive pourvu qu'elle soit consignée dans le temps, jusqu'à ce que l'enfant atteigne l'âge adulte. Si elles désirent conserver une certaine part d'indépendance, c'est aussi ce qu'elles souhaitent à leurs enfants : qu'eux-mêmes un jour deviennent autonomes et quittent le nid familial. Le manque d'autonomie est une des caractéristiques principales qu'elles attribuent à la trisomie 21. N'ayant pas d'expérience directe avec la trisomie 21, certaines font appel à d'autres expériences, tirées de leur vécu familial, pour illustrer la situation de dépendance qu'entraînerait le handicap ou justifier leur choix de ne pas garder la grossesse.

« Moi, j'ai grandi avec un frère qui est très loin sur le spectre du trouble autistique. Donc très peu d'autonomie, et j'avais cette crainte que si j'avais un enfant, il l'ait aussi. J'avais cette crainte irrationnelle que mon enfant ait aussi un problème mental, donc on avait déjà discuté avec mon conjoint, que si jamais on avait un enfant qui était trisomique ou avec une maladie mentale avérée sans autonomie, on ne le gardait pas. Je sentais aussi que nous ne serions pas de bons accompagnants pour un enfant porteur de ce type de

maladie génétique. Donc c'était là qu'on en était, on en avait déjà parlé de la question du handicap. Bien avant tout, même avant que le projet bébé se concrétise vraiment. »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

« Mais peut-être, ce qui m'influence aussi, c'est que mon papa a été handicapé toute ma vie, à partir de mes deux ans. Handicapé mental et physique. Donc avec ma maman on s'occupait de lui, on était aussi aidées par une institution externe. Donc je sais ce que c'est, avoir une personne handicapée à la maison, de s'en occuper, de l'impact que ça peut avoir sur le reste de la famille... Donc je mesurais ce que ça pouvait être, même si bien sûr, un enfant c'est encore différent. »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

Mélanie et Claire ont toutes les deux grandi avec une personne en situation de grande dépendance dans leur noyau familial. Mélanie évoque les troubles mentaux dont souffrent son frère et Claire évoque le handicap de son père après un accident de santé. Ces expériences façonnent leur rapport au handicap. Elles transposent leur vécu à la possibilité d'être mères d'un enfant aux besoins particuliers. Elles veulent éviter une vie de souffrance pour la personne concernée et pour son entourage. Bien que ces expériences ne portent pas sur la trisomie 21 ou autres conditions chromosomiques en tant que telles, elles ont néanmoins un dénominateur commun : le manque d'autonomie. Ce manque concerne à la fois la personne atteinte mais aussi les personnes qui l'aident. Ainsi, ce dénominateur commun leur permet d'imaginer, par procuration, la parentalité d'un enfant en situation de handicap, tout en reconnaissant les variables irréductibles à chaque situation.

Cependant, cette projection est complexe sur deux plans. D'une part, les femmes doivent s'imaginer être dépourvues de ce qu'elles tiennent déjà pour acquis : une vie « autonome » (aux niveaux professionnel, physique, social). Plusieurs formes d'« autonomie » sont valorisées dans la parentalité contemporaine : la possibilité de réaliser des choix privés en matière de procréation ; la capacité à concilier vie professionnelle, vie de famille, vie personnelle et vie conjugale ; mais aussi l'indépendance qu'acquièrent les enfants au fil de leur éducation. Ces formes d'autonomie sont ébranlées par la perspective d'avoir un enfant aux besoins particuliers. Le dépistage prénatal confronte les femmes à une situation où on leur accorde ce qui leur est potentiellement retiré si elles deviennent mères d'un enfant en situation de handicap : le « pouvoir de choisir ». En ce sens, l'autonomie conférée par le test est de pouvoir

se soustraire à une situation de dépendance. Or, comme les témoignages précédents l'ont montré, les décisions des femmes sont toujours prises par rapport aux êtres qui leur sont chers, dans un tissu relationnel qui fait émerger les liens d'interdépendance.

D'autre part, pour envisager ces choix, elles doivent également se mettre à la place d'une personne en situation de handicap afin de juger leur qualité de vie (Meskus 2012). Elles se retrouvent à imaginer une situation qu'elles ne connaissent pas intimement et corporellement. Certaines critiques du dépistage prénatal l'ont mis en évidence, il est difficile de s'imaginer n'avoir jamais eu quelque chose que l'on possède soi-même (par exemple, lorsqu'une personne voyante doit s'imaginer être née aveugle) (Asch 2003; Paul 2021). Les femmes doivent se plier à l'exercice périlleux de se mettre « dans la peau » d'une personne dont elles ne partagent pas l'expérience. Comme il le sera montré dans la section suivante, elles doivent se défaire de leur vision de la « normalité ».

L'enfant « parfait » et la question du bonheur

« Aussi, ce qui m'a questionnée, c'est de me dire, *pour qui je fais cet enfant ?* Parce que j'ai l'impression que, parfois, dans la démarche d'interruption de la grossesse parce qu'il sera porteur d'un handicap, finalement, je fais l'enfant pour moi. Je fais l'enfant parce que j'ai une attente de quelque chose et qu'il soit comme ça... »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

Fanny questionne le désir d'un enfant comme *un reflet des attentes des parents*. La « quête de l'enfant parfait » est régulièrement invoquée, dans la littérature scientifique et dans le débat public, pour qualifier les aspirations parentales contemporaines. Toutefois, ce sur quoi porte précisément la perfection de l'enfant reste assez opaque (Gaille 2011). Elle est plutôt invoquée pour dénoncer une tendance sociétale vers l'eugénisme ou la production d'« enfants sur mesure ». Les développements médicaux et techniques créeraient alors l'illusion d'une forme de contrôle sur la santé du futur enfant (Désir et al. 2020). Il s'agit en tout cas d'une crainte perçue par les praticien·nes qui constatent une hausse d'IMG pour des motifs qui ne sont pas

vitaux³³ (Moyse et Diederich 2006). D'autres soulignent qu'il ne faut pas confondre « perfection » et « normalité », même si la frontière entre ces deux notions peut être tenue (Gaille 2011; Horn et Perrot 2022, 12). Audrey parle de la façon dont elle a « idéalisé » la relation avec son futur enfant :

« Cette expérience professionnelle que j'ai eue avec des personnes polyhandicapées, ça m'a fait me dire, tout ce que tu rates déjà avec ton enfant, parce que dès que t'es enceinte, t'idéalises la relation que tu auras avec ton enfant, et là tu te dis, 'oui, je n'entendrai pas ses premiers mots, il ne me comprendra pas, il aura plus difficile que les autres dans la vie. »

Audrey, 36 ans, NIPT (-), 1 enfant (F5)

En évoquant un stage qu'elle a réalisé auprès de personnes polyhandicapées, Audrey réalise à quel point avoir un enfant au développement différent pourrait s'éloigner d'un parcours de parentalité considéré « normal ». Celui-ci se noue autour de stades symboliques importants du développement de l'enfant (premiers mots, premiers pas, ...). Avoir un enfant dont le développement est incertain ou différent, c'est dès lors accepter le deuil d'une relation parent-enfant « normale ». Si certaines femmes mettent en évidence leurs attentes en tant que parents, d'autres se demandent si l'enfant serait satisfait, heureux ou épanoui. Pour cela, elles doivent repenser leur vision du bonheur et imaginer une subjectivité alternative :

« Parfois je croise des familles avec des enfants handicapés, et je vois que l'enfant a l'air très heureux. Mais est-ce que l'enfant peut mener une vie heureuse s'il est dans un état végétatif ou autre ? Alors je trouve qu'il y a une question qui se pose. La vraie question, pour moi, c'est est-ce que l'enfant pourra mener une vie heureuse, épanouie, même si ça doit être à sa façon, ou de façon adaptée, ou pas. »

Claire, 41 ans, NIPT (-), 2 enfants (F12)

« Une question que je me pose aussi, c'est, est-ce que c'est bien ou pas pour l'enfant de naître comme ça ? Dans le sens où c'est peut-être pas très chouette d'avoir une vie comme ça. Mais il y a aussi le fait de se dire, ben moi, je suis entre guillemets normale,

³³ Moyse et Diederich y voient aussi les effets de la « judiciarisation de la médecine ». Le procès emblématique de ce phénomène est l'affaire Perruche en France (1989), dont le grief a été « le préjudice de naissance » d'un enfant né handicapé à la suite d'une rubéole non diagnostiquée chez la mère. Cette affaire a conduit à une attitude plus défensive de la part des médecins, voire à une sur-détection des risques et possibles anomalies. Les autrices parlent d'un « eugénisme de précaution ».

mais ce n'est pas pour ça que je suis 100% heureuse dans le monde dans lequel je suis et que je me sens bien sur toute la ligne non plus... Enfin, comment juger si une personne porteuse de handicap est heureuse ou pas ? »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

Claire suggère que le bonheur et l'épanouissement peuvent se vivre différemment dans le cas d'un handicap (« mener une vie heureuse à sa façon, ou de façon adaptée »). Fanny admet qu'elle-même, en tant que personne « normale », ne se sent pas non plus « 100% heureuse ». Elles reconnaissent donc la variabilité et la subjectivité d'une telle notion. D'autres s'interrogent sur la notion de souffrance :

« Au-delà des préconceptions et de l'abstraction de se dire, voilà, mon enfant est handicapé, qu'est-ce que c'est comme réalité, en fait ? Y compris pour lui, et cette notion de souffrance. Qu'est-ce que tu mets derrière la souffrance : est-ce que c'est juste la douleur ; est-ce que le fait d'être incontinent, c'est une souffrance ? Pour l'enfant, pour toi en tant que parent ? J'en sais rien. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Jade s'interroge sur la nature de la souffrance au-delà de sa composante essentiellement physique (la douleur). Elle reconnaît que la souffrance peut également être vécue par les parents quand l'enfant a un développement hors de la norme. La réflexion porte alors sur la souffrance qui est engendrée par cette situation, sous forme de douleur ou à cause d'une stigmatisation (McCoyd 2008). En se mettant à la place d'une personne en situation de handicap, les femmes doivent repenser leurs propres repères normatifs liés au bonheur et à la souffrance.

Le handicap en société

Les femmes ne pensent pas qu'à l'effet du handicap sur leur famille. Elles élargissent leur réflexion à la façon dont le handicap de leur enfant serait perçu et aux éventuelles discriminations qui seraient subies.

« En fait, je pense que je ne doutais pas de ma capacité à pouvoir encadrer l'enfant dans ses besoins, *et cetera*, même si ça aurait été très difficile pour moi. Je pense vraiment que la chose la plus difficile, ça aurait été d'assumer le regard, d'assumer le fait de devoir

vivre différemment. Parce que moi, par exemple, le fait de me consacrer entièrement à mon enfant, je veux dire, faire le choix de ne pas travailler pour m'en occuper, je l'avais quand même de toute façon fait, peu importe qu'il ait un handicap ou pas... »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

« Pour la trisomie, là, c'était plus le : 'bon, c'est gérable, mais qu'est-ce que ça va être difficile pour lui en tant qu'enfant d'être hors normes'. »

Audrey, 36 ans, NIPT (-), 1 enfant (F5)

Pour Fanny, ce n'est pas tant la prise en charge ou le fait de devoir renoncer à travailler qui la préoccupe. Plutôt, elle admet qu'il serait difficile d'assumer le regard des autres, d'avoir une vie « différente » de celle que mène une famille « normale ». Les futurs parents pensent à l'interaction de l'enfant avec son « milieu », l'environnement dans lequel il va évoluer et grandir. Si certaines femmes se sentent capables de créer les conditions favorables à l'accueil d'un enfant différent au sein de la famille, elles doutent quant à l'acceptation de celui-ci au sein de la société. Jade fait une analogie avec le sexisme :

« Je pourrais me dire, OK moi en fait je peux l'assumer en tant que parent, mais savoir que le reste de la société l'assume pas encore tellement, et qu'un jour toi tu ne seras plus là... C'est dur, quoi. Et à un autre niveau, ça n'a rien à voir mais moi, par exemple, mes deux filles, j'essaie de les éduquer sans leur transmettre trop de stéréotypes de genre. Toi, tu as beau faire des efforts par rapport à ça, le monde extérieur ne le fait pas. Elles n'ont que deux ans, mais elles sont déjà confrontées au sexisme, parce que des trucs à la crèche, ou les grands-parents, *et cetera*. Mais tu te rends compte, en fait, même si toi tu entoures ton enfant de la meilleure façon possible, de la façon dont tu veux, tu ne peux pas le protéger du reste du monde. Et alors du coup, avec un enfant handicapé, ça c'est fois dix mille. Évidemment que tu veux le meilleur pour ton enfant, mais malheureusement, toute la bulle et la sécurité et l'amour familial, c'est pas assez comparé au vrai monde. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Jade oppose la « bulle » familiale, où l'enfant est aimé et protégé, élevé de façon égalitaire, au « vrai monde » où des discriminations peuvent être subies. Comme les femmes interrogées par Judith McCoyd, elle appuie la différence entre « ce qu'elle verrait et ce que la société verrait » (McCoyd 2008). Célia, qui travaille dans un centre d'accueil pour personnes en situation de

handicap, remarque également que la présence et la visibilité des personnes handicapées dans l'espace public n'est pas encore normalisée. L'évaluation des femmes prend également en compte un ensemble de représentations et perceptions liées au handicap : sa place dans la société, le jugement d'autrui, les discriminations éventuellement subies. Certaines femmes ont une expérience du handicap d'autrui et s'en servent dans leur raisonnement (parce qu'elles travaillent ou parce que des membres de leur famille ont travaillé dans l'accompagnement du handicap, ou encore parce qu'elles ont vécu avec un proche en situation de handicap). Néanmoins, peu d'entre elles ont une expérience directe avec la trisomie 21 ni de connaissance précise sur les aides et institutions existantes. Après avoir abordé la façon dont les femmes s'imaginent une telle parentalité et ses contraintes, j'aborde dans la partie suivante quelques aspects pratiques du parcours des parents d'un enfant porteur de trisomie 21.

4.4. Être parent d'un enfant différent

Cette partie se penche sur la parentalité d'un enfant avec la trisomie 21 en pratique : l'organisation familiale et professionnelle, la recherche de ressources et de réseaux, les combats quotidiens et les discriminations subies, mais aussi les joies et apprentissages d'un tel parcours. Je m'appuie sur les deux témoignages que j'ai reçus de parents dont le NIPT a indiqué une suspicion de trisomie 21 et qui ont décidé de poursuivre la grossesse. J'ai rencontré Sophie et Victor, tous les deux âgés de 29 ans, parents du petit Arthur de 2 ans et demi, qui m'ont accueillie un matin d'hiver dans leur salon pour un long entretien. Dans l'e-mail qu'elle m'envoie en réponse à mon appel à témoignages, Zahra, 48 ans, se présente comme « la maman de Sami, âgé de 6 ans et demi et gourmand en chromosomes ». Ces témoignages se rencontrent autour de plusieurs points communs, notamment en ce qui concerne le traitement de la différence de l'enfant.

Accepter le saut dans l'inconnu

L'annonce du résultat positif arrive comme un choc pour Sophie et Victor qui ne s'attendaient pas du tout à un tel résultat. Ils ont un rendez-vous avec l'équipe de génétique pour discuter du résultat et des implications de la trisomie 21. Ils reçoivent une description des différents

symptômes et comorbidités associés au syndrome de Down. Pour Victor, cela vient bouleverser les attentes qu'il avait de la parentalité :

« **Victor** : mais tu te dis, en fait, ma vie, il y a celle que j'imaginais, en tant que jeunes qui s'aiment, on habite ensemble, on devient des jeunes parents... On voit des parents, parmi nos amis et tout, et ça paraît relativement simple. Tu as la vie de parents normaux. Et puis après il y a la vie de parents qui accompagnent un enfant handicapé et là, ça n'a rien à voir, enfin, ça peut ne rien avoir à voir, et sur un nombre d'années colossal. Donc moi, c'était me dire, en fait –

Sophie : tu as l'impression de prendre perpète, quoi (rire).

Victor : voilà, c'est ton destin, quelque part, maintenant, si tu accueilles l'enfant, tu es prêt à faire des sacrifices qui sont incroyables, en fait. Donc ouais, c'était pas facile, parce qu'en fait, *c'est le saut dans l'inconnu... les deux pieds en même temps* (rire). »

Sophie et Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19 & H19)

Victor doit abandonner l'idée d'une vie de parent « normale », comme celle qu'il observe dans son entourage. Il doit se laisser aller à ce « saut dans l'inconnu », dans lequel il s'engage tout entier pour le restant de sa vie. Zahra met aussi en avant l'imprévisibilité de la vie de parent en contexte de handicap :

« Rien ne se passe comme vous l'avez prévu, rien du tout ! (Rire) Quand je vous dis qu'ils [ces enfants] sont extraordinaires... Ils vous disent, en fait, hé là, nous on ne marche pas sur les sentiers battus, nous on est là, on est en dehors (rire). On peut emprunter d'autres voies, d'autres chemins. Oui, c'est gai, enfin, quand vous voyez les petites victoires au quotidien, c'est beau. Même s'il y a beaucoup de travail. »

Zahra, 48 ans, NIPT (+), 3 enfants (F20)

Le parcours extra-ordinaire de son enfant apporte à Zahra beaucoup de surprises et de joie au quotidien, même si elle reconnaît qu'il s'agit d'un « travail » important. Plus tard dans l'entretien, Zahra appuie avec malice que « ce n'est pas toujours facile, même si c'est comme ça, il n'y a pas de retour à l'expéditeur possible ! ». Si Sophie et Victor perçoivent d'abord le caractère implacable du diagnostic sur leur vie (« destin », « sacrifice », « à perpétuité »), ils apprennent ensuite à apprivoiser l'imprévisible et l'inconnu. Comme le montre Gareth Thomas (2024), le sentiment de tragédie qui accompagne l'annonce du handicap est remplacé par une

nouvelle approche de la vie, le développement d'une conscience des inégalités et le sentiment d'un « combat partagé » avec les parents qui sont dans une situation similaire.

« C'est se dire, en fait, en accueillant un enfant trisomique – ce n'est pas quelque chose qui a guidé notre choix mais c'est quelque chose qui est là depuis qu'il est né – c'est se dire qu'on a rejoint un peu un club particulier, une sorte de clan de... pas de guerriers, mais de gens qui ont besoin de se battre peut-être un peu plus que les autres sur certaines choses. Et surtout se dire qu'au quotidien, quand même, c'est plus d'investissement. Quand on croise des parents à l'hôpital ou autre avec des enfants qui portent clairement la marque d'une trisomie, on a tout de suite une sorte de sympathie avec eux. »

Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (H19)

La première préoccupation des futurs parents est la recherche de ressources et la construction d'un réseau de soutien auprès de pairs. Sophie s'indigne qu'aucune ressource ne lui ait été partagée, pendant la grossesse, sur la vie d'enfants avec la trisomie 21 et celle de leurs parents au-delà des aspects purement médicaux. Elle déplore le fait de ne pas avoir été mise en contact avec d'autres familles à travers l'équipe soignante. Le couple se tourne alors vers des associations de parents d'enfants avec la trisomie 21, ils sont mis en contact avec une autre famille via leur paroisse. Sophie parle de l'association Inclusion qui l'a beaucoup aidée :

« Quand Arthur est né, il y avait quand même ce réseau-là, avec des gens qui sont plus avancés sur le chemin que nous, donc ils peuvent nous aider : ils sont déjà passés par les inscriptions à l'école, les premiers diagnostics et les premiers moments, l'apprentissage du langage, enfin, toutes ces questions qu'on peut se poser en tant que parent. Tiens, comment t'as fait, toi, pour lui permettre de pouvoir parler correctement ? Des petits tips, comment t'as fait pour accéder aux réductions des transports en commun ? »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

L'association offre un réseau d'entraide et un espace de partage de trucs et astuces pour accompagner l'enfant au quotidien. Par exemple, consciente que son enfant aurait probablement un retard de langage, Sophie lui enseigne la langue des signes afin qu'il puisse communiquer et exprimer ses besoins. À travers l'association, Sophie a également appris à naviguer le paysage administratif du handicap :

« Toutes ces choses-là, comment tu as fait pour faire reconnaître le handicap de ton enfant, il n’y a personne qui t’aide sur ça, et tous les papiers... Je me suis retrouvée, pendant le congé maternité, à devoir remplir des dossiers absolument incroyables (rire). Et, déjà, savoir que tu y as droit, en fait ! En tant que parent d’enfant handicapé, tu as le droit à une reconnaissance en tant qu’aidant proche, et ça, si tu ne le sais pas à l’avance, tu ne connais pas les démarches, si personne ne te le dit. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Grâce au statut d’aidant proche, Sophie bénéficie d’une compensation sur son salaire et d’aides externes comme la visite hebdomadaire d’une aide-ménagère. Pour Zahra, il faut « tomber sur les bonnes personnes ». Lors de sa première grossesse, avant Sami, Zahra donne naissance à des jumeaux dont l’un, Nabil, est aussi en situation de handicap. Alors qu’il est au service de soins intensifs pour nouveau-nés, elle rencontre une assistante sociale incroyable qui l’aide dans toutes les démarches pour reconnaître le handicap de Nabil et bénéficier d’allocations majorées. Quand Sami naît, elle est déjà rôdée : « la trisomie 21 ? Même pas peur ! », s’exclame-t-elle. Elle connaît bien le monde du handicap et cherche du soutien du côté d’associations :

« De moi-même, quand j’ai eu Sami, j’ai contacté l’asbl Inclusion et puis Down syndroom Vlaanderen, puisque tout se fait sur base volontaire. Voilà, il faut le vouloir, aussi. Moi, je parle du handicap de manière assez libre, mais je le sais, tous les parents ne parlent pas comme ça du handicap, pour certains c’est plus difficile. »

Zahra, 48 ans, NIPT (+), 3 enfants (F20)

Zahra met en place des stratégies : habitant dans la capitale et étant bilingue, elle cherche des réseaux d’aide et de soutien des deux côtés de la frontière linguistique, parmi les associations néerlandophones et francophones. C’est ainsi qu’elle trouve, par exemple, des activités extra-scolaires et des camps de vacances pour ses enfants. Une offre existe, souligne-t-elle, mais « il faut le vouloir », dans le sens où ces ressources ne sont pas toujours facilement connues ou accessibles, il faut être ouvert sur le handicap de son enfant. En définitive, un ensemble d’aides sociales – institutionnelles ou associatives – existent, mais cela demande une démarche proactive de la part des parents et une familiarisation tant avec le milieu du handicap qu’avec ses multiples exigences administratives.

Faire des aménagements dans sa vie

« Ce résultat du NIPT, ça a quand même décidé du fait qu'on reste ici en Belgique. Ça a guidé ce choix-là. Ça nous a permis de préparer notre vie autour de ça. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Pendant la grossesse de Sophie, Victor reçoit une opportunité professionnelle dans son pays d'origine. Le couple se demande alors s'il va déménager ou rester en Belgique. En apprenant que leur futur enfant a la trisomie 21, Victor et Sophie décident de rester en Belgique, même si ce déménagement leur permettrait de se rapprocher de leurs familles respectives. L'un des éléments qui guide leur choix est que l'accompagnement dont ils peuvent bénéficier en Belgique est plus accessible que dans leur pays d'origine, surtout en ce qui concerne l'accès à l'enseignement spécialisé. Le résultat du NIPT leur permet donc de préparer leur vie future.

« **Sophie** : c'était important aussi le fait de savoir, moi, quel pourcentage j'allais travailler, est-ce que j'allais travailler tous les jours, ou pas.

Victor : Arthur a quand même quelques rendez-vous par semaine, deux ou trois, en logopédie ou en kiné. Donc il faut un peu de disponibilité quand même, et puis il y a la vie de parent, la crèche, et machin (rire). »

Sophie et Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19 & H19)

Sophie, qui exerce en tant qu'indépendante, a décidé de limiter son temps de travail à trois jours par semaine. Victor a également négocié quelques jours de télétravail hebdomadaires pour être plus présent. Certains aménagements sont spécifiques au handicap tandis que d'autres sont déjà contenus dans « la vie de parent » (comme les déplacements à la crèche). Mère de trois enfants dont deux sont en situation de handicap, Zahra était déjà passée en régime de travail mi-temps avant la naissance de Sami.

« J'ai arrêté de travailler pendant trois ans après la naissance des jumeaux. Après j'ai repris pendant plusieurs années à mi-temps, aussi après la naissance de Sami, jusqu'à l'année dernière où j'ai repris en 4/5^{ème}. L'aménagement, ça a surtout été, pour moi, diminuer mon temps de travail. Là, je l'ai quand même ressenti, ça a été difficile, dans le sens où mon mari a repris le travail à chaque fois rapidement après son congé parental. Il a pu évoluer dans sa carrière et moi j'ai ressenti une stagnation, en fait. Tant que j'étais

en mi-temps, je ne pouvais pas évoluer dans ma carrière, c'est pour ça que je suis repassée en 4/5^{ème}. Je me suis dit, maintenant, Sami a 6 ans, je peux relancer les choses, je peux penser à moi. »

Zahra, 48 ans, NIPT (+), 3 enfants (F20)

Zahra a diminué son temps de travail afin de pouvoir s'occuper de ses enfants. Après plusieurs années, elle sent néanmoins qu'elle « stagne » au niveau professionnel et souhaite reprendre sa carrière en main (elle travaille en tant qu'employée dans un organisme social). Maintenant que ses enfants sont un peu plus grands, elle peut concilier sa vie familiale avec ses objectifs professionnels. Elle prend une après-midi par semaine pour accompagner Sami à ses rendez-vous. Elle consacre une autre demi-journée à « prendre du temps pour elle » pendant que son mari s'occupe des visites paramédicales. Grâce aux aides sociales existantes et à la coopération du couple, les parents retrouvent un équilibre entre vie familiale et professionnelle. Néanmoins, les aménagements d'emploi du temps semblent être plus endossés par les mères que par les pères, au risque de ralentir leur carrière.

Se battre contre les discriminations

« A vast gap remains between the rhetoric of public inclusion that mandates everything from universal design to inclusive classrooms and the battles that still have to be fought on a daily basis to ensure their availability—battles which not everyone can or will fight. » (Rapp et Ginsburg 2001, 541)

Les parents peuvent donc bénéficier d'un ensemble d'aides sociales et (para)médicales qui les aident à accompagner le handicap de leur enfant au quotidien. Selon Victor, « on a quand même la chance d'avoir des lois qui protègent tout le monde, quel qu'on soit ». Cependant, il reconnaît que son enfant subit ce qu'il appelle des « traitements un peu différents », notamment dans le domaine scolaire. Arthur est encore à la crèche mais ses parents veulent l'inscrire en maternelle dans l'enseignement ordinaire communal (public).

« La première discrimination, c'était ça. C'était la directrice de son école maternelle, elle a refusé de le prendre, à cause de son diagnostic, alors qu'elle ne le connaît pas, elle ne comprend pas quelles sont ses capacités, parce que dans sa tête, trisomie égale enfant autiste, compliqué, voilà... Mais heureusement qu'il existe des choses pour protéger les

enfants. On a un peu menacé de signalement à l'Unia³⁴, gentiment. On lui a rappelé qu'elle n'avait pas le droit de le refuser sur la base d'un diagnostic médical, et du coup, elle l'a pris ! »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

La première discrimination effective que Victor et Sophie subissent concerne l'accès à l'école. Une école publique n'est pas en droit de refuser une inscription à cause d'un handicap ou d'un diagnostic médical. Victor et Sophie veulent que leur enfant puisse bénéficier le plus longtemps possible de l'enseignement ordinaire avant qu'il soit orienté vers l'enseignement spécialisé³⁵. Iels s'étaient également tournés du côté de l'enseignement libre confessionnel (privé). Or, les écoles contactées n'ont jamais donné suite à leurs appels et à leurs e-mails. Zahra a vécu une expérience similaire :

« Donc j'ai voulu mettre Sami dans l'enseignement ordinaire. J'ai contacté plusieurs écoles et il y avait des directions qui ne voulaient même pas prendre la communication en ligne, pour ne pas avoir à le refuser. Mais moi j'ai relayé ça plus haut à l'échevin [adjoint au maire], hein ! Donc la directrice s'est fait taper sur les doigts. Je suis citoyenne de l'État, j'habite à [Commune], je paie mes impôts, je suis en droit de... Mais parfois, je me dis, comment font les parents qui n'ont pas de ressources ? Qui ne savent pas bien rédiger, parler français, introduire une plainte... Parce que moi, ça va, je peux être le porte-parole de mon enfant. Mais les autres, comment font-ils ? »

Zahra, 48 ans, NIPT (+), 3 enfants (F20)

Victor, Sophie et Zahra ont vécu une discrimination similaire lors de l'inscription de leur enfant dans l'enseignement ordinaire : le refus implicite ou explicite de donner suite à leur demande d'inscription. De tels « parcours du combattant » pour avoir accès à l'enseignement ordinaire ont également été décrits dans le contexte français (Vassy et Jaravine 2016). Ici, les parents ont réagi en s'adressant, ou en menaçant de s'adresser, à une instance supérieure afin de dénoncer

³⁴ L'Unia est une institution publique indépendante et un centre d'expertise sur l'égalité et l'inclusion. Elle offre un service de signalement et d'accompagnement des discriminations.

³⁵ En Belgique, l'enseignement spécialisé est organisé en 9 types principaux, basés sur les besoins spécifiques de l'enfant (déficience intellectuelle, troubles du comportement, handicaps physiques, troubles sensoriels, *et cetera*). Ces types permettent d'orienter l'élève vers une classe d'apprentissage spécifique. Une fois par an, les enfants avec la trisomie 21 suivent un bilan médical. Ensuite, en commission multidisciplinaire, des décisions peuvent être prises quant au suivi médical ou à l'orientation scolaire de l'enfant. L'enseignement spécialisé de type 1 n'existe pas en maternelle (déficience intellectuelle légère), certains enfants avec la trisomie 21 restent donc dans l'enseignement général jusqu'au début de l'enseignement primaire.

cette discrimination. Zahra se demande comment font les parents qui n'ont pas les mêmes « ressources » qu'elle pour identifier une discrimination, la dénoncer et obtenir gain de cause. En effet, une telle démarche demande un certain capital culturel et social (avoir des connaissances sur le fonctionnement des institutions, connaître les bons réseaux de personnes, se sentir légitime). Mais cela demande aussi une volonté politique de défendre les intérêts de son enfant – devenir son « porte-parole » – et lutter contre les inégalités (Thomas 2021). Les mères me racontent subir régulièrement des questions lourdes de sous-entendus sur le handicap de leur enfant :

« J'ai eu déjà une caissière qui m'a dit, quand j'étais avec Arthur au supermarché, *'mais ça, on peut pas le savoir avant ?'* (Rire) Et donc j'étais quand même bien contente de l'avoir su avant et de lui dire, *'si si, en fait je savais !'*. Donc... ! Des petits trucs comme ça, tu te dis, mais enfin, quand même, sur quelle planète on vit ! »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

« C'est vrai, souvent on a cette question, maintenant, depuis la généralisation du NIPT... Pour Sami, j'ai beaucoup eu cette question, pour Nabil [son fils aîné] moins. *'Tu le savais déjà avant ?'* comme si maintenant depuis qu'il y a ce NIPT, ça pouvait justifier le fait qu'on ait systématiquement recours à une interruption médicale de grossesse. Alors voilà, je remets gentiment la personne à sa place, parce que je trouve que c'est une question intrusive. Parce qu'on ne pose pas la question aux autres mamans. Et pourquoi on me la pose, alors ? »

Zahra, 48 ans, NIPT (+), 3 enfants

Que ce soit dans leur entourage ou de la part d'inconnu·es, Sophie et Zahra reçoivent des questions sur leur connaissance du diagnostic de leur enfant en prénatal, ce qui implique indirectement que, l'eussent-elles su, elles auraient pu interrompre la grossesse. Dans l'imaginaire collectif, le dépistage prénatal est donc directement associé à l'IMG. Zahra, satisfaite d'avoir recouru au NIPT pour obtenir des informations sur la santé de son futur enfant, déplore cependant que ce test véhicule une image négative des trois trisomies ciblées par le test (21, 18 et 13), « comme si on faisait la chasse à ces trisomies-là ». À travers les handicaps de ses enfants, elle me dit avoir développé une réelle « assertivité » envers le milieu médical. Elle ne se laisse plus faire. Au quotidien, auprès des médecins, elle doit encore se battre pour que Sami soit reconnu comme « un enfant » et non à travers l'étiquette « trisomie 21 ». Victor

constate « un écart entre l'inclusion qu'on prône dans la société et le réel ». Pour Victor et Sophie, il y a encore beaucoup de progrès à faire sur la représentation du handicap :

« **Victor** : la richesse de notre monde, ce serait d'avoir un accompagnement qui soit à la hauteur. C'est déjà beaucoup le cas aujourd'hui sur l'aspect handicap. Après, au niveau des perceptions et du regard des autres, c'est vrai qu'il y a encore du travail à faire.

Sophie : moi je pense qu'il y a encore beaucoup de progrès à faire sur l'avant naissance, sur comment tu considères ces personnes-là pendant la grossesse. Je pense qu'il y a encore du travail à faire sur la manière dont ces caryotypes sont perçus, disons. Parce qu'en fait, on ne les perçoit pas comme des humains, mais comme des caryotypes. »

Sophie et Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19 & H19)

Pour Sophie, afin de changer le regard de la société sur le handicap, et d'évoluer vers des pratiques plus inclusives, il faut passer par la case des discours médicaux, particulièrement en prénatal, qui constitue dorénavant bien souvent la première rencontre des futurs parents avec le handicap. Celui-ci y est perçu à travers la qualification pathologique ou non du caryotype. Selon elle, cette désignation entérine un rapport à la vie inégalitaire. Elle souligne ainsi le rôle des dispositifs scientifiques et médicaux dans la représentation du handicap. Le handicap d'Arthur a transformé le rapport de Sophie et Victor au monde et aux différences qui le constituent nécessairement :

« **Victor** : et dans l'autre sens, le monde est à l'effigie de cette différence-là, et quel que soit le truc, le Q.I. ou quoi, le monde a besoin de ces gens-là.

Sophie : et même, qu'est-ce qu'il apporte d'autre ? Arthur, il apporte une joie qui est très simple, en fait. Et une certaine fragilité qui le rend beau, et qui aide aussi son entourage. Je suis sûre que sa fragilité à lui nous fait grandir. Et fait grandir aussi les autres enfants qu'il côtoie pour l'instant à la crèche, et le personnel qu'il côtoie, et beaucoup de monde ! Donc il a beaucoup à apporter par cette simplicité qu'il a. Il est hyper pur dans son cœur, il n'a pas d'arrière-pensées, Arthur (rire)

Victor : oui, et puis, c'est notre fils, c'est tout (rire) ! »

Sophie et Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19 & H19)

Sophie met en avant les qualités de son fils et comment celles-ci peuvent influencer et transformer le monde autour de lui, à commencer par les personnes qu'il côtoie. Ainsi, beaucoup de défis que les parents rencontrent au quotidien ont moins à voir avec le handicap

de leur enfant en tant que tel (sa différence physique ou intellectuelle), qu'avec la manière dont celui-ci est traité, pris en charge et vu au sein de la société.

Conclusion

Ce chapitre a considéré la question de l'autonomie, centrale dans les discours éthiques, médicaux et politiques sur le dépistage prénatal, au-delà de la décision de recourir ou test et de poursuivre ou continuer sa grossesse. Le langage du choix et de l'autonomie n'est, *a minima*, pas suffisant pour rendre compte des expériences et des attentes des femmes qui recourent au NIPT. D'abord, j'ai montré comment les femmes se positionnent face à des questions normatives qui constituent la grammaire cachée du dépistage prénatal, le recours à l'interruption de grossesse et l'usage des technologies génétiques. J'ai ensuite relevé les représentations que se font les femmes de la parentalité en contexte de handicap et la manière dont cela influence potentiellement leurs choix. Dans ce qui suit, je reviens de façon transversale sur trois éléments clés qui ont été abordés dans le chapitre.

Le premier point a trait à la valorisation de l'autonomie dans la reproduction et la parentalité contemporaine, et à ses limites. Bien qu'axé sur un discours du choix, le recours aux techniques reproductives ou non-reproductives reflète plutôt certaines normes et contraintes perçues dans l'exercice de la parentalité. La parentalité est pensée comme un « projet » dont les conditions sont réfléchies et explicitées. L'enfant « sujet » est pensé à partir de son bien-être physique, psychique et social, ce qui intensifie les responsabilités des parents, en particulier des mères. L'autonomie est une valeur centrale de la famille actuelle, qu'il s'agisse de l'autonomie au sein du couple, en matière de choix procréatifs, dans le domaine du travail ou encore celle qu'acquiert graduellement l'enfant. Cependant, cet idéal d'autonomie doit être négocié dans les limites pratiques de son application dans la vie parentale. Dans le même temps, les projections des femmes mettent en avant les liens d'interdépendance inhérents aux relations familiales et conjugales. J'ai aussi montré comment le handicap bouleverse la vie des parents mais que ceux-ci peuvent trouver une nouvelle forme d'équilibre entre vie professionnelle et vie familiale.

Le deuxième point concerne l'importance des savoirs expérientiels dans les choix reproductifs (Montgomery et Thayer 2020). Les femmes s'appuient sur leur expérience pour faire sens de

possibilités abstraites, auxquelles elles ne sont pas (encore) confrontées. Par exemple, elles se réfèrent à leurs expériences de l'avortement et de la fausse couche pour imaginer le recours à l'IMG : celle-ci n'est plus uniquement comprise à travers l'angle du choix mais aussi du deuil et de la perte d'un projet parental espéré. À partir de leurs expériences d'un diagnostic génétique potentiellement transmissible, certaines femmes distinguent les « bons » des « mauvais » usages des techniques génétiques en mesurant l'utilité de l'information génétique dans leur propre situation. Elles justifient ainsi l'usage du NIPT par les répercussions importantes et immédiates de la trisomie 21 sur leur vie, contrairement aux conditions dont l'incidence est incertaine et éloignée. D'autres femmes associent l'expérience de s'occuper d'un proche avec un handicap de grande dépendance aux responsabilités qu'elles devraient endosser en tant que mères aidantes. Ces expériences servent de référents pour développer une « éthique personnalisée » (Meskus 2012), mais aussi pour définir ce qui constitue une utilisation pertinente des technologies qui interviennent dans la reproduction.

Le troisième point soulève les tensions entre convictions individuelles et valeurs collectives. Comme le suggère Mianna Meskus, l'une des difficultés du dépistage prénatal est de s'accrocher à l'idée que les choix concernant la vie d'un fœtus sont personnels et donc justifiés (2012, 386). Les femmes doivent résoudre la tension entre un acte individuel autonome, valorisé, et ses conséquences collectives potentiellement néfastes (comme la disparition des personnes avec un handicap). La plupart d'entre elles considèrent le choix potentiel suivant un diagnostic comme éminemment personnel et privé. Or, on retrouve une certaine homogénéité dans les arguments et projections qu'elles mettent en avant, centrés sur l'équilibre personnel et familial et la qualité de vie de l'enfant à naître (Gaille 2016), que ce soit dans les discours de celles qui imaginent le choix ou celles qui ont décidé d'interrompre la grossesse. Une autre dissonance concerne les parents d'enfants avec la trisomie 21. Ils pointent l'écart entre « ce que la société prône » (en termes d'inclusion) et le traitement différencié subi par leur enfant.

En quoi les questions profondément morales qu'entraîne le NIPT diffèrent de celles qui se posaient pour les dépistages précédents ou pour l'amniocentèse ? La critique de l'apparente autonomie que confèrent les tests prénataux et celle de la dérive « productionniste » des bébés sur mesure sont déjà formulées dès les années 1990 (Lippman 1991; Rothman 1993). Les préoccupations que je retrouve auprès des femmes sont similaires à celles évoquées lors des dépistages précédents (Reid et al. 2009). Cependant, même si les questions qui se posent restent globalement constantes, les normes de la parentalité, elles, évoluent perceptiblement, même

sur un temps long. J'ai montré comment ces normes s'intensifient et justifient des actions « préventives » en prénatal, ce qui est aidé par le développement de techniques dont la précision et l'étendue ne font qu'accroître. Dans le chapitre suivant, je me concentre sur un point de bascule : le passage d'un régime de dépistage généralisé à la réception d'un résultat incidentel, menant vers le diagnostic singulier d'anomalies fœtales ou maternelles. Comment ce passage transforme-t-il la mesure des choix qui se posent dans la suite de la grossesse et dans son accompagnement médical ?

CHAPITRE 5. OBTENIR UN RÉSULTAT INCIDENTEL : À LA RECHERCHE DE LA PREUVE

« En sortant [de l'hôpital après l'amniocentèse] je me sens moins oppressée que d'habitude, comme si la petite boule dans ma poitrine avait légèrement relâché son étreinte. Je marche jusqu'à l'arrêt de bus, convaincue que d'ici deux jours j'aurai tous les éléments en main pour prendre une décision avisée. L'enquête progresse. Oui, c'est ça, c'est un peu comme une enquête, comme dans un épisode de *Dr. House*. Je suis persuadée que l'on va découvrir précisément ce dont souffre mon deuxième bébé, et qu'à ce moment-là, je saurai exactement quoi faire. »

Tiphaine Dumontier, *Dans le ventre des filles*, Mon Poche, 2026, p.60

Dans son roman autobiographique, l'écrivaine Tiphaine Dumontier raconte l'odyssée diagnostique dans laquelle elle et son conjoint sont embarqués après la découverte, à l'échographie, que l'un des deux fœtus qu'elle porte présente plusieurs petites malformations. À la façon d'une enquête, la narratrice retrace les nombreux rendez-vous et examens qu'elle est incitée à réaliser. Elle n'est pas au bout de ses peines : chaque rendez-vous se solde par une déception, à cause du manque d'informations claires obtenues, mais annonce de nouveaux espoirs : le prochain examen sera peut-être décisif. Ballottée aux quatre coins de l'hôpital, elle est suspendue à la temporalité d'une grossesse qui évolue et révèle de nouveaux signes. Elle se heurte aux savoirs experts et à la question qui semble aiguiller l'enquête médicale : dans quelle mesure ces différents indices pourraient justifier une interruption de la grossesse ? Elle se

retrouve donc prise dans une investigation dont elle ne maîtrise pas les codes mais dont le dénouement est entre ses mains.

Ce chapitre emprunte cette métaphore de l'enquête pour aborder les parcours des femmes ayant obtenu un résultat incidentel au NIPT. Un résultat incidentel signifie que le résultat obtenu ne concerne pas l'objet initial du dépistage qui est de détecter le risque de trisomie 21, 18 et 13. Ce résultat peut être fœtal ou maternel, puisque l'ADN de la femme enceinte fait intégralement partie de l'analyse. Un résultat incidentel entraîne des défis tant cliniques que scientifiques (Dekeuwer 2019) : il n'est pas toujours accompagné de symptômes visibles, il est parfois difficilement interprétable au regard des connaissances scientifiques actuelles. Ce résultat ne vient pas répondre au « besoin » d'une patiente avec une attente diagnostique claire. En effet, les femmes enceintes, qui ne se sentent pas « malades », n'ont pas recours au NIPT pour dépister des pathologies dont elles seraient elles-mêmes porteuses. Voulant être rassurées sur la santé du fœtus, elles ne s'attendent pas non plus à ce qu'on détecte une anomalie autre que les trois trisomies ciblées par le test, dont elles ignorent généralement la portée étendue.

Dans ce chapitre, je m'intéresse aux récits de trois femmes qui se retrouvent prises – parfois contre leur gré – dans une enquête lancée par le corps médical. Ces trois femmes ont un profil similaire : il s'agit de leur première grossesse, elles sont à la fin de la vingtaine ou au tout début de la trentaine. Jade et Solène reçoivent un résultat qui indique une variation maternelle, Mélanie reçoit un NIPT négatif mais un signe échographique inquiète le personnel soignant. Si chacune de leurs histoires se déploie de façon singulière, ces histoires se recoupent néanmoins en certains points. L'enquête est marquée par plusieurs formes d'incertitude liées aux limites des savoirs médicaux, à la transmission éventuelle de la variation génétique et à ses manifestations possibles. Il faut alors éliminer les suspects, identifier le gène coupable. On cherche des indices dans l'arbre généalogique, des symptômes dans le pli des générations. Le statut de victime oscille : si le variant est détecté en premier lieu chez la femme, a-t-il été transmis au fœtus ? Dans cette enquête, les investigateur·ices sont multiples : le corps médical orchestre les recherches tandis que les femmes décident des réponses qu'elles sont prêtes à chercher.

À leur enquête se superpose aussi la mienne, qui porte sur les conditions dans lesquelles les femmes réalisent des choix. Je mets en scène la façon dont les femmes sont embrigadées dans cette enquête en découpant chacune de ses étapes. Je « mets en intrigue » leurs choix en

m'intéressant aux différentes logiques de causalité et de responsabilité que ces choix entraînent (Sandelowski et Jones 1996). L'une des questions qui traverse ce chapitre est celle de la capacité d'agir des patient·es en contexte médical et technique. Une critique récurrente de la médecine moderne est qu'elle tend à rendre les patient·es passif·ves, en les réduisant à la position d'« objet » : ce sont les maladies, plutôt que les malades, que la médecine prend en charge ; la technicisation de la médecine déshumanise les individus (Mol 2009 ; Solhdju 2015). Les concepts d'autonomie et de choix informé se sont notamment développés en réponse à cette critique, avec la volonté de rendre les patient·es plus actif·ves dans les décisions qui les concernent. Mais l'exigence du choix informé rend-il vraiment les patient·es plus actif·ves ?

Comme dans les chapitres précédents, il s'agit de mettre en évidence des versions alternatives du « choix éclairé » : plutôt que d'aborder les choix suivant un résultat positif de façon figée, nous verrons comment les femmes mettent en récit leur capacité d'agir au fil de l'enquête. Contre l'idée selon laquelle il existerait, d'une part, un choix libre et autonome et, d'autre part, un choix contraint par la technique et imposé par la médecine, nous verrons que les femmes sont tantôt actives, tantôt passives dans leur parcours de soin. La passivité et l'agentivité n'y sont pas des dichotomies strictes mais évoluent le long d'un continuum (Thompson 2005).

Ce chapitre poursuit aussi la mise en perspective du concept d'actionnabilité. Nous l'avons vu dans le chapitre 1, la liste des résultats incidentels que le NIPT peut détecter n'est pas prédéfinie : ceux-ci émergent au fil des analyses génomiques. Selon le Collège belge de Génétique, ces découvertes ne devraient être rapportées que si elles sont considérées comme valides d'un point de vue technique, s'il existe des preuves scientifiques sur les symptômes associés, si elles entraînent un risque de dommages potentiellement graves pour la santé maternelle ou fœtale et si elles sont évaluées comme « actionnables » au sens où elles font l'objet, en l'état des connaissances, d'une action médicale possible. Le concept d'actionnabilité permet donc de trier les informations qui vont être pertinentes et utiles pour les patientes. Même si un variant est rapporté, sa signification clinique n'est pas donnée : elle doit faire l'objet d'un travail supplémentaire où patient·es et médecins collaborent afin que des modalités d'action puissent être collectivement envisagées (Bourret et Rabeharisoa 2008, 51). Dans ce cadre, quel savoir est utile, quelle action est pertinente, et pour qui ? Nous verrons comment les femmes évaluent l'utilité de l'information génétique tout au long de leur parcours.

5.1. Du dépistage de masse au colloque singulier : la rencontre avec la génétique

Un tournant inattendu : du suivi gynécologique à l'exception génétique

Pour Solène, l'attente des résultats du NIPT est particulièrement stressante parce que ceux-ci tardent à arriver. Sa gynécologue la prévient qu'elle ne recevra de nouvelles que si le test s'avère positif. Cette politique de réception des résultats, décrite dans le chapitre 3, plonge la patiente dans l'incertitude : elle ne sait pas si le silence signifie que « tout va bien » ou que les analyses sont toujours en cours et qu'elle n'est donc pas à l'abri d'une mauvaise nouvelle. Elle apprend ensuite que l'analyse n'a pas été concluante et qu'elle doit être répétée. Dans les semaines qui suivent, Solène a beau appeler le laboratoire, celui-ci l'informe que seule sa gynécologue peut lui annoncer le résultat : elle craint alors le pire. Enfin, au rendez-vous gynécologique suivant, sa gynécologue lui annonce que le NIPT a détecté une délétion sur l'un de ses chromosomes.

« En fait, la gynécologue n'est pas généticienne, donc elle ne savait pas vraiment m'expliquer ce que ça voulait dire. Ce qui est normal, en soi, hein. Mais elle m'a juste dit, voilà, il y a une délétion sur tel chromosome, ça s'appelle comme ça, on va prendre un rendez-vous avec un généticien. C'est tout. Elle a pu me dire le nom, a pu me dire que ça venait de moi, que ça pouvait être transmis à ma fille, mais que globalement il n'y avait pas trop de risque pour elle. En tout cas pas maintenant. Pas en tant que fœtus. Ni en tant que bébé. Donc ça m'a quand même soulagée. »

Solène, 29 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 1 enfant (F18)

Sa gynécologue lui programme un rendez-vous avec un généticien quelques jours plus tard. Bien qu'elle soit à présent rassurée, Solène n'a pas bien vécu le « flou » qui a entouré le résultat, qui semblait être, selon elle, « gardé comme un secret d'État ». Elle aurait préféré savoir que le résultat était disponible avant son rendez-vous obstétrical afin de se préparer psychologiquement à recevoir la nouvelle. À l'inverse, Jade ne vit pas l'attente des résultats comme stressante. Ayant appris lors de la première échographie que sa grossesse est gémellaire, elle me raconte avec humour qu'elle bascule dans la « twinosphère ». Enceinte pour la première fois, son plan d'accoucher dans une maternité physiologique tombe à l'eau. À la

fin de son premier trimestre, ses efforts se concentrent plutôt sur la recherche d'un·e obstétricien·ne et d'une maternité spécialisées dans les grossesses à risque de prématurité. Le NIPT, vécu comme « une formalité », est oublié jusqu'au rendez-vous avec sa nouvelle gynécologue :

« Du coup, je vois cette autre obstétricienne qui va me suivre pendant toute la durée de la grossesse, et au cours d'un rendez-vous, elle me dit, ah tiens les résultats du NIPT ne sont pas encore revenus, ça fait quand même trois semaines. Elle va les relancer. Après, elle m'appelle en me disant, voilà j'ai eu les généticiens en ligne, en fait ils sont un peu perplexes face à votre test, il vous manque un gros bout de chromosome X ! Je dis, quoi, ah, bon, trop bizarre, mais qu'est-ce que ça veut dire ? Elle me dit, un peu en blaguant, que les généticiens lui ont tout de suite demandé, « elle est normale votre patiente ? » (...) Elle me dit, c'est eux qui vont vous expliquer, ils vous proposent un rendez-vous jeudi prochain à 10 heures. Je me rends au rendez-vous pas encore trop inquiétée, à la limite presque un peu amusée. Parce que moi je sais que je suis normale, et je me dis, c'est quoi ce truc, j'ai jamais entendu ça de ma vie. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

De prime abord, le résultat de Jade prend l'allure d'un quiproquo, une « blague » racontée sur le ton de la confiance par sa gynécologue : comment peut-elle avoir un bout de chromosome en moins alors qu'elle est « normale » ? Perplexe elle aussi face à cette information, elle suit les recommandations de sa gynécologue. Après le résultat du NIPT, Solène et Jade sont toutes les deux « conviées », voire convoquées, à une consultation au service de génétique que l'on programme pour elles. La collaboration avec le service de génétique est nécessaire afin d'apporter des réponses à l'énigme posée par le NIPT.

La cause génétique et ses symptômes : le travail d'articulation

Si l'intrigue est placée lors du suivi gynécologique, l'enquête commence lors de la consultation génétique. La première étape de l'enquête consiste à dresser un arbre généalogique de la patiente et de son conjoint (un « pedigree » dans la terminologie du conseil génétique). À partir de questions sur les éventuelles pathologies qui se manifestent dans la famille, cette pratique permet de présumer comment la maladie en question est transmise. Après cette étape, Solène en apprend plus sur la maladie génétique rare dont elle est apparemment atteinte : il s'agit d'une

neuropathie héréditaire qui peut entraîner une perte de sensibilité nerveuse avec l'âge et le temps. Cela vient expliquer des symptômes qu'elle a depuis qu'elle est petite (engourdissements, fourmillements) mais qui ne la handicapent pas nécessairement dans sa vie quotidienne.

« **Enquêtrice** : donc ces symptômes, ce sont des choses que tu ressentais déjà mais tu ne savais pas que c'était la conséquence de quelque chose de génétique ?

Solène : oui, et puis même, je ne savais pas que c'était propre à moi, enfin, propre à ça, je pensais que c'était comme ça pour tout le monde. Je ne m'étais jamais vraiment posé la question, je me disais juste que oui, effectivement, j'avais peut-être un nerf coincé, ce genre de choses. »

Solène, 29 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 1 enfant (F18)

Ainsi, ce label génétique apporte un éclairage nouveau sur cet ensemble de sensations qu'elle pensait « normales » mais dont elle ne connaissait pas la cause exacte. Elle apprend également qu'il s'agit d'une maladie peu documentée car les personnes qui en sont atteintes n'ont pas toujours de symptômes graves et ne se tournent pas spécialement vers une recherche diagnostique. À travers des questions, le généticien met donc en évidence un lien de causalité entre la variation génétique détectée (le génotype) et l'expression de symptômes (le phénotype). Chez Jade, ce lien de causalité est absent. Ce résultat tout à fait inattendu ne vient pas confirmer ou expliquer des symptômes déjà présents. Il semble y avoir un décalage entre ce que disent les gènes et la « réalité observable ». Ce décalage l'empêche, de prime abord, de saisir les enjeux du conseil génétique :

« J'avais du mal à voir si l'urgence et l'intérêt, à ce moment-là, étaient liés à la potentielle gravité de ce qu'il y avait et de ce que ça pouvait impliquer pour mes bébés à venir, ou si c'était parce qu'en fait, ils étaient là, ouille, quelqu'un de complètement normal qui est censé être handicapé, ça nous intrigue. Déjà, à ce moment-là, je le ressens. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Le rendez-vous génétique commence également par un arbre familial pour voir si des membres de sa famille présentent des symptômes de la maladie. Puisque cette délétion du chromosome X est létale, non viable pour les fœtus masculins, elle aurait été héritée de sa mère et non de

son père. Or, l'énigme clinique persiste : aucune femme dans sa famille maternelle ne présente de symptômes. Il n'y a pas non plus d'historique familial connu de fausse couche ou de mort *in utero* qui pourrait vérifier l'hypothèse de la non-viabilité des fœtus masculins. Il n'y a donc personne dans sa famille qui pourrait attester de la gravité des symptômes. La généticienne lui explique la raison probable de cette absence de manifestation de la maladie :

« Donc elle me dessine un X comme ça, enfin deux X, et elle m'explique, voilà, vous il vous manque vraiment ce gros bout-là sur ce chromosome X, où il y a beaucoup d'information. C'est très étrange. Nous, ce qu'on pense, c'est qu'en fait, votre corps, il fait un truc pour se protéger lui-même, ça s'appelle un biais d'inactivation. C'est-à-dire que comme vous êtes une femme et que vous avez XX, le biais d'inactivation fait que votre corps prend toutes les infos, mais que du bon X. Il ignore votre mauvais X. Et c'est pour ça que vous n'avez pas de handicap. Du coup, nous, maintenant, ce qu'on aimerait savoir, c'est si vos embryons, ont-ils hérité de votre mauvais X, il y a une chance sur 2. Et donc si elles ont le mauvais X, est-ce qu'elles font le même processus de biais d'inactivation qu'on suspecte que vous fassiez ? »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Progressivement, ce décalage entre l'histoire familiale et la logique implacable de la génétique laisse voir de nouveaux enjeux. Au fil des explications de la généticienne, Jade se rend compte qu'il s'agit d'une énigme à plusieurs inconnues dont les conséquences ruissellent de génération en génération. A-t-elle transmis le « mauvais X » à ses embryons ? Ceux-ci étant de sexe féminin, la possible non-viabilité est *de facto* éliminée. Si elles héritent du « mauvais X », font-elles aussi un biais d'inactivation ? Mais surtout, si elles ne font pas ce biais d'inactivation, quelle serait l'ampleur des symptômes ? Jade se heurte alors à la limite des connaissances scientifiques actuelles :

« [La généticienne] avait du mal à me répondre là-dessus, en me disant, mais on ne sait pas, parce que c'est vraiment rare ce que vous avez, on ne l'a jamais vu. Je demandais, mais il y a combien de chances sur combien de chances ? Ce biais d'inactivation, si jamais elles ont mon mauvais X, combien de chances qu'elles l'aient ou pas ? Elle savait pas me dire. Moi j'avais besoin de me rattacher à ce truc, mais elle était là, on ne sait pas, on n'a pas de littérature. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Jade est face à une information doublement incomplète : d'une part, il n'y a pas assez de littérature existante sur cette pathologie pour estimer la probabilité d'un biais d'inactivation. D'autre part, le récit familial, où la maladie est absente, ne permet pas de confirmer la gravité de la pathologie. En effet, même s'il est statistiquement associé à une pathologie, un variant génétique n'a pas toujours de manifestation clinique. Dans ce contexte d'incertitude, quand la littérature scientifique ne fournit pas de connaissances stables sur lesquelles prendre appui, les consultations fonctionnent comme « un dispositif d'investigation collective » (Bourret et Rabeharisoa 2008, 44) visant à déterminer la pertinence et la signification des variants détectés. La première étape de l'enquête consiste donc en un travail d'articulation. Afin de donner sens à l'ambiguïté des résultats, la patiente est invitée à délivrer un récit personnel et familial pour compléter les informations génétiques. Il s'agit de trouver des liens de causalité entre plusieurs éléments : le phénotype et le génotype, l'histoire familiale et les mécanismes connus de transmission de la pathologie. Si ces liens font défaut, ce sont alors des hypothèses qui sont formulées à leur égard.

Ce travail d'articulation vise donc à délimiter le périmètre des incertitudes qui sont générées par l'analyse génomique étendue. L'incertitude fonctionne comme une ressource dynamique dans l'interaction, elle évolue au fil de la consultation (Stivers et Timmermans 2016). Nous l'avons vu dans le cas de Solène, la causalité génétique est confirmée grâce à son histoire personnelle. Dans son cas, l'incertitude passe d'une « menace inconnue » (lorsqu'elle s'attend à un résultat « alarmant ») à « une catégorie résiduelle, plus facile à gérer et rassurante » (*ibid.*, 200, ma traduction). La gravité de la situation est en effet atténuée par la discrétion de ses propres symptômes. Chez Jade, en l'absence de symptômes et d'un récit familial qui corrobore la transmission, l'ambiguïté du résultat trouve des pistes d'explication dans le biais d'inactivation.

Cependant, l'incertitude prend une valeur différente selon le statut de la personne qui fait l'objet de l'investigation. Si l'incertitude est facile à mitiger et tempérer dans le cas de personnes vivantes, n'ayant pas ou peu de symptômes comme Jade et Solène, celle-ci prend une autre tournure dans le contexte prénatal. Comme le remarquent les sociologues Stefan Timmermans et Tanya Stivers dans leur observation du conseil génétique (2017), un même variant est interprété différemment selon qu'il s'agit d'une personne vivante ou d'une personne à naître. Les généticien·nes tendent à faire preuve de prudence dans l'interprétation des résultats génétiques de la personne testée et de ses apparentés parce qu'on peut se fier au

phénotype observé pour évaluer la gravité de la maladie. La gravité peut donc être minimisée si les symptômes sont faibles ou inexistants. Or, dans le contexte prénatal, on ne peut souvent se baser que sur les informations génétiques : l'interprétation est alors moins flexible car il n'y a pas de signes observables. La logique de prudence n'est alors pas de minimiser mais de *miser* sur la potentielle gravité de la pathologie. Des mesures préventives, comme l'IMG, sont alors justifiées lorsque l'analyse est tournée vers l'enfant potentiel.

Un tableau clinique « incomplet » : le cadrage de l'information

Cette section s'intéresse au cadrage de l'information, c'est-à-dire la façon dont les risques sont communiqués et formulés aux patientes dans le cadre de la grossesse en cours. Il s'agit de déterminer les enjeux de l'enquête. La consultation de Jade glisse donc progressivement de son histoire personnelle et familiale vers les choix qui se profilent concernant sa grossesse.

« Et du coup, au niveau *des conséquences et des choix en devenir*, la généticienne ne va pas trop sur ce terrain. Le truc que j'ai beaucoup apprécié, c'est qu'en fait, à partir du moment où j'ai arrêté de poser des questions sur : 'et si, et si, et si ?', eux n'ont pas commencé à me donner plus d'infos que requis. À un moment, je demande quel type de handicap ça pourrait être si elles ne font pas le biais d'inactivation, et ce qu'ils me disent me terrifie. Quand ils me décrivent les trucs, là, j'étais... Wow, ça c'est beaucoup d'infos, c'est horrible, j'ai pas envie de me projeter là-dedans, j'ai fermé le coquillage, et ils ne m'ont pas donné plus d'infos. Ils ne m'ont pas parlé d'interruption médicale de grossesse. Là, entre guillemets, je suis informée, il y a un peu ce truc où c'est sous-entendu, hein, si tu veux savoir et qu'on va faire une amniocentèse, c'est que potentiellement il y a décision à prendre derrière. C'est sous-entendu, et voilà. Mais ils ne m'ont pas donné plus d'infos que ce que je demandais à ce moment-là. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Les conséquences pathologiques de la délétion sont peu connues mais peuvent entraîner des troubles neurologiques de développementaux sévères. Quand Jade apprend cela, elle ne veut pas en savoir plus : les prédictions pathologiques et les « choix en devenir » ne sont alors plus évoqués. Ce déroulement progressif des informations, distribuées parallèlement au stade de l'investigation et proportionnellement à ce que la patiente semble capable de supporter, contraste avec l'expérience de Mélanie. Pour elle, cette distribution se fait de façon soudaine

et à contretemps. Sa situation est différente : elle rencontre seulement l'équipe de génétique *après* avoir réalisé une amniocentèse, donc quand le diagnostic fœtal est établi. Une amniocentèse a été réalisée car l'échographie indiquait une clarté nucale élevée, qui peut être le signe d'une anomalie génétique, alors même que son NIPT était négatif. L'amniocentèse a donc été proposée pour identifier ce que le NIPT n'a peut-être pas pu détecter. Ce qui lie néanmoins la situation de Mélanie à celle de Jade et Solène est la nature incidentelle du résultat : le variant génétique trouvé n'était pas ciblé par le dépistage initial. Mais aussi, l'incertitude du résultat : les conséquences cliniques et l'évolution de la santé du fœtus ne sont pas facilement prédictibles.

« Donc on est arrivés [au service de génétique], et là ça a été le moment le plus dur. Parce qu'en fait, une dame d'un secrétariat que je ne connais pas m'appelle, me dit d'aller dans un bureau. J'arrive, il y a deux généticiens, et là, ils ouvrent notre dossier et nous disent : « l'exome a révélé que votre enfant porte une mutation génétique rare, et voilà les symptômes qui sont généralement associés à ça », et ils commencent à lire tous les trucs hyper froidement, genre dedans il y avait 69% d'anomalies vasculaires, dont 15% qui peuvent faire anormalement gonfler les membres, 6% d'épilepsie, 5% de décès... Et bref ils commencent à tout énumérer comme ça, comme à un cours de génétique. Et moi, j'étais là, ouh là... Qu'est-ce que vous êtes en train de me dire ? Que je dois envisager une interruption médicale de grossesse ? À quoi sert cette information et qu'est-ce qu'on peut en faire ? Pour moi c'était très difficile à recevoir, parce que j'étais là, c'est que ces gens qui me parlent de façon si froide, ils ne prennent aucun gant, ne connaissent pas notre parcours thérapeutique, ils ne nous connaissent pas tout court, là je suis enceinte de cinq mois, qu'est-ce que je fais, en fait ? »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

En arrivant à la consultation, Mélanie ne s'attend pas du tout à recevoir un tel résultat ni un tel tableau clinique³⁶ qu'elle perçoit comme catastrophique. Cette impression est exacerbée par le ton « froid » des généticiens, l'énumération de maladies et de comorbidités ou encore l'usage des probabilités (« comme à un cours de génétique »). Le langage de la génétique, basé sur une approche statistique des risques, vient contredire sa propre perception de la grossesse. Son fœtus se porte bien, son état ne correspond pas au tableau clinique avancé. Elle questionne alors l'utilité de recevoir toutes ces informations (« à quoi ça sert cette information et qu'est-ce qu'on

³⁶ Un tableau clinique est la liste des caractéristiques, symptômes et signes d'états cliniquement observables associés à une maladie.

peut en faire ? »). Le langage de la génétique lui impose un tableau abstrait dont elle peut difficilement extraire des informations pertinentes pour elle, puisqu'on n'a pas observé toutes ces comorbidités à l'échographie.

La communication est un enjeu crucial en génétique où l'exhaustivité et la rationalité analytique ne sont pas toujours les meilleures stratégies communicatives dans des situations incertaines ou ambiguës (Kerr et Franklin 2006, 41). L'information génétique est dans ce cadre ambivalente : elle décrit une réalité possible et porte en elle le poids de choix à venir, qui peuvent paraître intolérables. Outre cette imposition d'informations, Mélanie a l'impression qu'on lui impose un choix qu'elle n'avait pas envisagé : l'éventuelle interruption de la grossesse, même si à ce stade les informations cliniques dont on dispose ne sont pas encore suffisantes. Les exemples de Jade et de Mélanie le montrent, le fait de limiter l'information donnée – ou la moduler à ce qui est souhaité par la patiente – peut réduire l'impact émotionnel et psychologique de l'annonce.

Ces exemples montrent également l'importance de la liaison entre le suivi obstétrical et la consultation génétique. Mélanie a été convoquée à cette consultation et rencontre des personnes qu'elle ne connaît pas, sans avoir été prévenue de la teneur de la consultation, ni préparée ou accompagnée par un membre de l'équipe obstétricale qui la suit. Cette « passivité » subie l'amène à remettre en question la pertinence et le sens de cette investigation génétique. Au contraire, Solène et Jade ont été préparées et épaulées par leur gynécologue, qui les rassure avant et après la consultation génétique. Pour Jade, sa gynécologue a fait office d'« intermédiaire » entre elle et l'équipe de génétique, elle s'est sentie « prise par la main ». C'est d'ailleurs avec sa gynécologue qu'elle décidera de réaliser l'amniocentèse, le choix sur lequel se conclut la consultation génétique.

5.2. L'amniocentèse : ouvrir la boîte de Pandore

Décider pour ou contre l'amniocentèse : l'utilité de l'information génétique

Lorsque le NIPT indique une découverte incidentelle maternelle, la question qui se pose est celle de l'amniocentèse : celle-ci vérifierait si le fœtus est atteint. L'étape suivante de l'enquête

concerne donc le choix de mener les investigations plus loin. Les femmes s'interrogent alors : dans quelle mesure est-il utile ou important de savoir si la variation génétique a été transmise ? Pour Solène, pour qui le NIPT a révélé une variation génétique qui entraîne des symptômes faibles chez elle, la question de l'amniocentèse n'est pas pertinente :

« **Enquêtrice** : est-ce qu'on t'a quand même proposé une amniocentèse ?

Solène : non. [Le généticien] m'a dit, si vous le voulez vraiment, on peut *aller plus loin*, mais ça n'a pas d'intérêt. Et j'étais assez d'accord avec lui. Parce qu'il y a une notion qui, je trouve, est très importante, dans le fait que *ça n'a pas d'impact sur moi actuellement*. Même si ça peut en avoir un plus tard. Et donc j'ai du mal à imaginer que ça puisse en avoir un sur elle [son enfant] vu tout ce que j'ai lu et ce qu'on m'a dit sur : 'potentiellement ça se déclenchera quand vous êtes adulte'. Donc ça ne m'inquiète pas. Si un jour elle veut le savoir, elle pourra faire les tests. Et en plus il y a 50% de chances qu'elle n'ait rien. Si ça se trouve, elle n'a rien. »

Solène, 29 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 1 enfant (F18)

Plusieurs éléments entrent en ligne de compte dans sa réflexion. Avant tout, elle mesure l'impact de cette maladie génétique sur sa propre vie : elle considère cet impact minime actuellement. L'impact est potentiellement éloigné dans le temps : si les effets de la maladie se manifesteront potentiellement plus tard dans sa vie, ceux-ci semblent encore plus éloignés dans l'éventualité où sa fille en est atteinte. C'est pourquoi elle considère que sa fille pourra décider d'elle-même, quand elle sera adulte, si elle veut le savoir. Elle pourra aussi surveiller l'apparition de symptômes chez elle ou chez sa fille. Ce manque de gravité et d'immédiateté l'amène aussi à minimiser le risque de transmission : il n'y a « que » 50% de chances. Les enjeux ne sont donc pas élevés : le résultat n'est pas « actionnable » pour elle dans le cadre de sa grossesse, c'est-à-dire qu'il ne constitue pas un motif d'action.

Nous l'avons vu dans le chapitre précédent, les femmes évaluent l'utilité de l'information génétique à l'aune de sa gravité et de son immédiateté : quel est l'impact immédiat sur la vie de l'enfant, la vie familiale ou les futures générations ? Quand la maladie se déclare-t-elle ? Existe-t-il des mesures préventives qui puissent remplacer la nécessité de tester ses (futurs) enfants ? Si le résultat n'est pas « actionnable » dans sa grossesse actuelle, Solène reconnaît qu'il s'agit néanmoins d'une information intéressante à connaître :

« Ça a été important, je pense, parce que ça a fait partie du processus de la grossesse, donc déjà c'était dans un cadre particulier. Et puis ça me permet juste d'apprendre des choses sur moi aussi et je trouve que c'est toujours intéressant. Toujours dans l'optique que ce n'est pas grave. Je m'étais renseignée une semaine ou deux sur les impacts, ce que c'était, mais c'était de la curiosité, ce n'était pas de l'inquiétude. C'était vraiment me dire, ah tiens ça existe, qu'est-ce que ça implique, est-ce que je peux relier ça à des moments de ma vie, et voilà. »

Solène, 29 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 1 enfant (F18)

L'enquête se clôt donc pour Solène. La question de l'amniocentèse se pose de façon plus pressante pour Jade. Au cours de la consultation de génétique, elle tente de discerner les raisons pour lesquelles on veut savoir si les fœtus sont porteurs et quels en seraient les impacts. On lui propose une amniocentèse ainsi qu'une prise de sang afin qu'on vérifie chez elle l'hypothèse du biais d'inactivation.

« Ils m'ont proposé une amniocentèse. Donc à ce moment-là, je vais le faire parce que j'ai envie de savoir, en fait. Je pense que j'avais envie d'investiguer ça plus loin. Ouais, franchement, je voulais savoir, parce que je me disais, *ils ont quand même l'air de dire que ça peut être des handicaps très graves*. Même s'ils ont l'air de pas trop savoir, enfin voilà. Je voulais quand même avancer, et je pense que je n'aurais pas été sereine de poursuivre la grossesse... *Enfin, j'avais l'impression de faire l'autruche. Et j'aurais pas pu être bien avec ça tout le temps dans un coin de ma tête.* »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

La décision de recourir à l'amniocentèse dépend donc du sens investi dans le résultat potentiel et dans les actions qui suivent le diagnostic. Pour Solène, le manque de gravité et d'immédiateté de la maladie ne justifie pas une amniocentèse : cela n'apporterait pas un gain de connaissance qui puisse orienter une décision quant à la poursuite de la grossesse ou une prise en charge dès la naissance. Pour Jade, les effets de la maladie sont graves et immédiats. Bien qu'hypothétiques, ceux-ci pourraient mettre en danger la santé de ses enfants ou entraîner des choix importants. Elle souligne aussi la responsabilité liée à la (non-)acquisition d'informations : « ne pas savoir » serait « faire l'autruche », éviter un problème. Comme l'ont montré d'autres études sur la façon dont les personnes perçoivent la possibilité de transmettre une maladie génétique dont elles sont porteuses, le risque génétique est associé à une responsabilité morale envers ses ascendants et ses descendants (Hallowell 1999; Konrad 2005;

Dekeuwer et Bateman 2011). Cette responsabilité peut se moduler de plusieurs façons, comme informer sa famille ou non, avoir des enfants ou non, recourir ou non aux tests anténataux, mais elle dépend de la façon dont la gravité de la maladie est vécue et perçue.

Un tournant « irréversible » : les conséquences de l'investigation

Cette section s'intéresse à l'amniocentèse et aux autres analyses génétiques diagnostiques comme moments de choix saillants avec des conséquences décisives. Par contraste, le NIPT n'est pas perçu comme une décision aussi cruciale. Ce qui rend ce moment de choix saillant est notamment le formulaire de consentement pour l'investigation diagnostique, un élément dont les participantes se souviennent vivement, contrairement au formulaire du NIPT. Revenons d'abord à l'histoire de Mélanie : sa grossesse arrive par surprise, très peu de temps après que son conjoint et elle expriment leur désir d'enfant partagé. Elle ne vit pas très bien le premier trimestre de sa grossesse, angoissée à la perspective de la première échographie. Lors de celle-ci, une clarté nucale élevée est détectée. Quand le résultat du NIPT revient négatif quelques jours plus tard, on lui propose de réaliser une amniocentèse pour chercher la cause de cette clarté nucale élevée.

« Et finalement on a eu les résultats du NIPT, c'était pas une trisomie. Voilà. (Pause)
Mais alors c'est quoi ? C'est ça, la question. Et là, il [l'échographiste] nous demande :
« *est-ce que vous voulez qu'on investigue plus ?* ». Voilà. C'est là qu'est vraiment venue la question, en fait, pour moi, de la génétique dans ma grossesse. Et moi, mon premier réflexe c'était de dire : ben non, en fait. »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

La question de réaliser une amniocentèse est lancée par le personnel soignant. Il s'agit pour Mélanie d'un événement marquant : c'est à travers la proposition d'« investiguer plus loin » que « la question de la génétique » entre vraiment dans sa grossesse. Le formulaire de consentement pour l'amniocentèse organise les différentes possibilités et modalités de cette investigation :

« Pour la ponction, je m'en souviens, c'était un papier en trois parties. On a le droit de juste révérifier le NIPT, donc ils disent que c'est une mesure plus exacte, ou plus sûre, donc on peut juste cocher ça. Ou alors, vous avez la deuxième case, où c'est regarder à

l'intérieur des chromosomes pour voir s'il n'y a pas quelque chose qui ne va pas, aller regarder « dans les livres », donc vraiment très précis. Et le troisième test c'était le fameux exome, « on va regarder dans 20 000 maladies qui peuvent être reliées de près ou de loin avec ceci », donc avec la clarté nucale élevée. Et ça, c'est ce qui, moi, me posait problème. »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

Mélanie décrit les différentes analyses qui peuvent être réalisées à partir de l'échantillon du liquide amniotique prélevé par l'amniocentèse : le caryotype, qu'elle compare au NIPT mais en « plus sûr », le caryotype moléculaire, qui est plus précis que le caryotype classique, et l'exome, qui analyse toutes les régions codantes du génome et permet de détecter la plupart des mutations menant à des maladies connues. Cet ordre présente une logique : les analyses semblent aller du plus général au plus précis, de l'équilibre des chromosomes jusqu'aux interstices entre les gènes. Mais pour Mélanie, cet ordre successif se rapporte plutôt à une incertitude croissante :

« Je pense que j'avais besoin d'être rassurée sur le fait qu'il [son bébé] allait bien, et quand on m'a dit, le NIPT est négatif, pour moi, c'était OK, alors c'est bon. Alors que dès qu'ils ont réouvert cette porte en disant, « oui mais vous savez qu'on peut aller plus loin », tout d'un coup il y avait 20 000 problèmes potentiels qui s'ouvraient à moi. (...) Mais donc en tout cas, ce qui est sûr, c'est que voilà, on voit ces papiers, on voit ces tests, je vois que mon mari est fort emballé parce que ça va lui amener du concret sur lequel s'appuyer pour la suite. Il voulait savoir, il voulait aller au bout de ce signe d'appel qu'on avait vu à l'échographie. Et moi, je suis très effrayée, parce que je suis là : *on va ouvrir cette boîte de Pandore, qu'est-ce qu'on va découvrir ?* »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

Mélanie perçoit le NIPT comme un test sûr, permettant de la rassurer. Par contraste, l'exome est comparé à « une boîte de Pandore » qui peut libérer « 20 000 problèmes potentiels ». Malgré ses doutes, elle accepte l'exome car son mari veut aller « jusqu'au bout » de cette histoire. L'amniocentèse est donc réalisée le jour même, après une deuxième échographie qui confirme la clarté nucale élevée. Mélanie décrit : « j'étais déjà dans la salle en tenue pour me faire piquer alors que j'avais encore les papiers en main à signer ». Son choix est précipité par la situation d'urgence dans laquelle il est proposé. Elle ne sent alors pas actrice de la situation, poussée par son mari et par le corps médical qui l'invite à « ne pas s'inquiéter » de l'amniocentèse, un geste

qu'elle vit néanmoins comme très invasif. Jade se rend aussi compte des conséquences de l'investigation génétique au moment où elle signe le formulaire de consentement pour la prise de sang qui va vérifier qu'elle fait bien le biais d'inactivation. Elle compare cette situation au NIPT qui n'est pas présenté comme une instance de choix avec des conséquences irréversibles :

« Le NIPT, on ne le présente pas du tout comme ça. Le médecin dit, voilà, il y a la prise de sang pour la trisomie 21, tout comme on te dirait voilà, il y a l'échographie des 20 semaines, l'écho-morpho... *On te dit pas*. Mais après coup, quand on a dû faire des tests génétiques plus poussés, là on a dû signer un consentement qui disait ce fameux truc, *« est-ce que j'accepte que si on trouve des trucs en plus que ce que la prise de sang cherchait, est-ce que je veux être informée ou non ? »*. Là, quand on était dans l'étape d'après, il y avait beaucoup plus cette notion de : OK, les gars, on va creuser, est-ce que vous êtes prêts à avoir les résultats... *Non, le NIPT on ne me l'a pas présenté comme un truc comme ça, un truc où tu te dis, en fait, il y a un enjeu, peut-être qu'on va découvrir des choses qui sont irrémédiables, est-ce que tu veux les savoir ou pas. »*

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Comme décrit dans le chapitre 2, le recours au NIPT prend l'apparence d'une formalité, une étape logique et évidente du suivi prénatal. Ses enjeux particuliers sont tus (« on te dit pas »). D'ailleurs, Jade ne savait pas qu'elle avait le choix de refuser le NIPT. Elle ne savait pas non plus que le test s'étendait au-delà des trois trisomies et comprenait l'ADN maternel. En revanche, elle se rappelle vivement du choix de mener des analyses génétiques plus poussées sur sa propre personne. Le formulaire indique que les analyses peuvent mener à des découvertes incidentelles ou secondaires, c'est à elle de décider si elle désire en être informée. Ce formulaire incarne donc un tournant « irréversible » dans son parcours de soin : il demande qu'elle se positionne sur la possibilité de découvrir des choses qui sont « irrémédiables ». Elle développe cette notion :

« Ce que j'ai signé, c'était pas tellement, *est-ce que vous acceptez qu'on aille voir plus loin*, mais plutôt, *est-ce qu'on vous communique si on voit quelque chose*. Parce qu'ils me disaient, voilà, dans votre test, on va regarder spécifiquement ce biais d'inactivation, mais peut-être qu'on va trouver d'autres trucs, est-ce que vous voulez être au courant. Il y avait aussi, je ne sais plus comment c'était formulé, mais, est-ce que vous voulez savoir si c'est *irrémédiable*. Parce que d'office, si c'était un truc qui peut être soigné ou pris en charge à temps, ils te le disent, mais c'était un peu ce sous-entendu de, parfois, on peut

voir dans ton code génétique qu'il peut t'arriver un truc qui est moche, et *sur lequel on ne peut rien faire*. Alors est-ce que tu veux le vivre en sachant, ou est-ce que tu veux vivre tranquille... Donc il y a quand même cette notion, pour les personnes vivantes... Je veux dire, il y a un peu les décisions de savoir pour toi et de savoir pour ton enfant à naître, c'est différent, quand même. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

L'investigation peut donc donner lieu à deux types de résultats incidentels : ceux dont la connaissance permet une prise en charge médicale directe voire un traitement, et ceux « sur lesquels on ne peut rien faire ». Elle se rend alors compte que toute information n'est pas bonne à prendre : certaines informations peuvent entraîner un sentiment d'impuissance, devenir un fardeau. Une fois l'information révélée, celle-ci ne pourra être révoquée ou effacée (Konrad 2005, 75). Ensuite, elle se rend compte que la question du savoir ne se formule pas de la même façon pour elle ou pour les enfants à venir. Le choix d'investiguer en prénatal n'est pas seulement lié à l'intérêt des enfants à naître en termes de santé, mais aussi au sien en tant que future mère. Si ses filles développent une maladie « irrémédiable » (car c'est ainsi que le présente sombrement le tableau clinique), elle devra en porter la responsabilité toute sa vie. Or, en prénatal, l'issue peut être contrôlée : Jade peut décider de mettre fin à sa grossesse pour ne pas qu'elle ou ses filles en subissent les conséquences. C'est pourquoi « c'est différent de savoir pour toi ou pour ton enfant à naître » : le choix est réalisé en tant que parent potentiel.

5.3. Une grossesse dans l'incertitude

L'attente des résultats : se fier à son intuition

Après l'amniocentèse s'amorce une période d'attente des résultats de deux à quatre semaines. Cette attente semble très longue pour les femmes qui y sont confrontées. Les enjeux – la recherche d'un diagnostic et la poursuite de la grossesse – sont concrets et pressants. Mais surtout, cette attente survient « tard » dans la grossesse :

« Je me souviens que cette période [d'attente] était très longue. Pour moi, ça devenait de plus en plus concret dans mon corps que j'étais enceinte, donc je veux dire, autant c'est à trois mois et des poussières qu'on a découvert cette clarté nucale, mais en fait l'exome on

a eu la réponse qu'à cinq mois et des. Et j'étais dans l'angoisse constante, en me disant, ben ouais, il y a un truc super grave qui plane, quelque chose n'est pas OK, et voilà, ce sont les signaux qu'on m'envoie. Et pourtant au fin fond de moi j'avais une intuition profonde que tout allait bien. »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

« Et du coup, longue attente, attente qui me paraît longue. Ça met deux semaines, pfiou. (...) Et mon expérience à moi, c'est que c'était pas à un stade très tôt de ma grossesse. C'était un stade où justement j'avais déjà fait cette fameuse échographie des trois mois, j'avais passé les douze semaines, pour moi c'était bon. C'était un stade où mon ventre commençait à se voir. J'étais en réunion au boulot et on me disait, félicitations ! Et j'étais là, euh, oui, alors que je savais pas si ça allait se poursuivre ou pas. C'était vraiment le moment où le monde extérieur le voyait, le reconnaissait aussi. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Dans ces deux extraits, les femmes établissent un contraste entre le moment où l'échographie du premier trimestre et le NIPT sont réalisés – à trois mois – et le moment des résultats de l'amniocentèse, vers cinq mois. L'amniocentèse arrive au moment où la grossesse est généralement dans sa phase « publique » (voir chapitre 3) : la nouvelle est annoncée, la préparation de la naissance commence. La grossesse est de plus en plus ressentie et visible. Jade remarque que sa grossesse existe presque contre son gré : son ventre étant visible, elle ne peut échapper aux félicitations des personnes qu'elle croise. L'ironie est qu'elle ne peut pas souscrire au script de « réjouissance » socialement attendu à ce stade puisque la poursuite de la grossesse n'est pas assurée.

Si le résultat du NIPT et la connaissance du sexe fœtal permettent à certaines de se projeter plus facilement dans la suite de la grossesse, l'amniocentèse entraîne un dilemme particulier. L'incertitude étant prolongée jusqu'au milieu voire aux deux tiers d'une grossesse dont la réalité physiologique ne fait que s'affirmer, les femmes hésitent à l'investir ou à s'en distancier émotionnellement (Rothman 1993). Face à cette situation, les deux participantes décident de se réapproprier leur grossesse envers et contre tout :

« Et pendant cette période, aussi – et c'est ça qui m'a sauvée de ne pas devenir dingue, parce que c'est long – *c'est vraiment à ce moment que je me raccroche à fond à mes bébés, où j'investis cette grossesse.* Au début j'en ai un peu peur, et en fait à un moment

je me dis, je vais pas m'empêcher de faire ça, parce que c'est mon besoin à ce moment-là. Et alors, je fais de la pleine conscience, je touche mon ventre, en fait, je suis vraiment dans un mode où je me dis, je le sens bien, quoi. Je sens que ça va aller. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

« Je pense que c'est mon intuition qui a guidé toute cette grossesse, donc toutes les décisions ont été prises en regard de ça. *Alors, oui, j'ai accepté certaines choses, mais je considérais que c'était quand même dans mon corps que ça se passait.* Donc je prenais des moments où j'interrogeais simplement le bébé et je lui demandais s'il allait bien, et probablement que c'était moi-même qui me répondais (rire), mais sur le moment j'avais l'impression que c'était lui qui me disait qu'il allait bien. Donc oui, ça a influencé vraiment tous mes choix : de quand même continuer à préparer la chambre, continuer à acheter les articles de puériculture... Alors qu'il y avait des moments où je me demandais pourquoi on fait ça, en fait. Mais de continuer, de faire les faire-part de naissance... Tout ça, pour moi, c'est de continuer à croire que ça va aller. »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

À ce moment, Jade et Mélanie ont surtout besoin de se détacher du discours médical et de se reconnecter à leurs sensations corporelles. Mélanie admet qu'elle a accepté certaines procédures médicales à contre-cœur mais elle demeure maîtresse de son corps (« c'était quand même dans mon corps que ça se passait »). Cela veut dire que la décision finale lui revient toujours. Bien que l'incertitude marque toute la suite de sa grossesse, elle adopte une attitude qui remet l'empirie au premier plan (« on dirait que ça va, donc on va continuer comme ça jusqu'à preuve du contraire »). Elle continue donc à préparer la venue au monde du futur enfant. Dans son cas, et nous le verrons par la suite, il s'agit de « résister » aux prophéties probabilistes, annonciatrices de mauvais augures, du corps médical.

Le diagnostic : ouvrir ou fermer des portes

Le résultat de l'amniocentèse ouvre ou ferme des pistes d'investigation dans la grossesse. L'intuition de Jade « que tout va bien aller » se confirme : elle reçoit un résultat négatif à l'amniocentèse.

« Et après j'ai ce fameux coup de fil, qui nous dit, Madame [X], c'est bon, les deux embryons ont un X normal. Donc là, pfffiou, soulagement énorme. (...) Et du coup à partir de ce moment-là, il n'y avait même plus besoin d'investiguer cette deuxième étape de biais d'inactivation, en fait. *Là, le cercle, le cycle est coupé, quoi.* Parce qu'elles-mêmes sont porteuses de deux X tout à fait normaux, donc même si elles ont des enfants plus tard, ça roulera. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Ce résultat négatif « coupe le cycle » : il n'y a plus besoin de s'interroger sur un éventuel biais d'inactivation ; la question ne se posera pas non plus pour ses filles si elles désirent un jour enfanter. L'enquête concernant sa grossesse se clôture. Jade passe le dernier tiers de sa grossesse de façon apaisée et accouche de deux filles en bonne santé. Occupée par son nouveau rôle de mère, qui plus est de jumelles, elle tourne la page et ne s'appesantit pas sur les choix qu'elle aurait peut-être dû prendre et leurs conséquences. Les choses ne sont pas si simples pour Mélanie. Comme nous l'avons vu précédemment, les généticien·nes lui annoncent que le fœtus est porteur d'une mutation dont la pathogénicité est reconnue. Cependant, on ne sait pas si, comment, et quand les symptômes vont se déclarer.

« C'était juste, « votre enfant est porteur de cette mutation, voici le spectre des maladies dans lequel il pourrait tomber, mais pour l'instant on ne voit rien, le fœtus se développe bien, donc on ne sait pas où il en est ». Ils disaient qu'il fallait qu'il se développe plus pour qu'on puisse voir où éventuellement les anomalies apparaissaient. Donc pour moi, chaque échographie c'était une torture, hein. Parce que j'étais tendue en espérant à chaque fois qu'ils n'allaient rien trouver. »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

Le reste de sa grossesse est donc marqué par une nouvelle enquête : les symptômes vont-ils apparaître ? Cette enquête se traduit par un suivi médical intense (échographies rapprochées, IRM, suivi pédiatrique spécialisé, *et cetera*). Le suivi est motivé par cette apparente contradiction : tout a l'air de bien se passer mais la mutation signale que des pathologies peuvent se déclarer à tout moment. Le danger qui plane est l'éventuelle interruption de la grossesse même si aucun signe n'indique qu'elle soit justifiée. À partir d'un certain point, Mélanie a besoin de tirer cette question au clair.

« En fait, à un moment, comme ça devenait difficile aussi pour notre couple, comme on n'avait pas du tout la même vision de comment le prendre, eh bien à un moment on a dû se mettre d'accord. Je me souviens que c'était après avoir vu la psychologue de gynécologie. On a dû se dire : bon bah à partir de maintenant on ne parle plus de la possibilité d'arrêter. On le garde d'office. Peu importe ce qu'on découvre, on le garde. Parce qu'on avait pu éliminer des paramètres qui nous semblaient insurmontables comme un cerveau qui ne grandit pas, ... Des choses qui seraient trop dures à accompagner pour nous. Mais vu que tout ça a été écarté, et que surtout, très vite, on était à 32 semaines donc un bébé déjà quasi viable... »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

Face à l'incertitude médicale, Mélanie a besoin de poser une certitude : à partir de maintenant, la grossesse ne sera pas interrompue, peu importe ce que les examens révèlent. Les risques les plus graves ont été écartés et surtout, elle arrive au seuil de viabilité, c'est-à-dire que le bébé survivrait si elle venait à accoucher. Comme relevé dans le chapitre 3, le développement graduel du fœtus, tendant vers le statut de personne, rend la perspective de réaliser une IMG tard dans la grossesse de moins en moins concevable. Finalement, aucune complication médicale ne se déclare et elle accouche d'un bébé en bonne santé.

L'intérêt clinique et l'intérêt scientifique

Dans cette section, je montre que l'absence de symptômes – l'écart entre le phénotype et le génotype – amène les femmes à remettre en perspective la façon dont le suivi médical a été proposé ou imposé. Pour Jade, nous l'avons vu, l'information génétique a mené à une énigme clinique. Il a été difficile d'établir des liens entre récit familial, logique de la transmission et tableau clinique de la maladie. Peu après le résultat négatif de l'amniocentèse, Jade apprend que sa mère porte la même délétion qu'elle. Cette information apporte un nouvel éclairage à partir duquel Jade peut réviser le récit de la transmission et réévaluer la gravité de la maladie :

« **Jade** : et je me dis aussi, ma mère avait le même truc, elle s'est pas pris du tout la tête dans sa grossesse, je suis arrivée en pleine santé, puis ma sœur est arrivée en pleine santé. Et moi mes filles aujourd'hui elles sont en pleine santé, donc y a vraiment ce truc de se dire : tout ça pour ça.

Enquêtrice : oui, parce que finalement l'issue a été heureuse...

Jade : complètement, j'ai eu de la chance.

Enquêtrice : si le résultat avait été positif pour l'une d'entre elles, on aurait quand même été fort dans l'incertitude.

Jade : oui, même si, une façon de le voir aussi c'est que moi je n'ai rien. Et que ma mère n'a rien. Tu vois ? Et si ça se trouve, ma grand-mère l'a aussi et ce truc-là se transmet de génération en génération. Je mets ma main à couper – tu vois, je suis encore dans cette logique de ne pas me projeter dans des trucs graves ! Je mets ma main à couper que si jamais elles avaient eu le mauvais X, elles auraient eu ce fameux biais d'inactivation.

D'office ! Moi je l'ai, ma mère l'a, personne dans ma famille n'a de malformation génétique. Je suis encore dans ce truc où je me dis, ça ne me concerne pas. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

En l'absence de « preuve » de la gravité de la maladie, Jade s'appuie sur la « preuve » que lui fournit le récit familial à portée de main : « si je n'ai rien, si ma mère n'a rien, mes filles n'auraient sûrement rien eu ». Ce récit familial lui permet donc de minimiser l'impact d'un éventuel résultat positif pour ses filles. Cette vision des choses – influencée par l'issue « heureuse » de la grossesse – lui permet de se distancier de la tournure médicale des événements (« tout ça pour ça »). Dans leur étude des choix procréatifs des personnes porteuses d'un gène de prédisposition au cancer, Simone Bateman et Catherine Dekeuwer mettent en évidence que la perception « subjective » de la gravité de la maladie et du risque de transmission peut dépendre de la façon dont la maladie affecte la famille (2011, 159). Par exemple, même s'il y a objectivement une chance sur deux de transmettre le gène à son enfant, certaines personnes vont percevoir ce risque de façon amplifiée s'il y a beaucoup de personnes atteintes d'une forme sévère de la maladie dans la famille. La situation de Jade diffère car elle n'a pas de « modèle de référence » pour évaluer les risques encourus par la transmission, ce qui lui permet de minimiser ce risque.

Aussi, comme relevé précédemment, Jade est consciente que son cas, inédit, suscite de la curiosité auprès de l'équipe de génétique. Au début, cela l'empêche de discerner les enjeux réels de la situation. Finalement, cet intérêt porté sur son cas jouera en sa faveur : l'incertitude qui entoure la maladie, assortie à l'urgence de la grossesse, a permis de mettre son dossier en priorité et d'accélérer les investigations. Elle espère que l'intérêt scientifique porté sur sa famille, puisque sa mère est également porteuse, sera bénéfique à d'autres femmes qui font face aux mêmes incertitudes :

« Du coup, j’espère que mon cas est quand même recensé comme, tiens on a vu que telle patiente avait une délétion du X importante mais au final elle va très bien. Tu vois, quand je leur ai demandé quelles sont les chances qu’elles aient un biais d’inactivation et qu’ils ne savaient pas me dire, j’espère quand même que mes données, les résultats que j’ai eus et que ma mère a eus, ça va un peu nourrir ce truc-là, de se dire, peut-être dans 10 ans, quand les femmes feront cette prise de sang, on pourra leur dire, voilà, il y a ce truc-là, mais en fait, ne vous inquiétez pas, parce que 80% des personnes qui ont présenté le même truc, il y a un biais d’inactivation. Je sais pas. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Cette découverte n’a pas entraîné de conséquences importantes dans sa grossesse : cela lui permet de relativiser la signification du résultat. Néanmoins, son histoire singulière peut avoir une portée scientifique au-delà de sa propre grossesse. Le raisonnement de Mélanie est similaire. En effet, que ce soit au cours de sa grossesse ou aujourd’hui, il y a un écart entre ce que la génétique prédit et la santé apparente de son enfant. Cela l’amène à questionner l’utilité des informations qu’elle a reçues pendant sa grossesse.

« **Enquêtrice** : donc en fait, cette attente que le syndrome se développe, ça a influencé toute votre perception de la grossesse et de comment le bébé allait être : « est-ce qu’il aura ci, ou ça... »

Mélanie : exactement, surtout qu’on n’a jamais eu de réponse, quoi. Oui, à certains moments on a vu des choses dans son développement, des anomalies vasculaires, mais elles ont disparu d’elles-mêmes pour la plupart. Donc j’essaie de me dire, comment aurait été ma grossesse si on n’avait pas été aussi loin... ça aurait été vachement différent. Je pense qu’on aurait quand même eu la seule info qui compte aujourd’hui, c’est qu’il a une anomalie vasculaire en profondeur dans le bras qu’il faut surveiller. Mais en dehors de ça, c’est un bébé qui aujourd’hui est en pleine forme et grandit super bien ! Donc, oui, évidemment que ces tests sont utiles, mais dans mon cas j’ai juste l’impression que ça a été un générateur de stress. »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

À nouveau, l’absence de symptômes – le décalage entre le génotype observé et le phénotype attendu – lui permet de relativiser la pertinence de l’information génétique dans son parcours. L’anomalie vasculaire de son enfant aurait sans doute été détectée sans connaissance de la

mutation. Aujourd'hui, son fils appartient à ce que Stefan Timmermans et Maria Buchbinder ont appelé les « patient·es en attente » (*patients in waiting*) (2010). Les dépistages basés sur des analyses génomiques étendues créent une nouvelle catégorie de patient·es, celles et ceux pour qui une mutation a été détectée mais qui ne sont pas (encore) malades. Ces patient·es, pris entre la catégorie du « normal » et du « pathologique », sont soumis·es à une surveillance médicale accrue. Dans son cas, l'investigation génétique a surtout été une source d'inquiétude, même si ce diagnostic a permis de mettre en place une surveillance médicale adaptée (qui dure encore à ce jour : examens, IRM, ...). Elle questionne surtout la façon dont l'information médicale s'est imposée au cours de sa grossesse, sans que ses besoins en tant que patiente n'aient été pris en compte.

« **Mélanie** : je veux dire, *j'aimerais bien qu'on fasse une distinction entre ce qui est intéressant pour la science et ce qui est intéressant pour les patients*. Nous, comment, avec les informations que vous nous donnez, on peut avancer dans notre parcours en tant que futurs parents, en tant qu'humains... Après, je sais que ce sont des questions qui doivent se poser, mais c'est tellement dur quand on te demande si on peut garder ton liquide amniotique parce que c'est intéressant pour la recherche, clairement (rire). Mais je comprends ! Moi dans ma tête, j'étais là, mais gardez-le, ce liquide, parce que si ça peut éviter après à une maman de vivre tout ce que j'ai vécu...

Enquêtrice : aider d'autres parents, en fait.

Mélanie : c'est ça, et moi j'essayais de demander, c'est quand la dernière fois que vous avez eu un bébé [avec cette mutation] ? Comment il va, où il est, enfin, on ne savait pas me répondre. »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

Mélanie établit une distinction entre ce qui a été utile de savoir dans son parcours en tant que future mère et ce qui peut constituer une information utile pour faire avancer la science. Cependant, ces deux niveaux d'information sont nécessairement liés puisque les cas médicaux singuliers peuvent contribuer à l'état général des connaissances et donc améliorer la pratique clinique. Cela passe par le fait d'accepter que le liquide prélevé lors de l'amniocentèse serve également à la recherche scientifique. L'investigation génétique ne s'arrête donc pas à la naissance de l'enfant, elle se prolonge à travers l'espoir d'améliorer les connaissances. Ces récits illustrent le « mouvement d'imbrication croissante de la clinique et du laboratoire [qui]

travaille en profondeur la médecine contemporaine » (Bourret et Rabeharisoa 2008, 34), imbrication dans laquelle les patient·es se retrouvent parfois pris·es en tenaille.

5.4. Perspectives et rétrospectives

Le poids de la transmission : choisir de (ne pas) enfanter

L'enquête se déploie au-delà de la grossesse en cours par d'autres biais. Grâce au résultat du NIPT, Solène pourra surveiller l'apparition future de symptômes entraînés par la délétion dont elle est porteuse. Mélanie pourra surveiller la santé de son fils à travers des contrôles médicaux réguliers. Les femmes espèrent que les résultats obtenus lors de leur grossesse pourront améliorer les connaissances et éventuellement aider d'autres personnes dans le futur. Aussi, d'autres membres de la famille peuvent se faire tester pour savoir s'ils sont porteurs. Or, une autre question est soulevée par la consultation en génétique : celle des grossesses futures. La mise en évidence d'un variant maternel peut intervenir dans les choix procréatifs futurs puisqu'il peut être transmis. Une FIV avec diagnostic préimplantatoire des embryons (DPI) ou une amniocentèse peuvent être envisagées pour écarter la transmission d'une maladie. Jade en est informée lors du rendez-vous en génétique :

« Par contre, *j'ai dit que cette histoire est derrière moi, mais en fait non*. Parce que je leur ai quand même posé la question [aux généticien·nes] : mais donc du coup, si je retombe enceinte à l'avenir, qu'est-ce qu'il se passe ? Et là ils me disent, ah ben le mieux, ce serait de faire une FIV *et cetera*, et je me dis, ouille, ouille. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Elle se pose alors sérieusement la question de son désir d'enfant dans le futur. Déjà mère de deux jumelles, elle ne souhaite pas spécialement avoir un troisième enfant car sa famille est, d'après elle, déjà « dans un chouette équilibre ». Or la question de la génétique joue aussi :

« Mais clairement une des raisons [de ne pas avoir d'autre enfant], c'est pas la seule raison, mais une des raisons pour lesquelles j'y retournerais pas, c'était de se dire, punaise, je vais devoir retourner dans tout un processus, euh... où je ne serais pas dans l'insouciance dans laquelle j'ai été la première fois où j'ai essayé d'avoir un bébé. Parce

que là, j'aurais ce truc en tête, où on m'a dit, ah quand même madame, peut-être qu'il faudrait faire une FIV pour être sûr que l'embryon ait le bon X d'office, ou alors un test de type amniocentèse. Mais là aussi, on dit, ne te projette surtout pas avant... Et tout ce truc, là, pfff... ça ne me donne tellement pas envie. C'est tellement plus chouette comment je l'ai vécu la première fois, plutôt que d'entrer dans un parcours de FIV alors qu'au final, t'as pas de problème de fertilité. Ça fait partie des raisons pour lesquelles je me dis, en fait moi maintenant je suis bien, merci au revoir (rire). »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

La potentielle transmission du variant génétique est l'une des raisons pour lesquelles Jade ne veut plus avoir d'enfant. Des études ont mis en évidence que les mères à risque de transmettre une maladie génétique choisissent majoritairement de ne plus enfanter, ou considèrent en tout cas qu'une procréation future sera compliquée (Kelly 2009; Raspberry et Skinner 2011). Ces études diffèrent du cas présenté ici, parce que les mères interrogées dans ces études ont au moins un enfant atteint par la maladie en question. Elles sont donc conscientes de la prise en charge de la maladie au quotidien, contrairement à Jade qui n'a pas d'expérience concrète sur laquelle s'appuyer, si ce n'est l'incertitude et l'angoisse qui ont plané sur une partie de sa grossesse. Néanmoins, ces études mettent en évidence les dilemmes des individus mis dans une position de choix et leur relation complexe aux questions de destin, de nature et de contrôle. Kelly montre qu'une majorité de parents « choisissent de ne pas choisir » : ils évitent une nouvelle grossesse, refusent les tests prénataux ou limitent l'information obtenue. Ils adoptent des comportements qui les éloignent des situations où « la prise de décision et l'analyse des risques sont dictées par la technologie » (2009, 84). Pour Jade, cet élément de contrôle ôterait toute l'« insouciance », la confiance dans l'inconnu dont elle a bénéficié au début de sa première grossesse.

Pour Mélanie, la question de la transmission se joue différemment : la mutation de son enfant est *de novo*, c'est-à-dire qu'elle n'est pas héritée des parents mais s'est probablement générée toute seule lors de la fusion des gamètes. Or, il existe un très petit risque que d'autres gamètes (ovules ou spermatozoïdes) en soient également porteurs.

« Mais aussi, ce qu'on nous a annoncé, c'est qu'en fait, [notre fils] est porteur de ce gène, qui est dominant, donc s'il a des enfants avec quelqu'un, il vaut mieux passer par une FIV ou autre. Ça c'est le premier truc. Et nous, à la fin du courrier qu'on a reçu, il était

marqué : si les deux parents ont un nouveau projet d'enfant, il faut qu'ils prennent rendez-vous avec l'équipe de génétique. Et moi je me suis posé la question, je me suis dit d'accord, supposons qu'on ait un projet de deuxième bébé, pourquoi on doit venir vous voir ? Et là ils m'ont dit que c'était parce que – c'est pas sûr – il y a une chance sur 100, même si on n'est pas vraiment porteurs de ça, au moment de la fusion des gamètes il y a le gène qui s'exprime à nouveau... Mais ils ont dit que ça ne justifiait pas vraiment une FIV parce que c'était trop aléatoire, parce que ça ne rentre pas dans le cadre d'une maladie où c'est évident, comme par exemple pour notre fils, lui, pour le coup, il rentre vraiment... Mais nous non, en fait. *Donc, voilà, cette histoire, mais bon, elle s'arrête, ou quoi ?* (rire) »

Mélanie, 32 ans, NIPT (-), 1 enfant (F6)

S'il est évident que la mutation de son fils peut affecter les générations futures (ses enfants à lui), il est moins clair pour Mélanie et son conjoint s'ils doivent s'inquiéter de transmettre à nouveau la mutation. Elle est dans un entre-deux, non éligible à l'assistance technologique (la FIV ne serait pas remboursée dans leur cas) mais invitée à s'inquiéter de ses capacités procréatrices. Nous l'avons vu dans le chapitre 3, le suivi intensif de la grossesse entraîne une « conscience du risque reproductif » auprès des femmes. Ici, cette conscience est redoublée par l'encadrement génétique. Les parents sont obligés d'évaluer les risques que comporte la procréation et leur (manque de) marge de manœuvre sur le sujet. Ils sont « enrôlés » dans les interventions et représentations de la clinique, à travers lesquels les choix sont définis, préfigurés et sollicités (Latimer 2013, 184). Plus que parents, ils sont invités à se projeter comme « patient·es responsables » sujets aux risques prédits par le discours génétique. Ils n'échappent donc plus au regard médical. Dans ces deux cas, on voit que « l'histoire de la génétique ne s'arrête pas », elle poursuit les femmes contre leur gré. La porte de l'enquête génétique reste toujours entrebâillée.

Rétrospections : être active ou passive dans son parcours de soin

Les femmes ne mettent pas seulement en perspective leurs choix futurs en matière de procréation. Elles posent un regard rétrospectif sur les choix passés à la lumière de leur expérience vécue. Je montre que pour certaines femmes interrogées, la question du choix informé importe moins que la façon dont elles se sont senties « actives » ou « passives » tout au long du parcours. Nous l'avons vu dans le chapitre 2, les femmes qui recourent au test ne

mettent pas toujours en avant la nécessité d’être pleinement informées sur tous les aspects du NIPT, elles reportent la « complexité » du test en se fiant à leur médecin pour les informer en temps et en heure. Jade réitère ces idées :

« **Enquêtrice** : tu penses que tu aurais préféré savoir, au moment de faire le NIPT, qu’on pouvait voir des choses dans tes chromosomes ?

Jade : non, en fait. Ça m’aurait fait stresser de toute façon pour rien. Il y a déjà tellement de trucs qui planent au-dessus de ta tête quand tu es enceinte qu’en fait, voilà...

J’imagine que je comprends pourquoi ils le font, mais si on peut te laisser dans l’insouciance, parce que les probabilités qu’on te détecte quelque chose sont si infimes, surtout si tu n’as pas d’antécédents dans ta famille (...) Tout le temps que j’ai reçu, entre la prise de sang et cet appel de la gynécologue, qui m’a dit, les généticiens veulent vous voir, tout ce temps qui est passé, c’est du temps d’insouciance gagné. Moi je le vois comme ça aujourd’hui. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

On en revient au thème de l’« insouciance » que Jade avait déjà relevé dans le cadre des choix futurs : elle choisit de ne plus enfanter parce qu’elle ne pourrait plus revivre la légèreté et l’insouciance de sa première grossesse. Elle n’aurait pas forcément voulu être informée de l’étendue du test car ça l’aurait stressée « pour rien ». Elle reprend ce raisonnement quant au choix même de recourir au NIPT. Les deux seules femmes que j’ai interrogées ayant eu un résultat maternel ne savaient pas qu’elles avaient le choix de refuser le dépistage.

« **Enquêtrice** : et le fait que tu ne savais pas que tu pouvais avoir le choix de faire le NIPT ou non, c’est quand même bien, non, de savoir qu’on peut refuser ?

Jade : oui, mais tu vois, moi je me mets dans cette position où on me dit : là, vous pouvez le faire ou non. Et j’aurais dit : *mais pourquoi j’aurais envie de refuser ?* Et on m’aurait dit : mais parce qu’il peut y avoir des trucs inattendus, on va vraiment scanner tout votre code génétique, on va peut-être voir des trucs graves, et donc j’aurais été : quoi ?! Et donc du coup le stress aurait commencé (rire) »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Jade n’aurait pas forcément préféré savoir qu’elle pouvait refuser le NIPT parce que la possibilité même de ce refus a une signification : le test peut entraîner des conséquences graves. Sa position se démarque de celles d’autres femmes interrogées, celles-ci ayant eu un résultat

néгатif au NIPT et pensant que le test était obligatoire. Dans ces extraits, les participantes répondent toutes les deux à la question « y a-t-il aujourd'hui quelque chose que tu aurais aimé savoir avant de faire le NIPT ? »

« En fait, déjà, j'aurais aimé savoir que ce n'était pas obligatoire. Parce que c'était pas du tout clair. Pour moi c'était une étape par laquelle on passait, point barre. Ça n'a jamais été présenté comme quelque chose dont on avait le choix. Et je pense que c'est vraiment ça que j'aurais aimé qui soit différent. Parce que probablement, me connaissant, j'aurais quand même voulu savoir. Ça m'étonnerait que j'oserais, les yeux fermés... Mais j'aurais aimé savoir que j'avais le choix. »

Fanny, 29 ans, NIPT (-), 1 enfant (F13)

« Déjà, j'aurais aimé savoir qu'on ait le choix de le faire ou pas, même si je l'aurais fait de toute manière, mais je trouve ça important de savoir qu'on a le choix. »

Estelle, 30 ans, NIPT (-), 1 enfant (F11)

Pour Fanny et Estelle, la question du choix informé est importante. Lors de l'entretien, elles me font chacune part de leur relation ambivalente avec le suivi de la grossesse. D'une part, elles se fient totalement aux progrès de la médecine et à ce que leur médecin leur recommande. De l'autre, ce parcours médicalisé leur donne une conscience plus accrue des risques. D'ailleurs, toutes les deux admettent qu'elles auraient du mal à se passer de l'information (« je n'oserais pas y aller les yeux fermés »). J'ai parlé dans le chapitre 3 de cette « dépendance » à la technologie dont les femmes s'affranchissent progressivement au cours de leur grossesse. Dans son étude sur les techniques de reproduction assistée, Charis Thompson s'oppose à l'argument éthique selon lequel les technologies « objectifient » les patient·es, c'est-à-dire les privent de leur subjectivité et de leur capacité d'agir (2005, 180). L'une des critiques adressées à la médecine contemporaine est la surveillance accrue des femmes et de leurs corps, réduits à la passivité. Thompson montre que les positions de sujet et d'objet ne sont pas toujours opposées dans les discours des femmes en parcours de PMA, elles peuvent même être mutuellement constitutives. En effet, lorsque les femmes se « soumettent » au regard médical, elles se rendent activement « compatibles » avec les instruments et interventions de la clinique (Thompson 2005, 191). Elles participent à cette objectification : passer de personne singulière à patiente générique pour que le problème médical soit traité, ou encore, être réduite à certaines parties de leur corps (follicules et organes reproducteurs sous le prisme de l'échographie) pour

qu'elles soient « réparées ». Elles conservent leur part d'agentivité dans la procédure parce que – et tant que – cet enchaînement leur permet *in fine* d'atteindre le but espéré : la grossesse.

De façon similaire, les témoignages des femmes avec un résultat maternel nous montrent que cette passivité n'est pas toujours indésirable, et surtout, elle peut justement mener à la possibilité de réaliser certains choix de façon autonome. Quand je demande à Solène « s'il y a des choses qu'elle aurait aimé savoir plus tôt » dans son parcours, elle ne me parle pas du choix informé mais plutôt d'avoir une position active ou passive dans le parcours de soin. Au moment du NIPT et de l'obtention des résultats, elle s'est plutôt sentie dans une position passive :

« Moi, en l'occurrence, j'aurais préféré avoir mes résultats plus tôt. Et pouvoir peut-être le faire moi-même [ndla : ouvrir les résultats elle-même plutôt qu'on les lui annonce]. Ça ne m'aurait probablement pas servi à grand-chose, parce que c'est des mots que je ne comprends pas et des données que je ne peux pas interpréter. Mais le fait d'être mise en tant qu'actrice dans ce principe-là est quand même important, je trouve. Et à aucun moment j'ai été vraiment actrice de ce truc-là, j'ai juste suivi un plan, un parcours de A à Z. Parce qu'au final, tu te rends à un endroit, on te prend ton sang, on l'analyse, on te donne tes résultats... Même le rendez-vous en génétique, ça a été arrangé pour moi, à ma place. T'es jamais acteur de ce moment-là. Sauf le moment où tu dois prendre une décision si des signaux il y a. »

Solène, 29 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 1 enfant (F18)

Être « passive » n'est pas nécessairement lié au fait de ne pas avoir eu le choix de réaliser le NIPT (Solène dit à un autre moment de l'entretien : « ça ne m'a pas dérangée que ça ait été présenté comme ça »). C'est plutôt lié au fait qu'une séquence d'événements lui ait été imposée sans qu'elle ait son mot à dire sur la façon dont elle voulait recevoir les informations (l'attente, la rétention des résultats, le rendez-vous en génétique). Or, même si elle a été « passive » dans ce parcours, elle a cependant « reçu les clés » pour réaliser un choix informé au moment où celui-ci devait se poser :

« Moi j'ai besoin qu'on me dise et qu'on m'explique : là, il est en train de se passer ça. Voilà. Et en fait si j'ai pas toutes ces clés-là en main, je pense que je ne peux pas prendre de décision correcte et être en paix avec moi-même. Et du coup, j'ai été passive, mais en même temps, j'ai eu les explications que je devais avoir. Après, on m'a donné toutes les clés, et une fois que je suis ressortie de là [du rendez-vous en génétique], je suis

redevvenue actrice, et j'avais cette possibilité de continuer ma recherche ou de ne pas continuer ma recherche. Je ne l'ai pas fait. Mais là j'ai eu le choix. »

Solène, 29 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 1 enfant (F18)

La « passivité » mène à une situation où elle redevient actrice, lorsqu'elle a la possibilité de choisir de poursuivre les investigations génétiques ou non. Jade compare le moment du dépistage, où la possibilité de choix futurs est encore abstraite, au moment du rendez-vous génétique où les enjeux ont été mis entre ses mains.

« Une solution thérapeutique, comme l'amniocentèse où il y a un choix important derrière, c'est encore autre chose qu'un test qui te donne des infos. Quand j'étais dans les discussions de l'amniocentèse, j'étais contente qu'ils me déroulent toutes les infos, c'était mon choix. Toutes les questions, ils étaient disponibles. Le rendez-vous a duré une heure et demie, je pense. Je pouvais vraiment poser toutes mes questions et c'est moi qui ai fait le choix à un moment donné de stopper les questions. Donc je pense qu'à chaque étape, j'étais informée de ce qu'il fallait, mais pas à l'étape du NIPT, voilà. »

Jade, 33 ans, NIPT (+) (résultat maternel), 2 enfants (F17)

Jade compare le NIPT à une *information* tandis que le choix de l'amniocentèse et les décisions qui en découlent se substituent à une *action*. Dans ces extraits, l'ensemble de la trajectoire et ce qu'elle crée comme formes de passivité (ne pas avoir l'option de refuser le test, se faire prendre son sang, se faire convoquer, ...) tend vers une résolution qui s'incarne dans un moment actif de choix (décider d'investiguer plus loin ou non). Les éléments passifs de la trajectoire convergent vers un moment décisif où les femmes ont les cartes en main. En définitive, être « passive » ou « active » dans son parcours de soin ne sont pas forcément des qualités opposées et incompatibles. Cependant, passivité et agentivité n'émergent que dans un ensemble de relations et à travers l'encadrement médical des choix. Se décentrer du moment « enserré » du choix informé permet d'observer la façon dont l'accompagnement thérapeutique influence ces qualités.

Conclusion

« En sortant je ne sais pas trop quoi éprouver. Personne n'a eu l'air très inquiet, je me dis que je devrais être pleinement rassurée sur le sort du bébé. Mais beaucoup d'infos

s'entrechoquent dans ma tête. Ce qui domine, c'est une impression d'émiettement. Comme si durant ces deux consultations j'avais été fractionnée, morcelée. On a examiné mon bébé petit bout par petit bout, jamais comme un être entier. J'ai un peu la sensation d'être une poupée russe, dont on va bientôt ouvrir le ventre, avec à l'intérieur deux petites poupées. Et l'une de ces poupées, il faudra l'ouvrir aussi. Et alors, comment être sûre que ça va vraiment s'arrêter là ? Parfois, dans la poupée russe que l'on croit être la dernière, il y en a encore une, plus petite. Et si l'on découvrait encore autre chose à l'intérieur ? »

Tiphaine Dumontier, *Dans le ventre des filles*, Mon Poche, 2026, p.117-118

Cet extrait du roman de Tiphaine Dumontier illustre bien les dynamiques relevées dans ce chapitre : les corps se déplient et s'emboîtent, sont découpés et scrutés par le regard médical. Les indices sont déroulés progressivement, arrivent par morceaux et cachent d'autres énigmes en leur sein. Dans les situations étudiées dans ce chapitre, le suivi prénatal ordinaire bascule en situation exceptionnelle avec la réception d'un résultat incidentel. J'ai abordé cette situation exceptionnelle comme une enquête : la consultation gynécologique pose l'intrigue tandis que la consultation génétique ouvre et définit les voies de l'investigation. D'abord, le travail d'articulation permet de relier récit familial, symptômes et information génétique. Ensuite, le cadrage de l'information détermine les enjeux de l'enquête. Les femmes décident ensuite si elles veulent pousser les investigations plus loin à travers l'amniocentèse. Si l'enquête s'arrête officiellement après l'amniocentèse pour les femmes interrogées, l'enquête se ramifie cependant dans leur vie et leurs choix futurs de multiples façons. Dans cette conclusion, je reviens sur trois éléments que cette enquête a mis en évidence.

Premièrement, le choix de recourir à un diagnostic éclairé en retour ce que signifie le « non-choix » du recours au NIPT. Dans le parcours prénatal, le NIPT s'inscrit souvent dans une position relativement passive, où le test est avant tout perçu comme un moyen d'obtenir des informations supplémentaires sur la grossesse, dans le prolongement de la relation avec le ou la gynécologue. À l'inverse, le recours à l'amniocentèse et à des analyses génétiques plus poussées semble davantage mettre en scène la patiente comme une actrice de la décision. L'invasivité de l'amniocentèse, mais aussi le temps consacré au conseil génétique et la possibilité d'obtenir des résultats dont les implications dépassent largement le temps de la grossesse, contribuent à rendre les enjeux du choix plus visibles. Le caractère potentiellement irréversible de certaines décisions participe ainsi à inscrire le diagnostic dans un registre de

choix plus explicitement délibéré et actif. Pourtant, le NIPT et les analyses diagnostiques s'inscrivent dans un dispositif de consentement qui présente des caractéristiques similaires : la signature d'un formulaire qui explique la possibilité de recevoir des résultats incidentels. Or, ces deux situations construisent différemment la position de la patiente comme sujet du choix. Cette tension, qui invite à interroger les « modèles du choix » qui sont concrètement mis en œuvre dans le domaine de la génétique, sera reprise dans la conclusion générale.

Deuxièmement, ce chapitre a mis en évidence la façon dont les femmes se représentent leur capacité d'agir tout au long du parcours. D'abord, la capacité d'agir dépend de l'accompagnement médical qui a été mis en place. Bien que la consultation de génétique leur soit « imposée », Solène et Jade y reçoivent des clés de compréhension de la situation. Le choix de réaliser l'amniocentèse leur appartient car elles en mesurent les conséquences. En revanche, Mélanie perçoit ce choix comme « forcé » et précipité, notamment parce qu'elle n'a pas de temps de réflexion, ni d'accompagnement par l'équipe de soignant·es qui suit sa grossesse. Elle se sent déshumanisée quand l'information médicale lui est imposée contre son gré et qu'on l'oblige indirectement à considérer l'IMG, jusqu'à ce qu'elle doive imposer ses propres limites. Cette perte d'agentivité survient dans des situations où la relation de soins est négligée (Mol 2009).

Ensuite, l'incertitude scientifique qui entoure la variation génétique affecte également la capacité d'agir. Pour certaines, le décalage entre le génotype et le phénotype observé permet de remettre en question le script du conseil génétique, les choix qui ont été imposés par l'encadrement médical. Au regard de cette incertitude, elles peuvent réviser la « gravité » de la maladie et l'utilité de l'information reçue. En d'autres termes, elles interrogent ce qui constitue véritablement une preuve et ce qui doit compter dans la décision. L'enquête, avec les incertitudes qui la caractérisent, peut ainsi être rapprochée de ce que Charis Thompson appelle une « chorégraphie ontologique » (2005) : la coordination d'un ensemble d'éléments d'ordres ontologiques différents – sociaux, techniques, légaux, temporels, biologiques – qui doivent s'aligner pour que l'assistance médicale puisse produire certaines possibilités d'action. Au cours de l'enquête, les femmes doivent réconcilier différents éléments pour qu'ils s'imbriquent : le statut de patiente et de futur parent, l'intérêt scientifique et l'utilité personnelle de l'information, le variant génétique et la potentielle maladie, les choix subis et les choix actifs.

Troisièmement, le chapitre invite à reconsidérer le principe d'actionnabilité dans le cadre du NIPT *whole-genome*. Si l'actionnabilité se réfère à une action médicale possible en l'état actuel des connaissances, nous avons vu que le passage de la preuve scientifique à l'action médicale n'est pas évident (Owens et al. 2023). L'incertitude entoure certains résultats. Pour les rendre actionnables, patient·es et médecins collaborent, négocient et complètent les informations génétiques pour que des actions puissent être envisagées (Stivers et Timmermans 2017).

Dans le cas des résultats incidentels, cette actionnabilité peut dépasser la question de l'amniocentèse ou de l'IMG, voire même dépasser la grossesse en cours pour englober des intérêts scientifiques, médicaux et sociaux plus larges. Les résultats incidentels entraînent des choix quelque peu différents de ceux qui se posent dans le cadre du dépistage traditionnel des trisomies 21, 18 et 13. La question principale qui oriente le conseil génétique après un résultat incidentel reste, à l'instar du dépistage traditionnel, celle de réaliser une amniocentèse. Or, d'autres actions que l'IMG sont envisagées. Dans le cas d'un variant maternel, le résultat peut être actionnable en termes d'une intervention thérapeutique auprès de la femme enceinte et pas du fœtus. Au-delà de savoir si le fœtus est atteint, la question de la transmission se pose pour les apparentés et pour les grossesses suivantes (et donc le recours au DPI ou DPN).

L'actionnabilité ramène également à la pertinence différenciée de ces informations pour les individus, pour la science et pour la société. Nous l'avons vu, les intérêts se déplient de façon télescopique dans ces trajectoires thérapeutiques singulières, presque à la façon de poupées russes : le manque de données scientifiques rend l'interprétation du variant plus complexe, surtout quand il n'y a pas de cas recensés dans la famille. Cependant, ces cas singuliers peuvent justement contribuer à la recherche scientifique. Que faire de ces connaissances, encore partielles, dans un contexte prénatal où l'on dispose d'informations très limitées sur le fœtus ? Ce paradoxe entraîne des dilemmes d'un ordre nouveau, pour patient·es et professionnel·les (Navon et Thomas 2021).

Le chapitre suivant poursuit l'examen des trajectoires qui s'écartent du script initial. Il porte sur l'encadrement médical des choix qui suivent un résultat positif pour l'une des trisomies initialement ciblées par le test. Nous verrons pourtant que les décisions entraînées par ce résultat ne se limitent pas non plus à la poursuite ou à l'interruption de la grossesse en cours.

CHAPITRE 6. DÉTECTER UNE TRISOMIE : LES VOIES MÉDICALES DU CHOIX

Ce chapitre s'intéresse aux parcours des personnes ayant eu un résultat positif pour la trisomie 21 ou 18. Comme le précédent, ce chapitre s'intéresse à la « mise en intrigue » des choix en les replaçant dans un contexte d'action (Sandelowski et Jones 1996). Sandelowski et Jones soulignent que les expériences du choix ne se laissent pas toujours saisir dans les narrations culturelles dominantes de l'autonomie. Il existe pourtant peu de récits permettant de rendre compte de ces expériences situées aux marges de ce discours dominant. Cette absence est particulièrement perceptible chez les personnes qui sont confrontés aux choix les plus déterminants, à savoir ceux qui reçoivent un résultat positif. Ce chapitre examine les conditions des choix réalisés après un tel résultat en comparant les expériences de poursuite et d'interruption de la grossesse. Comment la capacité d'agir se déploie-t-elle dans ces deux contextes ? La comparaison de ces deux types de trajectoires permet de mettre au jour ce qui relève de l'évidence dans certains parcours et ce qui, par contraste, doit être explicité, justifié ou contesté dans d'autres. Le lien entre ces deux situations – d'abord unies par leur constat initial : le résultat positif – se cristallise dans les cadres médicaux de l'action, que l'on suit ou dont l'on se distancie. Les récits analysés rendent ainsi visibles des scripts médicaux habituellement tenus pour acquis.

Cette attention aux cadres médicaux de l'action met en évidence trois dynamiques dans ce chapitre. Ces dynamiques se rapportent chacune à des formes de *mise en langage* ou de *mise sous silence*. D'abord, j'examine les formes de silence qui entourent les thèmes de l'IMG et du handicap (Strange 2015; Thomas 2016). Dans certains cas, le silence relève du consensus, du communément admis, de l'évidence d'une option plus acceptable ou favorisée. Dans d'autres cas, l'évidence médicale conduit à un silence sous la forme d'une absence d'informations ou d'informations partielles : cela peut porter préjudice aux patientes car elles ne sont pas pleinement informées sur leur résultat ou sur la procédure qu'elles ont choisie.

Ensuite, je m'intéresse aux registres normatifs qui sont déployés dans le cadre du recours à l'IMG. Bien que l'IMG soit normalisée sur le plan clinique, elle reste une expérience que les femmes préfèrent souvent faire exister par le silence (Rapp 1999; Thachuk 2007). Selon Angela Thachuk, le langage du choix renforce ce silence par manque d'un autre langage permettant de rendre compte de la difficulté morale inhérente à cette expérience. Mis à part le langage du choix et de l'autonomie d'un côté, ou le langage technique et médical de l'autre, il existe peu de repères lexicaux pour parler de l'IMG. Comment, alors, trouver les mots pour décrire une telle épreuve médicale et humaine ? Nous verrons que les registres de sens « dominants » ne répondent pas toujours aux attentes des femmes, qui doivent alors trouver un moyen de se réapproprier leur récit.

Enfin, j'analyse plusieurs situations de résistance aux cadres médicaux de l'action, quand certaines trajectoires sortent des scripts établis, quand certaines femmes s'opposent activement aux discours médicaux ou remettent en question les catégories pathologiques qui pèsent sur leur grossesse. Cela me permettra de comprendre l'autonomie dans une portée plus large que la seule question de la poursuite ou de l'interruption de la grossesse : il s'agit, pour les femmes, d'accoucher ou de mettre au monde dans les meilleures conditions possibles avec un accompagnement qui respecte la diversité des positions et des vécus.

6.1. De l'annonce à l'investigation

« *Le résultat n'est pas bon* » : l'annonce

L'annonce est vécue comme un choc pour la plupart des femmes et des couples. Sophie et Victor, dont il s'agit de la première grossesse, recourent au NIPT dans le but de « protéger au mieux leur enfant pendant la grossesse et l'accouchement ». Sophie veut accoucher dans des conditions les plus naturelles possibles : les informations apportées par le NIPT permettront d'anticiper les éventuelles complications médicales qui pourraient se poser pendant l'accouchement, qui est le « moment risqué » de la grossesse. Bien sûr, ils ne s'attendent pas à obtenir un tel résultat. Celui-ci est annoncé lors d'une visite à la maternité par une sage-femme que le couple rencontre pour la première fois. Le résultat fait d'abord l'objet d'un malentendu :

« **Sophie** : donc elle venait de nous annoncer le sexe, très bien, on était contents. Et puis, pendant qu'on discutait à deux, elle est partie appeler le labo.

Victor : elle est partie appeler le labo pour savoir pourquoi le NIPT n'était pas complet. Elle est revenue, et c'est là qu'elle nous a dit, *le NIPT est pas bon*.

Sophie : elle dit, « le résultat du NIPT n'est pas bon pour la trisomie 21 ». Mais à ce moment-là... ça veut dire quoi, « *pas bon* » ?

Victor : ils sont faux, il faut recommencer, ou... ?

Sophie : ça veut dire qu'on a raté la prise de sang ? Enfin, « pas bon », ça ne veut rien dire. Elle dit : « non, pas bons, euh... Ils sont positifs. Il y a de grandes chances que votre enfant soit porteur de trisomie 21 », ou quelque chose comme ça. Et là, je demande, mais combien ? 30% ? 40 ? 50 ? Et là elle me dit, non, 98% (rire). Je suis là : « ah oui, pas bon : *pas bon* ! »

Victor : mais tu ne rigolais pas, du coup.

Sophie : non, je ne rigolais pas. Et là c'est un peu la douche froide, quoi. Ouais. C'était dur. *Ce qui était dur, c'était ce moment de latence entre le fait de comprendre ce qu'elle essayait de dire, tu vois*. Pour elle, c'était difficile de dire : voilà, votre enfant est très certainement porteur de trisomie 21. Elle disait : les résultats ne sont pas bons. »

Sophie et Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19 & H19)

La sage-femme prête au résultat une qualification négative, dépréciative (« pas bon »). Cette qualification entraîne d'abord une confusion, auprès du couple, entre la performance technique

du test (l'analyse aurait échoué) et l'objet du résultat (la probabilité élevée de trisomie 21). L'origine de la confusion est l'attribution implicite, par le corps médical, d'une valeur négative à la trisomie 21. L'annonce n'est donc pas neutre. Comme l'a montré le sociologue britannique Gareth Thomas, la trisomie 21 est construite comme une catégorie universelle de l'« anormal » (2016). Dans la consultation prénatale, la trisomie 21 existe par son absence : elle est évoquée de façon indirecte, par allusions ou paraphrases qui soulignent sa déviation par rapport à une norme (« mauvais scénario », « mauvaise nouvelle », « problème », ...). Selon Thomas, cette absence s'explique notamment par le fait que les professionnel·les supposent que tous·tes les patient·es sont familier·es avec la condition. Cependant, ce « flou » autour de la trisomie 21, le fait qu'elle fonctionne comme une catégorie évocatrice qui va de soi, entraîne des effets pervers : cela renforce le manque de connaissances sur cette condition, sa variabilité et sa complexité sont masquées. Comme le remarque Sophie, il est difficile pour la sage-femme d'annoncer la quasi-certitude de trisomie 21 en termes clairs car cela accentuerait le côté tragique de la situation : la trisomie est euphémisée car directement synonyme d'issue malheureuse de la grossesse.

Cette confusion nous apprend autre chose : le « mauvais » résultat est d'abord pris pour une « panne » technique. Les *Science and Technology Studies* (STS) l'ont souligné : la panne n'est pas seulement une défaillance technique mais un « accident moral » qui met en lumière les conditions sociales et matérielles nécessaires au maintien d'un système (Guien 2022). D'un point de vue heuristique, la panne nous montre la fragilité de l'ordre social sur lequel les techniques reposent. Tout comme une procédure technique peut dysfonctionner, les « produits de la conception » (Rothman 1993) peuvent connaître une erreur de fabrication. L'amalgame entre le mauvais résultat et la panne technique est révélateur du script normatif de la grossesse, où la trisomie 21 constitue justement un « accident moral ». On voit ici que la situation dévie d'une norme attendue : le résultat positif est révélateur d'une perturbation dans le cours « normal » de la grossesse. Nous le verrons plus tard, il revient au couple de suivre le script proposé par le corps médical dans une telle situation exceptionnelle, ou de sortir des sentiers battus et dessiner leur propre trajectoire.

« Creuser plus profond » : décider pour ou contre l'amniocentèse

Pour d'autres femmes, l'annonce du résultat positif par leur gynécologue s'accompagne directement de la proposition d'« *aller plus loin* » – on peut voir dans cette expression un autre euphémisme, dans le discours médical, pour l'amniocentèse. Johanne et Alice ont toutes les deux appris le résultat positif au téléphone par leur gynécologue, qui leur propose directement d'« approfondir » les recherches :

« Et puis elle me téléphone et elle me dit, voilà Madame [X], *votre test n'est pas très bon*, euh, il y a 75% de chances que votre petite fille soit trisomique 18. Mais elle dit, *on va devoir approfondir les recherches*, parce que ça se pourrait que ce soit en fait le sang de l'autre embryon qu'on aurait pu percevoir, ou des cellules en tout cas, du deuxième, ou voilà, ou que ce soit une trisomie mosaïque ou des choses comme ça³⁷, donc elle dit, *il va falloir aller un peu plus loin dans les recherches*. Elle m'envoie alors faire une amniocentèse chez le docteur [X] (...) Bon ben voilà, le monde s'effondre, hein, sincèrement, parce que nous on attendait ce bébé avec tellement d'impatience. »

Johanne, 45 ans, NIPT (+) et (-), 3 enfants (F14)

« Donc elle m'appelle ce matin-là, et c'est vrai que c'est des mots qui restent. Le bébé qui est dans votre ventre est trisomique. Mais en fait quand on décroche pour avoir une nouvelle de je sais pas quoi et qu'on entend ça, ben c'est difficile. En fait, on est pris, on sait pas trop ce qui nous arrive, parce qu'on passe une belle grossesse, tout va bien, dans le meilleur des mondes, on pense à la chambre, à ceci, à cela, puis on apprend ça. Elle me dit, *il faut d'abord prendre rendez-vous pour une amniocentèse, en fait, et là, encore une fois, avant de décider de, on attend de voir le vrai résultat, quoi, l'amniocentèse.* »

Alice, 37 ans, NIPT (+) et (-), 2 enfants (F16)

Johanne et Alice soulignent toutes les deux le choc qu'elles ont ressenti en apprenant la nouvelle. Celle-ci vient défaire toutes les projections qui tissent la grossesse. L'amniocentèse est directement associée à l'obtention d'une « certitude » quant au résultat. Elle porte en elle l'infime chance de détromper le NIPT :

³⁷ Le NIPT est légèrement moins fiable pour la T18 que pour la T21 parce qu'il s'agit d'une condition plus rare. Johanne est tombée enceinte suite à un transfert de deux embryons issus d'une FIV. Un seul embryon a tenu. Les cellules portant la T18 trouvées dans le placenta pourraient appartenir à l'autre embryon s'il avait fait l'objet d'une perte très précoce. Une trisomie « mosaïque » signifie que seul un certain pourcentage des cellules du corps présente la trisomie.

« **Enquêtrice** : et pour toi c'était vraiment évident qu'il fallait le faire pour confirmer, ou... ?

Alice : pour essayer d'*infirmer* ! C'était plutôt pour essayer de se dire qu'il y avait un pourcent de chances que ça aille bien. »

Alice, 37 ans, NIPT (+) et (-), 2 enfants (F16)

« Pour nous c'était vraiment indispensable qu'il y ait plusieurs examens médicaux qui viennent confirmer ou infirmer l'hypothèse de départ. C'était vraiment primordial d'être sûrs que... voilà. De ne laisser planer aucun doute, de ne pas passer à côté d'une erreur de diagnostic. Il fallait vraiment qu'on ait toutes les cartes en main pour prendre une décision la plus euh... pas 'le plus sereinement possible', parce qu'on n'est jamais serein, mais en tout cas en étant vraiment en conscience. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

Anne-Laure craint fortement que le NIPT soit positif car l'échographie du premier trimestre montre une clarté nucale élevée. Dans ses mots, « l'échographie n'était pas bonne ». Même si l'échographie présage une trisomie 21, son mari et elle « espéraient toujours que l'échographiste ait été alarmiste » et que le NIPT « vienne nous dire que c'est une erreur, que tout va bien ». S'en sont suivis des examens pour « confirmer ou infirmer l'hypothèse de départ » (le NIPT, mais aussi l'amniocentèse et des échographies supplémentaires). Malgré la haute fiabilité du NIPT (l'une des raisons pour lesquelles il est fort apprécié), les femmes espèrent encore déjouer les statistiques.

Quand elle repense à cette progression par étapes tendant vers le diagnostic final, Anne-Laure la compare à « un trou qu'on a creusé au fur et à mesure des résultats qui tombaient », où « on a été de plus en plus en profondeur ». Dans mon échantillon, les investigations diagnostiques – la recherche d'une « certitude » – ont été poursuivies par les femmes qui, ultérieurement, décideront de mettre fin à la grossesse. Le recours à l'amniocentèse relève pour elles de l'évidence. Elles veulent principalement s'assurer qu'il n'y ait pas de faux positif, même si cette chance est très faible. Ces femmes n'ont pas évoqué les risques – très faibles, eux aussi – de perdre la grossesse à cause de l'amniocentèse. À l'inverse, les femmes qui décident de poursuivre leur grossesse avec trisomie 21 n'ont pas réalisé d'amniocentèse. Et

ceci justement parce que cette procédure invasive entraîne le risque d'une perte spontanée de la grossesse.

« À ce moment-là, ils [les généticiens] nous ont aussi respectés dans nos choix. Parce qu'ils nous ont proposé l'amniocentèse, et moi c'est quelque chose que je ne voulais pas, en fait. Je voulais savoir si cet enfant était trisomique pour pouvoir le protéger. Donc je n'avais pas envie de faire quelque chose d'invasif qui mette cet enfant en danger. (...) Pour moi, à partir du moment où on me prend en charge *comme s'il avait une trisomie 21*, on n'a pas besoin de faire une amniocentèse. Et du coup on a été pris en charge *comme si*, à 100%, Arthur était porteur de trisomie 21. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

« Et comme il s'agissait d'une prise de sang [le NIPT], pour moi c'était une formalité (rire). Donc je me suis dit, tant qu'à faire, autant faire ça qu'un autre test beaucoup plus invasif. Donc pour moi il était hors de question de faire une amniocentèse. Le NIPT pour moi c'était une bonne solution, et une fois que j'ai fait le NIPT, j'ai refusé tout le reste. »

Zahra, 48 ans, NIPT (+), 3 enfants (F20)

Pour Sophie et Zahra, le NIPT constitue une bonne alternative à l'amniocentèse car il est très fiable et non invasif. Les quelques petits pourcents qui séparent le NIPT du diagnostic ne justifient pas pour Sophie la prise de risque : elle se satisfait d'une prise en charge « comme si » son enfant était porteur. Pour Zahra, l'amniocentèse est liée à une mauvaise expérience : on l'a poussée à faire une amniocentèse lors de sa première grossesse, elle a mal vécu le geste invasif. Dans le chapitre précédent, nous avons vu que les femmes recevant un résultat incidentel évaluent l'utilité de l'information génétique dans la décision de recourir ou non à l'amniocentèse. Une évaluation similaire se déploie ici. Pour celles qui interrompent finalement la grossesse, l'information apportée par l'amniocentèse est utile : il ne faut pas que le NIPT « se trompe », aussi faibles en soient les chances. Pour celles qui refusent l'IMG, l'amniocentèse entraîne plus de risques que de bénéfices puisque le résultat du NIPT est très fiable.

6.2. La rencontre avec le service de génétique

Toutes les personnes interrogées n'ont pas rapporté avoir rencontré de généticien·ne. Pour celles ayant réalisé une amniocentèse, la rencontre avec l'équipe de génétique arrive *après* le résultat de l'amniocentèse. La consultation de génétique sert plutôt d'appui à la décision d'interrompre la grossesse. La situation diffère donc des femmes ayant reçu un résultat incidentel pour lesquelles la consultation de génétique sert plutôt à délibérer si le recours à l'amniocentèse est justifié. Le couple ayant décidé de poursuivre la grossesse a rencontré l'équipe de génétique directement après le résultat de NIPT positif. Dans cette section, deux fonctions de la consultation sont relevées : soulager la culpabilité liée au diagnostic ou à l'IMG et informer sur les implications médicales de la trisomie.

Le double poids de la culpabilité

La consultation en génétique présente les aspects médicaux de la trisomie 21, sa prévalence, ses mécanismes de formation cellulaire et de transmission. Il s'agit d'apporter des éléments « objectifs » qui peuvent servir d'appui à la prise de décision et donc accompagner les couples dans leur processus décisionnel. En filigrane de ces informations se dessine également un autre enjeu de la consultation génétique, qui est de soulager deux formes de culpabilité (Rapp 1999, 227). La première forme de culpabilité est liée à la responsabilité d'avoir transmis une « anomalie » génétique, d'avoir produit un fœtus « défectueux ». La trisomie 21 n'est pas héritée par les parents : elle résulte généralement d'une erreur de division cellulaire lors de la formation des gamètes, entraînant la présence de trois chromosomes 21 dans les cellules de l'embryon. Il en existe une forme héréditaire, beaucoup plus rare, liée à un réarrangement chromosomique chez l'un des parents, mais cela n'a pas été le cas parmi les personnes que j'ai interrogées. Pour le couple, l'explication génétique du syndrome permet, dans une certaine mesure, de soulager une forme de culpabilité :

« On ne va pas se mentir, moi je me sentais extrêmement coupable quand on a découvert que Jules³⁸ était atteint de trisomie 21. Parce que je me disais que je n'étais pas une bonne mère, je n'étais pas capable de mettre un enfant en bonne santé au monde. [Sa voix se brise] Et... C'est clair que quand on a eu le rendez-vous en génétique, on nous a bien expliqué qu'il n'était pas question d'un responsable ou d'un coupable, ou que l'un de nous deux était défaillant, entre guillemets... Je vous avoue que ça n'enlève pas totalement la culpabilité, mais en tout cas ça vient vous dire – des professionnels viennent vous dire ! – non, ce qui t'arrive, c'est pas de ta faute, c'est juste... juste la vie, oui, c'est une association de gènes et de facteur pas de chance. Entre guillemets. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

Le diagnostic peut entraîner un sentiment de culpabilité chez les femmes qui se sentent alors « défaillantes » ou « incapables » d'engendrer un fœtus en bonne santé. La transmission de maladies génétiques est souvent associée à des sentiments de culpabilité et de responsabilité auprès des individus, surtout les mères (Hallowell 1999; Rapp 1999). Or l'explication génétique fournit des prises « objectives » quant à l'attribution causale de l'anomalie. Le poids de la responsabilité peut être (partiellement) soulagé quand il est mis en évidence que l'anomalie n'est pas héréditaire (Dimond 2014). L'incident génétique est alors compris comme le fruit du hasard, un événement isolé, un « facteur pas de chance » qui offre ainsi une protection contre les questions morales liées à la responsabilité parentale (Stivers et Timmermans 2017, 1544).

La deuxième forme de culpabilité concerne la décision de mettre fin à la grossesse. Pour Alice, la consultation génétique ne permet pas seulement d'obtenir des informations médicales sur la trisomie 21 mais de prendre connaissance, par le biais de la généticienne, de l'attitude d'autres couples dans la même situation qu'elle :

« Ce qui était bien [avec la généticienne], c'est qu'elle est en contact avec des familles.

Et donc là, la parole de quelqu'un qui côtoie des mamans d'enfants avec la trisomie.

Parce que la gynéco fait son job, mais à un moment son job s'arrête parce que... je crois

³⁸ Quand il y a eu IMG, les femmes se réfèrent généralement à l'enfant non né par son prénom. Il est important pour elles de nommer et d'humaniser l'être qui a grandi en elles, même s'il n'y a pas eu de naissance. La philosophe Marie Gaille relève également, dans son enquête auprès de personnes devant décider d'interrompre ou poursuivre la grossesse, l'usage du terme « bébé » et non « fœtus » (2016). Ces pratiques aident à créer des catégories de sens et à se sentir parents malgré l'absence de l'enfant. Nous le verrons plus tard, instituer ce statut d'humanité contribue au travail du deuil (Giraud 2015, 93). Tous les prénoms ont ici été modifiés.

que ça la dépasse, à un moment ce n'est plus de son ressort, entre guillemets. Ça devient trop empathique, trop humain. La généticienne, donc, elle... elle nous a quand même dit que c'était très rare ceux qui gardaient, ça fait toujours... peut-être que ça rassure de se mettre dans la majorité, aussi. »

Alice, 37 ans, NIPT (+) et (-), 2 enfants (F16)

La génétique sert de relais entre les individus face à un choix et ceux qui l'ont déjà réalisé. Au-delà des informations médicales s'ajoutent d'autres éléments qui aident Alice à prendre une décision, comme le fait que la plupart des grossesses avec trisomie 21 sont interrompues. Cela désindividualise la décision puisqu'elle est ramenée à un phénomène structurel, collectif (« se mettre dans la majorité »). Or, la nature « objective » de l'information médicale est remise en cause quand elle ne sert pas les intérêts et la vision des futurs parents, comme nous allons le voir à présent.

Un tableau clinique « complet » ?

Sophie et Victor saluent la bienveillance avec laquelle ils ont été reçus lors de la consultation en génétique : l'écoute et l'attention accordée à toutes leurs questions, mais aussi le respect de leurs choix (pas d'amniocentèse, pas d'IMG). Néanmoins, Sophie n'est pas satisfaite des informations médicales qui ont été fournies car selon elle, l'information ne montre qu'une seule dimension, partielle, du handicap :

« **Victor** : on a eu le rendez-vous en génétique l'après-midi, et ça c'était incroyable, parce que ça nous a donné des réponses sur le 'pourquoi'... et sur une partie moins agréable, c'est l'avenir. Ces personnes porteuses de trisomie 21, à quoi elles sont sujettes, à quelles maladies. La surdité, les troubles mentaux, des difficultés digestives...

Sophie : je pense qu'ils sont obligés de donner tous les facteurs de comorbidité. Et donc c'est dur, quand tu viens de recevoir le matin même le résultat, ils te rentrent dans la figure tous les facteurs de comorbidité, sans avoir quelqu'un qui te dit : *mais en fait c'est aussi génial*. Enfin, tu vois, c'est aussi un enfant, et il est chouette. Je pense que nous on était quand même un peu plus préparés que certains parents qui n'y connaissent rien et recevoir tous ces chiffres. C'est violent.

Victor : exactement, c'est des probabilités, c'est factuel... S'il y a un troisième chromosome, ben du coup, ça fait une trisomie, on peut pas se tromper là-dessus... Leur

rôle est assez compliqué, parce que c'est vrai que du coup ils traduisent ce qui peut arriver, et peut-être effectivement ce qui manque un peu c'est l'aspect vécu. Outre les comorbidités, de se dire, quelle est la vie de ces gens-là généralement ? »

Sophie et Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19 & H19)

L'information fournie reste principalement médicale, centrée sur les probabilités de comorbidités (les maladies associées au syndrome). La trisomie 21, étant le premier syndrome dont la cause génétique a été identifiée, l'un des syndromes les plus connus et courants, a une pénétrance complète, c'est-à-dire que chaque individu présentant un troisième chromosome 21 aura le syndrome de Down. Le tableau clinique est alors « complet » puisque les conséquences pathologiques – même si variables – ont bien été documentées. Pour Sophie, cette information est cependant incomplète. Ces informations essentiellement négatives masquent les aspects positifs du handicap ou, plus globalement, le vécu des familles qui composent avec le handicap au quotidien.

« Du coup, *c'est pas neutre, en fait, c'est totalement orienté*. Si tu ne donnes que les aspects négatifs et que des points noirs à voir, c'est-à-dire les « risques », c'est sûr qu'à la fin les gens ne voient que ça. Ça, c'est les informations qu'on a reçues. Mais on n'a pas reçu de lien, tu vois. Et je pense que ça manque vraiment, quand même, dans le suivi, de donner aux gens quelque chose d'autre... Quelque chose de plus humain, plutôt que des faits factuels médicaux. Il les faut aussi. Mais je pense qu'il faut mettre les deux en regard, sinon tu broies du noir, quoi, c'est sûr. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Pour Sophie, l'information n'est pas « neutre » puisqu'elle n'apporte qu'un éclairage pathologique sur le handicap. Elle cite l'exemple d'une association en France qui, en partenariat avec l'hôpital, fournit une ligne d'écoute téléphonique mettant en contact les personnes ayant reçu l'annonce avec des familles. Certain·es auteur·ices soulignent cet « écart de connaissances » : les personnes mises en position de choix ne disposent pas ou de peu d'informations sur la vie des enfants en situation de handicap et de leurs familles (Rapp et Ginsburg 2001 ; Shakespeare 1998). Cet écart de connaissances justifie le recours à l'IMG, puisque l'emphase est mise sur les difficultés pratiques de s'occuper d'un enfant aux besoins importants en termes de prise en charge médicale. Certain·es parlent d'« injustice épistémique » (Knight et Miller 2021) : puisque les témoignages des parents concernés sont

passés sous silence, les individus ne disposent pas de toutes les connaissances nécessaires au choix informé.

La consultation génétique n'est pas seulement centrée sur les aspects médicaux de la trisomie, elle remplit aussi une fonction sociale, comme celle de soulager deux « fardeaux » que les couples portent individuellement : la culpabilité d'être un « mauvais » parent et celle d'interrompre la grossesse. Or, la consultation génétique n'apaise pas la perspective de garder l'enfant. D'après le témoignage reçu, le conseil génétique n'est pas totalement non-directif : la terminologie médicale ne donne pas un tableau complet de la vie en situation de handicap.

6.3. Le choix et ses conséquences

Après le diagnostic : décider l'indicible

Dans cette section, je me penche sur la façon dont les femmes aboutissent à la « certitude » qu'elles vont interrompre ou poursuivre la grossesse, bien que cette décision repose parfois justement sur l'incertitude du pronostic. Avant que le diagnostic soit confirmé par amniocentèse, les couples vivent une période empreinte de dilemmes et d'émotions multiples. Comme le relève la philosophe Marie Gaille, les couples traversent « des terres morales inconnues » (2016, 3). Ils s'interrogent notamment sur la possibilité d'accueillir dans leur famille un enfant avec un handicap et leur capacité à le prendre en charge.

« Et donc j'en parlais avec mon mari, et on se disait, *donc qu'est-ce qu'on fait ?* On s'était dit que s'il y avait un problème, on ne le gardait pas. On avait déjà vu des personnes de nos familles avoir des enfants avec handicaps. Nous on ne voulait pas ça, et on ne voulait pas ça non plus pour nos enfants. Parce que, voilà, dans notre réflexion personnelle, il allait de soi que finalement, imposer un petit frère ou une petite sœur à nos enfants, et on n'est plus tout jeunes, il y avait plus de chances que ce soient eux qui s'en occupent assez rapidement. Et ça, on ne voulait pas. »

Johanne, 45 ans, NIPT (+) et (-), 3 enfants (F14)

Comme je l'ai montré dans le chapitre 4, des considérations sociales et relationnelles guident la réflexion des couples. En décrivant leur processus décisionnel, les femmes soulignent

généralement deux motifs prépondérants : l'équilibre personnel, de couple et familial, ainsi que la qualité de vie de l'enfant à naître (Gaille 2016). Ces deux motifs interviennent dans la réflexion de Johanne et d'Anne-Laure. Johanne met en avant sa volonté de ne pas imposer à ses enfants la prise en charge du handicap, non choisie. Plusieurs formes de responsabilité interviennent dans la réflexion d'Anne-Laure :

« [Avant le diagnostic définitif], on a eu la discussion 'mais si maintenant, c'était vraiment le cas, on fait quoi'. Et je vous avoue qu'on est restés dans le flou longtemps, parce que se pose toute la question de la responsabilité : il y a un petit être qui est en train de grandir, mais interrompre une grossesse, c'est quand même lui ôter la vie. On en a beaucoup discuté, oui. On a passé des nuits blanches, aussi. (...) Déjà, de part et d'autre, on n'a plus nos parents, on a de la famille éloignée mais on n'est pas vraiment entourés à ce niveau-là, et donc c'était se dire qu'on allait porter cette responsabilité et tous ces soins, juste à nous deux, en fait. C'était aussi se dire, on n'a pas 20 ans, ça veut dire que quand notre enfant aura 20 ans, nous on en aura 60, et cet enfant ne sera peut-être jamais autonome, et donc qui va s'occuper de lui quand on ne sera plus là ? C'était plein de questions comme ça qui se posaient, c'était surtout, mais cet enfant, quel avenir on va lui donner ? Et c'était aussi se dire, et nous, quel avenir on se donne, en tant que couple, comment on va s'en sortir, est-ce qu'on va y arriver ? Il était trop grand, ce défi, on ne se sentait pas capables de l'affronter. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

D'abord, il y a la responsabilité de donner naissance à un enfant et de lui donner une vie digne d'être vécue. Ensuite, il y a les responsabilités liées au handicap. Elle s'interroge sur la capacité du couple à s'occuper de l'enfant sur le long terme, notamment après leur décès. Anne-Laure, âgée de 40 ans au moment du diagnostic, a un âge déjà considéré « avancé » pour devenir mère. Elle s'interroge alors sur « l'avenir » qu'elle pourrait donner à cet enfant et aux répercussions sur son couple. De l'autre côté, « ôter la vie » est également une responsabilité importante. Sandelowski et Jones appellent cette situation un « choix serré » (1996, 358) : un choix dont chaque alternative présente une lourde responsabilité. Anne-Laure ajoute : « de part et d'autre, je crois que c'est la décision la plus difficile qu'on ait eu à prendre dans notre vie ». Comme le souligne Marie Gaille, « les personnes confrontées à la décision de poursuivre ou d'interrompre la grossesse se positionnent comme « responsables » de l'enfant à naître – au point de renoncer, dans certains cas, à cette naissance » (2016, 9).

Finalement, tant pour Johanne que pour Anne-Laure, des facteurs médicaux clarifieront ou précipiteront la décision. Du côté d'Anne-Laure, des échographies révèlent une anomalie cardiaque importante (il s'agit d'une pathologie fréquemment associée à la trisomie 21). Elle apprend que les formes détectées le plus tôt sont souvent les plus graves. Cet élément pèsera lourdement dans la balance finale.

« Les échographies qui ont suivi sont venues confirmer les problèmes cardiaques. Donc il n'y avait plus de doute possible [que c'était une trisomie 21]. Parce que la trisomie c'est une chose, mais ce qui a vraiment pesé dans la balance, c'est la déficience cardiaque. On nous avait mis en garde que très tôt il pourrait y avoir des difficultés sur du très long terme, ou justement à très court terme parce que l'espérance de vie pouvait être extrêmement réduite. Donc ça veut dire le risque de perdre son enfant très tôt. Et mon mari comme moi, on a vécu beaucoup de décès, donc c'est une épreuve qu'on ne voulait pas s'infliger, une épreuve de plus qu'on n'avait pas envie de vivre, en fait. C'était une manière de nous protéger, et de le protéger aussi finalement. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

Les différents examens réalisés (NIPT, échographies, amniocentèse) acheminent progressivement Anne-Laure et son conjoint vers une certitude : le fœtus est porteur de trisomie 21 et atteint d'une anomalie cardiaque grave. Le couple en vient alors à la conclusion qu'ils ne se sentent pas capables, psychologiquement, d'assumer de telles conséquences. Du côté de Johanne, c'est un argument relatif à la non-viabilité qui rend le choix certain. Lors de l'échographie qui précède l'amniocentèse, le médecin conclut que le fœtus, porteur de trisomie 18, n'est pas viable :

« **Johanne** : et [le médecin] m'a dit, c'est un enfant qui sera non viable. Même si vous décidez d'aller jusqu'au bout de votre grossesse, il y a de fortes chances que ce bébé meure in utero, et que voilà, il aurait fallu accoucher. Donc là, voilà, c'était le monde qui s'effondre pour la seconde fois avec énormément de colère, énormément de tristesse.

Enquêtrice : donc vous avez quand même confirmé par diagnostic pour être sûrs à 100% ?

Johanne : oui, à 100%, voilà. Mon mari de toute façon le voulait. Moi, c'était déjà fini, j'avais dit, je ne veux pas porter la mort. Je voulais que ça aille vite. Il nous avait dit que si jamais elle venait au monde, même vivante, alors c'était une intubation, énormément de conséquences médicales, et sincèrement nous on ne voulait pas ça pour notre enfant. »

Johanne, 45 ans, NIPT (+) et (-), 3 enfants (F14)

Même si son conjoint et elle avaient déjà décidé qu'ils ne souhaitaient pas accueillir un enfant aux besoins spéciaux, la non-viabilité précipite le choix. Elle resserre l'éventail des options possibles, puisque la qualité de vie – et la vie elle-même – de l'enfant est sérieusement compromise. Une autre femme interrogée, Maroussia, décide au contraire de poursuivre sa grossesse après un diagnostic de trisomie 18 (non viable dans la grande majorité des cas). Dans son cas, c'est précisément cet argument de la non-viabilité qui motive son choix :

« Je ne me souviens plus très bien comment est venue cette décision de continuer avec Basile. Je sais que c'est une décision qui a été prise avant de faire tous les tests, en fait. Oui, je me suis posé la question si on le gardait ou pas, mais j'ai l'impression que c'était comme une évidence, à un moment donné. Ce qui m'a semblé important, c'était de connaître mes propres limites. Donc est-ce que je suis capable d'accueillir ou pas cet enfant-là, d'accueillir tout le processus qui va avec. Alors, si c'était un enfant avec la trisomie 21, c'est pas ma mission, je n'en ai pas l'envie. Ici, j'avais l'impression que ce petit avait quand même quelque chose à nous apporter. Sa venue n'était pas là pour rien, on avait quelque chose à apprendre là-dedans. Ce sont sans doute mes propres croyances, mais peut-être qu'à travers sa venue, il avait quelque chose de personnel à réaliser lui aussi. Pour moi, c'était important d'accueillir cet enfant dans son temps de vie à lui. »

Maroussia, 39 ans, NIPT (+), 3 enfants (F10)

Ici, la non-viabilité ne conduit pas à interrompre la grossesse, mais au contraire à l'accompagner jusqu'à son terme, justement parce que le temps de vie de cet être est limité. L'intuition de Maroussia prend la forme d'une évidence : son conjoint et elle décident de continuer l'expérience jusqu'au bout de ce qu'elle peut avoir à leur apprendre sur les mystères de la vie. Ce cas illustre la manière dont un même argument médical peut soutenir des raisonnements moraux divergents. Le pronostic médical n'impose donc pas une décision unique mais ouvre un espace d'interprétation. Pour certaines femmes, ces facteurs médicaux apportent donc une certitude qui fonde le choix. Mais cette certitude médicale s'articule toujours avec l'évaluation de ce que chacune se sent capable d'assumer dans sa vie quotidienne : par exemple, Maroussia aurait pris un choix différent pour un enfant atteint d'une trisomie 21, viable, nécessitant un accompagnement à long terme. Pour d'autres, au contraire, l'absence de certitude médicale devient l'élément central qui appuie la décision. C'est le cas d'Alice, confrontée à un diagnostic de trisomie 21 en mosaïque : le caractère partiellement

incertain du syndrome (on ne sait pas quelles cellules du corps seront porteuses) rend impossible toute prédiction sur l'évolution de la vie de l'enfant.

« **Alice** : donc c'est un pourcentage de cellules qui est trisomique. C'est encore pire, dans la décision ! *Parce qu'on ne sait même pas quoi. Ce sera quel organe, quelle fonction ? En fait, on savait encore moins...* ça pourrait être plus léger et qu'elle marcherait, ça pourrait être plus fort et qu'elle ait plein de problèmes, auditifs, cardiaques, que sais-je. C'est inconnu. On est quand même dans la case trisomie. Mais on ne sait pas quoi, en fait. On ne sait juste pas quoi.

Enquêtrice : donc en fait, continuer cette grossesse ça aurait été l'incertitude totale.

Alice : oui, surtout. Mais c'est encore plus difficile à accepter de l'avoir interrompue, parce qu'une partie de moi ne peut s'empêcher de me dire, que si ça se trouve, ça aurait quand même été. Donc c'était encore plus difficile de choisir d'interrompre avec cette mosaïque qui se rajoutait. »

Alice, 37 ans, NIPT (+) et (-), 2 enfants (F16)

L'incertitude peut être un facteur déterminant dans la décision de mettre fin à la grossesse. Rappelons-le, tous les diagnostics sont incertains puisqu'on ne peut pas exactement prédire la façon dont les symptômes vont s'exprimer. La compatibilité de la trisomie 21 avec la vie peut mener à un dilemme insoluble puisqu'on ne peut évaluer les capacités futures de l'enfant avec certitude (Thomas 2017, 162). Cette incertitude rend aussi le choix plus difficile parce qu'il peut être empreint de doute, de culpabilité ou de regret (Gaille 2016). Si la mosaïque renforce cette incertitude, de l'autre côté, continue-t-elle en faisant implicitement référence à l'IMG, elle est « face à un choix qui [lui] est, entre guillemets, autorisé ».

« **Enquêtrice** : et tu penses que c'est à quel moment que...

Alice : que la décision a été prise ?

Enquêtrice : que la décision a été prise, oui.

Alice : hm...

Enquêtrice : ou alors, le processus était peut-être long ?

Alice : [Silence] je crois que la décision a été prise... On ne s'est jamais dit, on va garder un enfant trisomique. On n'a jamais dit cette phrase-là. De n'avoir jamais dit cette phrase-là, la décision était peut-être déjà prise. De ne pas le garder. »

Alice, 37 ans, NIPT (+) et (-), 2 enfants (F16)

Le choix d'interrompre la grossesse est donc acté à travers le silence : « on n'a jamais dit qu'on allait le garder ». Cet extrait montre à quel point l'IMG relève de l'indicible pour les personnes qui y sont confrontées, et cela pour deux raisons. D'abord, le choix de l'IMG est implicite : il est pensé et organisé « par défaut » lorsqu'on est pris dans l'engrenage social et médical qui rend cette décision légitime et envisageable – Rayna Rapp parle de « pilotage automatique » (1999, 223). Ensuite, l'IMG constitue une réalité moralement inconfortable pour toutes les personnes qui sont amenées à la considérer (Strange 2015, 92). Dans ce dernier extrait, l'IMG est sous-entendue à deux reprises : d'abord par moi-même, lorsque je n'achève pas ma question (« c'est à quel moment que... ») puis par Alice qui paraphrase (« la décision a été prise »). Dans cet extrait et dans de nombreux autres qui ont précédé, l'IMG existe par allusions ou euphémismes (« on ne garde pas », « le choix était fait », « pour moi c'était déjà fini », ...). D'après Strange (2015), l'IMG existe à travers les non-dits, les silences et les ambiguïtés, parfois aussi dans le contexte de l'interaction médicale. Or, ces non-dits peuvent entraîner un manque de connaissances sur ce que constitue réellement une IMG, un point sur lequel nous reviendrons plus tard.

Poursuivre sa grossesse : s'opposer au corps médical

La décision d'interrompre la grossesse peut donc relever de l'implicite. *A contrario*, les femmes qui continuent la grossesse doivent rendre leur choix dicible et audible dans la poursuite du parcours médical, puisqu'il ne s'agit pas du choix le plus couramment réalisé. C'est le cas de Sophie et Victor : ils se retrouvent plusieurs fois dans leur parcours à devoir répéter et expliciter leur décision de poursuivre la grossesse.

« **Enquêtrice** : pour vous, qu'était-il important à respecter dans la suite de la grossesse après le diagnostic ?

Sophie : *je veux qu'on arrête de me poser la question ! De savoir ce que je veux faire de cet enfant, si je veux avorter, et qu'on prenne le choix que j'ai fait comme étant valide, quoi. C'était quelque chose qui était important pour moi après. »*

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Selon le couple, il est « usant » de devoir revenir sur son choix une fois qu'il a été exprimé. Néanmoins, ils insistent sur le fait que le choix a toujours été respecté et n'a pas été remis en

question par l'équipe médicale qui les suit de près (les sage-femmes de la maternité de leur choix, l'équipe de génétique). Sauf dans une instance où ils reçoivent un jugement explicite de la part d'une soignante. Selon eux, il s'agit du seul moment où ils ont réellement dû se « battre » pour faire reconnaître leur choix de garder l'enfant. Il s'agit d'un rendez-vous téléphonique avec une sage-femme qui n'est pas directement impliquée dans leur suivi.

« Elle m'a directement demandé, qu'est-ce que vous voulez faire, et moi je dis, non, je ne veux pas avorter et je ne veux pas non plus faire l'amniocentèse. Et je ne me suis pas sentie respectée par elle dans ce choix : 'et que ferez-vous quand cet enfant aura 18 ans ? Vous savez qu'il sera handicapé et que vous allez devoir vous en occuper toute votre vie ?'. C'était hyper dur, je venais d'apprendre que mon enfant avait la trisomie, et je devais déjà penser à quand il aura 18 ans ? Et elle me dit : 'vous savez, si on trouve des pathologies digestives ou cardiaques, on n'opère pas forcément, parce qu'ils ont un retard intellectuel'. Donc c'était hyper violent, pour moi. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Sophie se sent infantilisée par les propos de cette sage-femme qui sous-entend qu'elle ne se rend pas compte des conséquences de son choix. Le couple est choqué par ce qu'insinue aussi la sage-femme : les interventions thérapeutiques sur l'enfant pourraient être limitées à cause de son handicap car cela engendrerait trop de coûts pour la sécurité sociale (ces propos reflètent plutôt l'avis personnel de la sage-femme qu'une réalité médicale). La sage-femme ajoute « que [Sophie] peut toujours changer d'avis jusqu'à la fin de la grossesse ». Cet événement crée une fracture pour Sophie : elle se rend compte que son enfant n'est peut-être pas protégé au même titre que les autres enfants à cause de sa différence intellectuelle.

« Et là, je me suis sentie comme une maman lion qui doit protéger son bébé. J'avais dépassé les douze semaines pour l'interruption volontaire, l'avortement était illégal, mais juste parce que mon enfant a un QI inférieur à la moyenne, tout est permis, comme l'IMG. Et là je me suis dit, mais en fait il n'y a que moi pour protéger ce bébé, quoi, la société ne le fera pas. Vraiment, je me suis sentie, 'mais ne touchez pas à mon bébé' ! J'étais en colère contre le monde qui voulait toucher à cet enfant parce qu'il était différent. Et vraiment, ce rendez-vous là, il m'a marquée dans ma grossesse. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Cet événement – qui s'avèrera isolé dans son suivi – engendre chez elle un sentiment d'injustice et un besoin de protéger son enfant dont la vie aurait moins de valeur que celle d'autrui. Son enfant n'est pas soumis au même régime de protection juridique que les grossesses « normales » dont l'interruption volontaire est interdite après douze semaines. C'est à ce moment que Sophie et Victor se rendent compte qu'ils vont devoir « se battre un peu plus que les autres », à commencer avec le corps médical. Ces « batailles » se prolongent après la naissance, comme nous l'avons vu dans le chapitre 4, les politiques d'inclusion n'empêchent pas que l'enfant puisse subir un traitement différencié à certains égards.

De son côté, lorsqu'elle apprend la trisomie 21, Zahra sait déjà qu'elle va devoir défendre son choix. Lors de sa grossesse précédente, alors enceinte de jumeaux, Zahra apprend que l'un des fœtus présente plusieurs malformations. Alors peu armée, elle se retrouve « entraînée » à faire une amniocentèse et « forcée » à considérer l'IMG, qu'elle refuse. Le corps médical dresse alors un tableau très pessimiste du pronostic de son enfant, qui ne vivrait pas longtemps et dans un état végétatif. Contre toute attente, son fils Nabil est aujourd'hui adolescent et se porte bien. Elle développe alors une réelle méfiance envers les discours médicaux et leurs prédictions « catastrophiques ». Elle reçoit un NIPT positif pour la trisomie 21 lors de sa deuxième grossesse. Elle ne veut pas abandonner ce « bébé-couette » qui est arrivé par surprise, alors que sa première grossesse était issue d'une FIV. Déjà familière avec le handicap, elle ne craint pas ce nouveau défi. Or, elle décide de changer complètement d'attitude et d'accompagnement médical :

« Je voulais tout changer. Je ne voulais plus. Dès que je suis tombée enceinte, j'ai changé de gynéco, parce que je voulais vraiment que ce soit associé à d'autres personnes, qu'il n'y ait pas le passif, vous voyez, l'historique. Non, je ne voulais pas, je voulais vraiment partir d'une page blanche. Et donc j'ai changé de gynéco, j'avais déménagé donc j'ai changé d'hôpital. Donc changement de décor, changement de personnages. Comme au théâtre, on a tout changé ! Je suis le metteur en scène, donc je décide, hein (rire). »

Zahra, 48 ans, NIPT (+), 3 enfants (F20)

Alors qu'elle s'est sentie passive dans sa première grossesse, où le diagnostic et le pronostic lui ont été imposés, sa deuxième grossesse est l'occasion de faire valoir ses propres choix. Zahra utilise la métaphore théâtrale pour mettre cette capacité d'agir en scène (« je suis le

metteur en scène donc je décide »). Face à sa nouvelle gynécologue, elle impose sa décision avec détermination :

« La gynécologue a quand même suggéré : qu'est-ce que vous voulez faire ? Là, j'étais plus mûre, beaucoup plus sûre de moi, j'avais un vécu et une expérience avec le corps médical, et là il était hors de question qu'on me dicte ma conduite. Je voulais vraiment être souveraine de mes choix. Je lui ai expliqué, il est hors de question que je recoure à l'IMG, et elle me dit, voilà, c'est votre décision. Et là, comme j'étais pas assaillie de toute cette pression médicale, j'ai vraiment vécu une belle grossesse. »

Zahra, 48 ans, NIPT (+), 3 enfants (F20)

En étant « souveraine de ses choix » et en refusant de tenir compte des discours médicaux, Zahra vit une belle grossesse. Elle réduit l'accompagnement médical à ce qui lui semble nécessaire. Ces cas montrent comment la décision de poursuivre la grossesse peut parfois entraîner la nécessité de « tenir tête » aux discours et injonctions médicales afin d'affirmer sa propre volonté et capacité d'agir.

6.4. Mettre fin à sa grossesse

« In the face of a confusing traumatic experience, [these women] often described themselves as at a loss for words. These women were working in a communicative system whose vocabulary is exclusively medical, whose grammar is technological, and whose syntax is yet to be negotiated. » (Rapp 1999, 5)

Mettre fin à sa grossesse est une épreuve personnelle, intime et familiale aiguë (Gaille 2016) : il est difficile de la raconter et de la mettre en mots. Le moment de l'entretien portant sur l'IMG a toujours suscité beaucoup d'émotion. Il ne s'agissait pas seulement de revivre un moment difficile ; certaines femmes n'avaient quasiment jamais raconté cet événement à voix haute et à autrui. Grâce à leur confiance, je peux tisser leurs histoires singulières dans le fil narratif plus large d'une thèse sur le dépistage prénatal. Or je ne dispose pas de l'espace suffisant pour relayer ces récits fidèlement, c'est-à-dire dans leur complexité et intégralité. J'ai pris le parti d'en partager certains éléments, précisément parce que ces récits sont généralement tus et passés sous silence. Je souligne l'un des éléments communs à ces récits : la culture du silence

qui entoure l'IMG, que ce soit au niveau de l'information médicale dont elle fait l'objet ou du « tabou » social dont elle relève. Nous nous pencherons sur les effets de ces silences.

Le point de non-retour

Même si la décision de mettre fin à la grossesse est réfléchie et assumée, le recours à l'IMG est une épreuve particulièrement difficile. C'est justement parce qu'elles sont mises en position d'« autrices » et d'« actrices » de la décision que les femmes éprouvent de la culpabilité. Johanne et Alice me racontent le moment précis où elles prennent conscience d'être « seules responsables » de l'acte :

« Après s'en est suivi le rendez-vous pour la prise des médicaments. Ça c'est peut-être ce qui m'a le plus choquée. Il n'y a rien de choquant, pourtant, hein, mais... Signer les papiers et prendre les médicaments devant témoin. En fait c'est... ça a été très compliqué parce que ça a été me donner la responsabilité, à moi seule, de tuer mon enfant. Ça je l'ai encodé comme ça, hein, maintenant on est bien d'accord que chacune est différente. Mais pour moi, c'est ça que j'ai entrevu et je me suis dit, ha ! Mais tout retombe sur moi, quoi. J'avais l'impression que c'était moi qui portais tout ce poids. Et mon mari était là bien entendu, il a dû signer les papiers, mais c'est pas lui qui a dû prendre les médicaments devant les infirmières qui te regardent. Donc c'était, quelque part, voilà, un fœticide, et c'était moi qui étais l'initiatrice de ce mouvement, de mettre les médicaments dans ma bouche. »

Johanne, 45 ans, NIPT (+) et (-), 3 enfants (F14)

« Mais le moment où tout s'arrête est un moment à part. C'est après, en fait. Donc d'abord il y a la théorie, c'est des papiers qu'on signe, c'est des explications qu'on nous donne... Par contre, quand on va au MIC [Maternal Intensive Care], on doit avaler des cachets, en présence d'une infirmière, pour stopper la grossesse et démarrer le processus. Ça, c'est irrévocable, enfin, c'est l'acte à partir duquel il n'y a plus de... C'est fini, quoi. Et ces cachets tu les avales, dans ce couloir de maternité, en présence d'une infirmière qui regarde si tu les avales bien. Ça, c'est le plus difficile, en fait, parce que tu sais qu'en avalant ces cachets, il n'y a plus de retour en arrière possible. C'est fini. Tout bascule. »

Alice, 37 ans, NIPT (+) et (-), 2 enfants (F16)

Ces extraits montrent comment la configuration médicale de l'IMG rend les femmes « seules responsables » de l'acte. Deux mouvements discursifs isolent les femmes des autres personnes impliquées dans la décision. D'abord, la prise de médicaments distancie le conjoint de l'acte : bien que la décision de recourir à l'IMG ait été prise avec le partenaire, l'acte est exécuté au sein du corps de la femme, ce qui crée un déséquilibre (« c'est pas lui qui a dû prendre les médicaments »). Ensuite, la signature des papiers distingue formellement le couple du personnel médical. La relation thérapeutique se transforme, de nouveaux statuts se figent : bien que le couple reçoive soutien et accompagnement, le personnel médical devient l'arbitre de l'exécution de l'acte, surveillant la prise des médicaments qui interrompent l'activité fœtale. Ainsi, les femmes sont seules mandataires de l'acte (« j'étais l'initiatrice de ce mouvement »). Alice distingue le moment « théorique » où la décision est prise et le moment « décisif » où elle rend l'acte irrévocable en avalant les médicaments devant témoin. Ces mécanismes montrent que, si les femmes disposent bien d'un choix, celui-ci s'inscrit dans un cadre qui individualise la responsabilité et atténue sa dimension relationnelle.

Ces extraits, qui font écho au langage du choix et de l'autonomie structurant l'offre du dépistage prénatal, montrent cependant les limites de ce discours. Selon Angela Thachuk (2007), bien que l'IMG soit institutionnalisée et socialement acceptée, elle fait rarement l'objet de récits publics. Ce cadrage bioéthique de l'IMG comme affaire de choix personnel contribue à ce silence : il masque les conditions structurelles qui rendent ces décisions possibles et les transforme en « fardeau privé » (Rapp 1999, 226). De plus, le langage du risque, de l'autonomie et du choix, central dans le contexte clinique, peine à rendre compte du poids éthique et affectif de ces décisions. Si les femmes expriment souvent de la gratitude d'avoir eu le choix, c'est précisément cette possibilité qui rend l'expérience si difficile : elles portent la responsabilité d'avoir mis fin à une grossesse désirée en raison d'un handicap. Comme le souligne Rapp, la médecine moderne offre des possibilités de « contrôle » et de « choix », mais ne fournit pas toujours un registre de sens adapté à l'expérience vécue, celle de la perte choisie d'un enfant (1999, 249). Cette tension apparaît dans le discours de Johanne, qui alterne entre « fœticide », terme issu du registre médical, et « tuer mon enfant », formulation qui relève d'un registre moral et relationnel et qui exprime la difficulté profondément humaine du geste. Dans la section suivante, nous verrons comment le cadre médical de l'IMG articule – ou non – ces différents registres de sens, entre langage technique et expérience vécue.

Les conditions médicales de l'accouchement

Quarante-huit heures après la prise de médicaments qui stoppe l'activité fœtale, les couples retournent à la clinique. Les femmes prennent un autre médicament qui va induire le travail et elles accouchent par voie basse. Il s'agit de la méthode favorisée pour l'interruption d'une grossesse déjà avancée. Les femmes dont il s'agit de la première grossesse ne s'attendent généralement pas une telle procédure, comme Alice qui s'exclame, en se remémorant les événements : « mais j'ai jamais accouché, moi ! C'est mon premier enfant ! ». Anne-Laure, dont il s'agit aussi de la première grossesse, reconnaît ne pas du tout avoir été préparée à cet accouchement :

« Je n'étais absolument pas prête à... Je ne savais pas du tout à quoi m'attendre, en fait. Nous ne savions pas à quoi nous attendre, d'ailleurs. Et je vous avoue qu'au niveau médical, nous ce qui nous a choqués, ce sont les termes, certains termes médicaux qui sont utilisés. Parce que ma gynéco m'a dit, oui, on va interrompre, *et cetera*, mais moi j'avais pas pris conscience que... Ou alors je suis peut-être très naïve, mais je ne m'attendais pas à devoir réellement accoucher de mon bébé. Ça pour moi c'était pas clair. Ça allait être, ben voilà, on allait me donner des pilules, et voilà j'allais avoir mal, des grosses règles, mais... enfin voilà. Mais non c'était pas ça du tout, en fait. Ça a été un véritable accouchement, avec... D'ailleurs, ça a été un véritable calvaire, on ne va pas se mentir.

Et puis le terme qui nous a extrêmement choqués, c'est que ce n'est pas un accouchement, ils appellent ça une *expulsion*. Mais moi, *j'ai accouché de mon bébé. De notre bébé*. C'est quelque chose qui nous a marqués. On a l'impression d'avoir fait un acte technique... Mais non, en fait, pour nous c'est une expérience de vie. Je veux dire, derrière cet acte technique, il y a des humains. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

Cet extrait montre comment le cadrage médical de l'IMG influence profondément l'expérience d'Anne-Laure et son conjoint. Dans un premier temps, l'IMG n'a pas fait l'objet d'explications claires. L'absence d'informations sur le déroulement de la procédure l'empêche de se préparer psychologiquement à vivre un accouchement. Marion, une autre participante, a réalisé une amniocentèse au cours de sa grossesse pour des raisons qui ne sont pas liées au NIPT (le fœtus présentait un retard de croissance). Alors dans un état de détresse, elle se tourne vers une

psychologue pour obtenir des informations « factuelles » sur l'IMG : « parce qu'avec les médecins, on avait beau parler d'interruption de grossesse, il n'y avait personne qui me disait comment ça pouvait se passer, en fait, vraiment ». Anne-Laure me confie également que, même si sa gynécologue lui a toujours témoigné du soutien depuis l'annonce du résultat, « on apprenait les choses par moment un peu au compte-gouttes », « certaines choses sont restées floues », voire « taboues ».

Dans sa thèse, Heather Strange montre comment l'IMG fait l'objet de savoirs implicites, contestés et ambigus (2015). Cette culture du silence forme le contexte direct dans lequel le NIPT se déploie. L'IMG est une réalité difficile à aborder pour les professionnel·les à cause de son caractère intime et douloureux. Elle n'est pas non plus une pratique professionnellement valorisée. Il s'agit aussi d'une réalité dont les patient·es eux-mêmes préfèrent se prémunir en évitant de la confronter. Cependant, ce silence peut avoir des effets pervers. Selon Strange, il compromet l'exercice du choix informé (2015, 88). Il peut paradoxalement renforcer la dimension secrète et stigmatisée de l'IMG tout en banalisant le recours au dépistage prénatal. Ici, je montre que ce silence produit de l'ignorance (Tuana 2006) : cela peut entraîner des séquelles psychologiques et physiques importantes pour les personnes concernées. Par exemple, Anne-Laure ignorait que l'IMG peut entraîner des complications médicales. Elle subit une hémorragie à la suite de l'accouchement, ce qui provoque des complications sur plusieurs mois. Elle commente sur un ton ironique : « c'est difficile de pouvoir faire son deuil convenablement quand vous tirez des complications aussi longtemps, vous avez l'impression que ça continue à vous poursuivre ».

Dans un deuxième temps, le vocabulaire technique masque la réalité concrète de l'accouchement. L'usage de termes techniques, comme « expulsion », sépare le registre technique de l'expérience humaine : le vécu personnel de l'intervention est alors disqualifié (« mais moi, j'ai accouché de mon bébé »). Dans son ethnographie de l'amniocentèse, Rayna Rapp montre que certaines femmes préfèrent dissocier, sur le plan symbolique, l'accouchement de l'interruption de la grossesse (1999, 238), l'accouchement étant généralement associé à donner la vie plutôt qu'à « donner la mort ». Cette logique peut expliquer pourquoi certain·es professionnel·les adoptent plutôt un registre technique qui minimise l'humanité du fœtus. Or, cette dissociation peut produire une confusion sur la nature et les implications de la procédure, comme lorsqu'Anne-Laure assimile l'IMG à l'IVG médicamenteuse. Elle réalise très tardivement qu'elle va accoucher de son bébé. Cependant, tous les récits ne reposent pas sur

cette séparation : d'autres expériences, comme celle de Johanne, reposent justement sur la reconnaissance de l'IMG comme d'un accouchement.

« Ça va peut-être vous paraître bizarre, mais pour moi c'était le plus bel accouchement. Parce que c'est la seule fois de mes accouchements où j'ai été respectée et entendue. Déjà, on accouche au MIC, c'est en dehors de la maternité. Et j'ai trouvé ça super chouette, parce qu'on n'entend pas les bébés pleurer, presque toutes les chambres sont silencieuses. C'est un endroit pour des gens comme nous, on va dire. (...) Donc là au MIC, déjà, l'anesthésiste m'a dit : vous allez déjà avoir une grosse souffrance émotionnelle, donc je ne veux absolument pas que vous souffriez physiquement. Donc il m'a posé une péridurale et je n'ai rien senti. Il y avait une gynécologue qui était là, qui m'expliquait tout, je lui dis, vous pouvez partir vous savez, elle me dit, non, je suis là pour vous aujourd'hui. J'étais abasourdie, quoi ! Jamais on n'est resté comme ça auprès de moi pendant un accouchement. Ils ont parlé, ils ont eu ces moments de silence respectueux aussi, jusqu'au moment où la petite est née. Ils l'ont beaucoup respectée : j'avais peur qu'ils la prennent comme un déchet, en fait. Même si c'est un enfant non viable. Ils ont fait les choses avec énormément de respect. »

Johanne, 45 ans, NIPT (+) et (-), 3 enfants (F14)

Déjà mère de deux enfants, Johanne contraste son expérience d'IMG avec ses deux accouchements précédents. Ayant précédemment accouché dans un hôpital où elle ne s'était pas sentie respectée, elle reçoit l'attention et le respect du personnel médical du MIC avec sidération. L'IMG est aussi dissociée de l'accouchement sur le plan spatial : les IMG ont généralement lieu aux soins intensifs maternels (MIC) et non dans une maternité classique. L'intervention n'a pas lieu dans une salle d'accouchement mais dans une chambre. Cette séparation est appréciée des femmes qui ne veulent pas se retrouver à côté de celles qui donnent naissance. Or, la façon dont l'IMG est accompagnée sur le plan humain s'apparente à un accouchement « normal » pour Johanne :

« D'abord, ils nous ont félicités, donc ça nous a un petit peu interpellés, et ils nous ont expliqué, mais vous venez de devenir parents. Et quelque part ça a permis de faire exister notre bébé aussi, parce que voilà, il n'y a rien au niveau légal qui est fait pour les enfants qui naissent avant 22 semaines, donc c'était chouette. Et puis on a eu affaire aussi à cette association qui nous a permis d'avoir de belles photos, enfin, d'avoir au moins un souvenir de notre petite fille. (...) Et voilà, c'est toutes ces petites choses-là, que je peux

vraiment dire, c'était mon plus bel accouchement. Même si la finalité était horrible, parce qu'on se retrouve finalement avec les bras vides, le ventre vide et le cœur trop plein. »

Johanne, 45 ans, NIPT (+) et (-), 3 enfants (F14)

Johanne et son conjoint sont traités comme des parents qui viennent de donner naissance à leur enfant. D'autres femmes mentionnent aussi des associations qui tricotent un « nid d'ange » pour envelopper le bébé ou prennent ses empreintes. Alice mentionne « l'humanité exemplaire » et la « bienveillance » dont les professionnel·les ont témoigné lors de son accouchement. Ces pratiques s'inscrivent dans une approche contemporaine de la médecine, fortement empreinte et inspirée de la psychologie, qui vise à faciliter le deuil (Molinié et Hureaux 2012; Memmi 2014; Giraud 2015). Cela passe par l'institution de pratiques et rituels qui rejouent et affirment les statuts de parent et d'enfant dans le cadre médical. Ces autrices notent toutefois que les parents endeuillés se heurtent aux limites légales de la reconnaissance, puisque, comme le remarque Johanne, un fœtus ne peut être déclaré à l'état civil avant 22 semaines.

La surprise de Johanne témoigne néanmoins du caractère ambivalent de l'IMG : le fœtus n'est pas destiné à devenir un enfant. Elle relate notamment sa peur que le bébé soit considéré comme un « déchet » et « mis à la poubelle ». Elle est ensuite rassurée lorsqu'on lui assure que « les bébés sont incinérés ». Cette crainte montre encore une fois la coexistence des registres médicaux et affectifs dans l'expérience de l'IMG, faute d'un langage permettant de rendre compte de ce vécu particulier. Nous avons vu ces oppositions coexister dans les discours tout au long de cette section : « foeticide » et « tuer son enfant », « expulsion » et « accouchement », « déchet » et « bébé ». Les femmes rapportent aussi leur réticence initiale à voir le bébé. Les professionnel·les encouragent les parents à voir ou à prendre le bébé dans leurs bras, dans les limites de ce que ces parents trouvent tolérable et en prenant le temps qu'ils veulent. Les femmes sont finalement soulagées de se rendre compte qu'il s'agit bien « d'un bébé, enfin, d'un fœtus tout à fait normal », et même « qu'il était très beau » malgré son âge gestationnel. Ce rituel de rencontre permet aux femmes d'humaniser l'enfant, de le faire entrer dans leur monde social et familial (Molinié et Hureaux 2012).

Comparer ces deux expériences très différentes d'IMG a permis de mettre en avant l'importance de l'accompagnement médical et des « mots » qui sont posés sur la procédure. Confinée au registre technique et médical, l'expérience d'Anne-Laure s'avère « objectifiante »

(la dimension humaine est évacuée du processus ; elle n'est pas sujet mais subit la procédure). En revanche, l'expérience de Johanne est axée sur la composante affective et relationnelle de l'acte d'accoucher : son conjoint et elle sont traités comme des parents à part entière et le fœtus est humanisé. La partie suivante se penche brièvement sur une autre forme de silence qui caractérise l'IMG, celui qui est lié à la stigmatisation de la pratique et qui survient dans le temps long, le temps du deuil. Ensuite sera abordée l'expérience d'une grossesse après une IMG.

6.5. Après l'IMG : choix passés et choix futurs

Vivre entre les silences : le deuil

Dans la partie précédente, j'ai évoqué les limites de deux formes de langage qui dominent le contexte médical de l'IMG, le discours du choix et de l'autonomie et le registre technique. Il existe une troisième forme de langage à laquelle les femmes font face, cette fois-ci dans le sillage de l'IMG et lors du retour difficile « à la vie normale ». Il s'agit de la stigmatisation (ou l'auto-stigmatisation) liée à l'interruption de la grossesse, un phénomène qui a plutôt été documenté du côté de l'IVG (Kumar et al. 2009; Thizy 2025). Face à la crainte d'être stigmatisée ou face à l'auto-stigmatisation, les femmes trouvent des stratégies pour se réapproprier leur expérience dans leurs propres termes (Beynon-Jones 2017). Comme pour l'IVG, ces stratégies passent souvent, pour les femmes ayant réalisé une IMG, par le secret et le silence.

D'abord, comme mentionné précédemment, il est difficile de négocier son identité de (non) parent lorsqu'on « ressort de la maternité les bras vides et le cœur trop plein ». Ce deuil, « technologiquement et socialement produit », ne possède pas de « forme de reconnaissance sociale ou d'étiquette pour le contextualiser » (Rapp 1999, 256). Dans la difficulté de trouver un statut spécifique à leur situation, les femmes gardent les traces de cette maternité à leur manière (Giraud 2015). Pour Anne-Laure et son conjoint, il est évident de nommer l'enfant, « parce que ce petit être fait partie de notre histoire, de notre famille ». Johanne garde précieusement une « boîte à souvenirs » avec des objets lui rappelant la grossesse et l'accouchement. Alice se recueille de temps en temps au « carré des anges » (un lieu où les

cendres des bébés défunts sont dispersées). La plupart des femmes gardent le contexte de l'accouchement privé. Il faut alors créer une histoire à partager à l'entourage pour justifier la fin de la grossesse tout en respectant l'intimité de leur choix. Johanne décide quand même d'envoyer un faire-part de naissance, sous le conseil du service psychologique du MIC. Cela lui permet de « faire exister » l'enfant qui n'a pas de statut légal, mais surtout, il s'agit d'éviter les questions « intrusives » de l'entourage, même si elles ne sont pas mal intentionnées, relatives à la perte d'une grossesse qui avait déjà été annoncée.

Ce processus peut s'apparenter à celui du deuil périnatal de façon générale. Plusieurs femmes le soulignent : « personne ne savait quoi dire, quoi faire, comment réagir ». Le soutien qu'elles reçoivent ne leur semble jamais suffisant ou tout à fait adapté. Par peur d'un jugement, ou face à l'incompréhension de l'entourage, les femmes tendent à garder ces expériences cachées. Or, cet impératif du secret peut renforcer les difficultés psychologiques et l'isolation des femmes (Black 1994; Hanschmidt et al. 2016). Par exemple, Alice n'a jamais rencontré à ce jour une autre femme ayant vécu l'IMG, bien qu'elle ait fréquenté des cercles de deuil périnatal. Anne-Laure évoque l'une des raisons pour lesquelles elle a préféré garder son expérience privée :

« On peut se dire que faire des enfants, c'est quelque chose de facile. Et puis, vous vous dites, mais pourquoi il y a plein de gens qui ont des enfants et chez moi ça ne fonctionne pas normalement ? C'est quoi mon problème ? Et ensuite, vous vous imaginez que les gens vont se poser exactement la même question, en fait : mais qu'est-ce qu'elle a ? C'est normal que chez elle ça ne fonctionne pas, ils feraient mieux d'arrêter ! On n'avait pas envie du jugement des gens, on voulait juste essayer de vivre ça le mieux possible entre nous. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

Anne-Laure fait un lien entre sa propre culpabilité de ne pas « pouvoir enfanter normalement » et la peur que ce jugement lui soit renvoyé par autrui. Plus tard dans l'entretien, elle s'indigne du « tabou » social autour des grossesses inabouties, fausses couches ou interruptions : « on est nombreuses à vivre des situations compliquées comme ça mais c'est comme si on ne pouvait pas en parler dans la société ». Néanmoins, l'IMG se distingue des autres formes de pertes par le fait qu'elle est *choisie*. Pour certaines femmes, cela peut être particulièrement lourd à porter. Le poids et la responsabilité du choix imprègnent les propos d'Alice :

« C'est difficile de devoir choisir. Comparé à une fausse couche, on choisit pas. C'est comme ça, en fait. Là, il y a pas de 'c'est comme ça', *on prend la responsabilité d'un choix*. Et c'est très difficile, en fait. C'est le plus dur. Oui, j'ai pris la responsabilité de ne pas garder mon enfant. Surtout quand c'est pour cette raison-là, parce qu'il était différent. Alors tu ne le racontes pas trop. Parce qu'en fait, tu as trop peur d'être jugée. Parce que tu choisis. Parce que dans ton enfance, on prône l'acceptation des différences *et cetera*, et qu'en fait ça te tombe sur la tête et tu dois choisir. Ben c'est facile de prôner quand tu ne dois pas choisir. Et donc en fait, je crois qu'il y a un réel tabou parce que... c'est très dur comme choix. »

Alice, 37 ans, NIPT (+) et (-), 2 enfants (F16)

Alice distingue l'IMG d'autres formes de perte par l'intentionnalité de l'acte et son caractère sélectif (« parce que l'enfant est différent »). Elle est prise entre plusieurs valeurs qui rendent la situation intenable : l'inclusion et l'acceptation des différences d'une part, le droit de choisir de l'autre – un dilemme que nous avons déjà abordé dans le chapitre 4. Plus tard dans l'entretien, elle parvient à une forme de résolution, qui se dessine avec le temps :

« Et on rencontre d'autres 'mamans ange', on se rend compte que ça fait du bien et que finalement il n'y a peut-être pas tellement de jugement qu'on le croit, peut-être qu'on se met ça nous-mêmes sur le dos. Que si on a eu le choix, c'est peut-être qu'il y a eu des raisons, et qu'il faut peut-être pas non plus porter toute la culpabilité du monde sur ses épaules. Je ne sais pas si on s'en défait un jour, je pense qu'on apprend à vivre avec sa culpabilité, avec le choix qu'on a posé. Oui, on apprend à vivre avec. »

Alice, 37 ans, NIPT (+) et (-), 2 enfants (F16)

(Re)fonder une famille : des grossesses compliquées

Bien que le processus du deuil se fasse sur le temps long et prenne des années, les femmes souhaitent redevenir enceintes rapidement. Le désir d'enfant ne s'arrête pas là : la famille n'est pas encore au complet, même si la perte de l'enfant crée un vide qui ne se comblera jamais vraiment. Alice, par exemple, tombe enceinte quelques mois après l'IMG. « Je n'étais pas prête », affirme-t-elle, « mais je crois que ça m'a fait du bien parce que j'ai pu tourner une page et me projeter dans quelque chose de positif », sans rester dans cet « entre-deux ».

Pour d'autres femmes, le désir d'enfant et la nécessité d'être enceinte rapidement sont accélérés par d'autres facteurs et obstacles : leur âge, ayant dépassé les quarante ans, et l'infertilité qui y est associée. La grossesse interrompue de Johanne résultait d'une FIV. Après son IMG, elle reprend et enchaîne les cycles de FIV car elle s'approche dangereusement de la limite d'âge pour obtenir un remboursement (43 ans). Ce parcours de PMA très lourd, une réelle « course contre la montre » (Franklin 1997), entraîne des complications médicales qui ne la freinent pourtant pas. Elle poursuit son désir d'enfant, qu'elle décrit comme « inexplicable », envers et contre tout. Après plusieurs échecs arrive finalement son dernier cycle remboursé et son dernier transfert d'embryon, la dernière chance. Le test de grossesse est positif, mais elle n'arrive pas à se projeter dans la grossesse avant d'avoir obtenu le résultat du NIPT :

« Je pense que je ne me suis pas autorisée à être enceinte avant le NIPT. Et d'ailleurs je restais très très plate. Et donc quand j'allais au cabinet, chaque fois je regardais l'échographe et chaque fois je voyais ma petite crevette grandir, j'avais demandé : regardez bien la clarté nucale. Elle a même mesuré une deuxième fois pour être sûre. Puis elle m'a dit, on va faire la prise de sang. Et là, gorge serrée. Je n'ai quasiment rien mangé pendant une semaine tellement j'avais peur des résultats.

Enquêtrice : parce que là c'était vraiment la dernière chance.

Johanne : oui, voilà, c'était *la der des der*. »

Johanne, 45 ans, NIPT (+) et (-), 3 enfants (F14)

Les grossesses qui suivent une IMG sont difficiles car elles sont « hantées » par la peur de perdre l'enfant. Alice raconte : « j'avais tellement peur de revivre un truc aussi douloureux que j'étais en mode sourdine, j'avais peur de tout ». En recevant le résultat négatif du NIPT, Johanne ressent un énorme soulagement. Elle m'affirme qu'après ce résultat, elle a vu son ventre s'arrondir d'un coup. Toutefois, le reste de la grossesse n'est pas serein pour autant, les femmes craignent de recevoir une mauvaise nouvelle à tout moment. Johanne et Alice décomptent les semaines : le cap du NIPT, le cap de l'IMG, le cap du seuil de viabilité, le cap de la grande prématurité.

Parfois, les choix et les perspectives changent. À quarante-deux ans, Anne-Laure retombe enceinte spontanément, sans aide médicale, alors qu'elle pensait être infertile. Or, cette « grossesse miracle » ne se passe pas comme prévu. La clarté nucale est encore plus élevée que lors de sa première grossesse diagnostiquée avec la trisomie 21. L'échographiste envisage le

pire et les alerte qu'il faudra peut-être repasser par l'IMG. Anne-Laure réalise une amniocentèse, mais les résultats tardent à arriver à cause d'un problème au laboratoire. Anne-Laure me raconte qu'alors, même si les résultats annonçaient un problème de santé, son mari et elle se sentiraient prêts à assumer le problème éventuel :

« Donc c'est clair que j'ai pas vécu une deuxième grossesse sereine, mais en tout cas avec un œil plus avisé, en ayant déjà une certaine expérience. Je ne suis pas sûre que ce soit le bon terme à adopter, mais en tout cas on était un peu plus éclairés sur certains points. Et du coup ça nous a permis de prendre une décision avec laquelle on était en paix. Et on s'est dit que quand bien même notre enfant avait cette fois-ci aussi une anomalie, eh bien, voilà, on assumerait, en fait. Il était inconcevable pour moi à ce moment-là d'interrompre ma grossesse. Voilà, c'était notre décision, on s'était dit c'est notre deuxième essai, c'est notre bébé miracle, et croyons en la vie, croyons en la chance, et... on avait déjà un parcours de vie qui nous a permis de prendre d'autres décisions. »

Anne-Laure, 44 ans, NIPT (+) et (-), 1 enfant (F3)

Cet exemple montre que les choix procréatifs ne sont ni prédéterminés ni abstraits, mais contingents et socialement situés. J'ai relevé dans le chapitre 4 que les choix ne découlent pas toujours de calculs rationnels et d'intentions préméditées. Le concept de « navigation reproductive » permet de saisir la manière dont les individus réorientent leurs trajectoires au gré des contraintes sociales, médicales et corporelles qu'ils rencontrent (Van Der Sijpt 2014). Le corps y occupe une place centrale : les femmes tentent d'aligner l'imprévisibilité de leur corps avec leurs projets de parentalité.

Ce concept permet de mettre en évidence la transformation des attentes au fil d'une même trajectoire. C'est le cas d'Anne-Laure et son conjoint qui envisagent cette fois-ci un choix différent : quel que soit le résultat de l'amniocentèse, la grossesse ne sera pas interrompue. Les circonstances ont changé par rapport à la première grossesse : il s'agit probablement de la dernière chance d'avoir un enfant et la grossesse est déjà avancée. Mais l'expérience passée du couple demeure déterminante : il est hors de question de revivre la douleur de l'IMG. « Si on n'était pas passés par ce parcours du combattant », admet-elle, « on aurait peut-être interrompu la grossesse ». Finalement, les résultats de l'amniocentèse, reçus deux mois avant le terme, sont négatifs et Anne-Laure donne naissance à un enfant en bonne santé.

6.6. Préparer la naissance et l'accouchement

Retournons à présent aux parcours des personnes qui ont décidé de poursuivre la grossesse après un résultat positif pour une trisomie. Le NIPT ne sert pas seulement à poser un choix quant à la réalisation de l'amniocentèse et à la poursuite de la grossesse. D'une part, il permet de se préparer – sur le plan médical et sur le plan personnel, affectif – à la naissance ou au deuil d'un enfant. D'autre part, le NIPT permet de faciliter et anticiper les conditions de l'accouchement. Dans certains cas, les patient·es résistent aux catégories et protocoles médicaux qui encadrent leur grossesse.

Préparer la naissance : l'accueil ou le deuil

Connaître le statut de trisomie de l'enfant permet de mettre en place un suivi médical adapté avant et après la naissance. Par exemple, des échographies plus poussées (surtout au niveau cardiaque) pendant la grossesse ou une rencontre avec l'équipe pédiatrique spécialisée qui fera le suivi de l'enfant. Cependant, pour les femmes dont le fœtus a la trisomie 21, il s'agit aussi de se préparer, personnellement, à accueillir un enfant différent. Zahra met l'accent sur la valeur du *savoir* :

« **Enquêtrice** : donc pour vous c'était important d'avoir ces informations médicales pour être sûr qu'il n'y avait pas de risque pour sa santé ?

Zahra : il y avait de ça, et aussi, *savoir*. Quand mon enfant naîtra, ... Pouvoir se renseigner sur la trisomie 21, savoir ce que ça allait impliquer, ce que je devais mettre en place, moi, pour m'organiser. Trouver une crèche, par exemple. Donc c'était surtout pour me préparer, savoir à quoi m'attendre, à quoi je devais être plus attentive. »

Zahra, 48 ans, NIPT (+), 3 enfants (F20)

Comme mentionné dans le chapitre 4, le résultat du dépistage permet aux futurs parents de réaménager certains aspects de leur vie. Par exemple, Sophie et Victor, qui comptaient déménager à l'étranger, décident de rester en Belgique pour la prise en charge de leur enfant. Zahra et Sophie réaménagent leurs horaires de travail. Zahra cherche une crèche adaptée. Au-delà des aspects pratiques et organisationnels, il y a aussi la dimension affective de l'accueil de l'enfant :

« **Enquêtrice** : dans quelle mesure trouves-tu qu'avoir ces informations sur la trisomie, ça t'a vraiment permis de te préparer ?

Sophie : ça m'a permis de me préparer, déjà, à la naissance, à l'accueillir vraiment dans la joie, parce que j'étais préparée à ça dans ma tête. Quand Arthur est né, enfin, je peux te montrer les photos, il a vraiment des traits asiatiques avec ses yeux bridés (rire). Il ne nous ressemble pas du tout physiquement ! Je pense qu'il y a un lien d'attachement qui est lié au fait que ton enfant te ressemble. Et donc si on ne le savait pas, il y aurait eu ce sentiment, peut-être, mitigé sur cette naissance. Là, la naissance était très belle, on l'a accueilli dans la joie de l'accueillir lui. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Sophie soulève un aspect important, sur le plan symbolique, de la parenté : la ressemblance physique entre l'enfant et ses parents (Edwards 2009). Cette ressemblance symbolise la continuité biologique, la transmission génétique, qui sont les principes fondateurs de la parenté occidentale. Savoir que son enfant risque de ne pas nous ressembler permet d'éviter un choc et l'accueillir dans les meilleures conditions. Victor compare cette préparation au processus du deuil : « on a besoin de se faire à l'idée qu'une chose qu'on ne souhaitait pas est arrivée et il faut du temps pour l'appréhender ». Il admet : « ça aurait été nettement plus dur de l'apprendre à la naissance ». Pour Maroussia, dont le fœtus porteur de trisomie 18 ne survivra pas à la naissance, le diagnostic permet concrètement de préparer le deuil.

« Je pense qu'au niveau du deuil, c'est important. Le fait que ça soit dans le temps, ça m'a vraiment permis de construire ce deuil, en fait, de construire ce deuil en douceur et dans la joie, finalement. »

Maroussia, 39 ans, NIPT (+), 3 enfants (F10)

Elle décide justement de poursuivre la grossesse pour *prendre le temps* de faire le deuil de cet enfant qui ne survivra pas hors de son corps. Elle poursuit :

« Du coup quand j'ai su ça, je pense que j'ai encore plus investi la grossesse. Je me suis dit, OK, j'y vais à fond, parce que c'est là, maintenant, dans le présent, que j'ai quelque chose à vivre avec cet enfant. Et c'était très impressionnant de pouvoir sentir l'invisible, se rendre sensible à l'invisible. De sentir à quel point tu peux tisser une relation même

dans l'ombre – même si la personne n'est pas en face de toi mais qu'elle est en toi, en fait. Et je l'ai senti très très présent. »

Maroussia, 39 ans, NIPT (+), 3 enfants (F10)

Le NIPT n'apporte donc pas seulement des informations médicales. Le temps qu'accorde le dépistage – puisque la condition est détectée assez tôt dans la grossesse – permet aux futurs parents de se préparer, matériellement et affectivement, à l'accueil de l'enfant et au deuil : le deuil de l'enfant rêvé ou le deuil d'un être dont le temps de vie est limité.

Préparer l'accouchement : renverser les catégories médicales du risque

Certaines trajectoires individuelles sortent des sentiers médicaux établis. Par le biais des informations apportées par le NIPT, certaines personnes remettent en question les catégorisations médicales portant sur le degré de « risque » associé à une grossesse marquée par la trisomie. En ce sens, elles bouleversent les réflexes médicaux liés à la prise en charge des fœtus porteurs de trisomie. Ces formes de résistance à l'ordre médical se cristallisent surtout autour des choix relatifs à l'accouchement. En premier lieu, Maroussia décide d'accoucher chez elle, à la maison.

« J'ai trouvé le personnel médical vraiment respectueux de mon choix [de continuer la grossesse avec trisomie 18]. Après, moi, mon choix a été d'accoucher à la maison. Donc là, par contre, ils ne comprenaient vraiment pas. L'accouchement à domicile, en France, c'est déjà hyper compliqué [ndla : elle a déménagé en France au cours de sa grossesse], mais alors pour une grossesse dite « anormale », enfin, qui est hors du commun, ça, c'était vraiment compliqué pour eux d'accepter. Ils ont dit qu'ils ne soutenaient pas ça, mais ils m'ont laissée faire mon choix. »

Maroussia, 39 ans, NIPT (+), 3 enfants (F10)

Ayant déjà accouché à domicile de ses deux enfants, Maroussia ne voit pas de raison de changer d'habitude pour cette grossesse-là. Pour elle, la maison est l'endroit où elle se sent le plus à l'aise. Le personnel médical est réticent à autoriser l'accouchement d'une grossesse « anormale » sans surveillance médicale. Elle rencontre finalement une sage-femme indépendante qui la soutient et l'accompagne dans son choix. Accoucher chez elle, entourée de ses proches, lui permet de ne pas « faire de la mort un drame », dans ses mots, mais d'accueillir

la mort comme on accueille la vie. Son enfant, Basile, s'éteint donc le jour de sa naissance, entouré des siens.

Sophie et Victor, qui soulignent aussi le respect du personnel médical de leur choix de poursuivre la grossesse, doivent néanmoins se battre pour que le personnel accepte un autre choix : celui d'accoucher dans gîte de naissance uniquement géré par des sage-femmes, sans surveillance d'un gynécologue et sans monitoring médical. Ce choix est particulièrement important pour Sophie bien avant qu'elle apprenne la trisomie 21 de son enfant : « pour moi c'était important d'être maître de mon corps et d'être maître de cet accouchement », ce qu'elle estime compromis par la médicalisation de l'accouchement. Lorsqu'elle apprend la trisomie 21, son raisonnement ne change pas :

« **Victor** : après, on s'est battus pour pouvoir accoucher à la maternité [X]. C'était une autre bataille (rire). Parce que de fait, avec la trisomie 21, l'accouchement démedicalisé n'était pas possible, il a fallu jouer, enfin, négocier...

Sophie : parce que ça ne rentrait pas dans les protocoles.

Victor : en fait, l'argument de Sophie, ça a été de dire : mais moi en fait c'est *justement* parce qu'on a un enfant différent que je voudrais accoucher à la maternité [X], c'était pour ça que je suis venue de base, pour éviter la médicalisation à outrance. Et là, si je vais en dehors de cette maternité, je serai justement dans un processus médicalisé...

Sophie : je pense que ça m'a encore plus confirmée dans le choix où je voulais décider, être maître de mon corps. Je ne voulais certainement pas qu'on appelle tous les internes, sous prétexte qu'il y a l'accouchement avec le protocole trisomie 21 que tu vois tous les x, et donc qu'on ameute tout le monde pour voir comment on fait avec un enfant trisomique. »

Sophie et Victor, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19 & H19)

Le gîte de naissance (qui est situé au sein d'un hôpital) n'accepte pas les accouchements considérés « à risque », catégorie dans laquelle entrent automatiquement les fœtus porteurs de trisomie 21. L'accouchement est alors normalement réorienté, destiné à être fortement surveillé et médicalisé. Or, Sophie veut justement accoucher de façon naturelle pour éviter les complications liées à la médicalisation. Elle veut aussi éviter de devenir un objet de curiosité médicale. Le couple entre donc dans un processus de négociation avec l'équipe de sage-femmes du gîte de naissance. Elles sont d'abord réticentes à s'éloigner du protocole, bien

qu'elles trouvent le choix de Sophie cohérent avec son souhait initial, éviter l'aspect médicalisé de l'accouchement. Le couple prouve alors aux sage-femmes que cette grossesse ne présente pas de risques de complications médicales :

« En fait, je me suis demandé, mais quels sont les risques, pour un enfant trisomique, de naître dans cette maternité non médicalisée ? C'est un risque cardiaque. Ok, ça tombe bien, dans notre suivi, puisqu'Arthur a été suivi comme un enfant trisomique pendant la grossesse, on a fait plusieurs échographies du cœur quand même vachement approfondies. Et là ça montrait qu'il n'y avait aucune anomalie cardiaque. Tout était parfaitement normal. Et pourquoi est-ce que j'accoucherais dans une salle d'accouchement médicalisée s'il n'y a aucun problème sur le cœur, en fait ? Donc une fois qu'on a éliminé ce risque-là, on a parlé avec l'équipe des sage-femmes qui ont un peu défendu notre cas. »

Sophie, 29 ans, NIPT (+), 1 enfant (F19)

Sophie et Victor remettent donc en question la catégorie de « risque » dans laquelle bascule automatiquement leur futur enfant, en s'appuyant justement sur des données médicales : les échographies montrent qu'il n'y a pas de risque cardiaque. Il n'y a donc pas de raison de traiter le fœtus hors de l'ordinaire. Ils obtiennent le soutien des sage-femmes qui défendent leur cas à la direction du gîte de naissance. Sophie accouche donc dans la maternité de son choix, avec pour seule surveillance un monitoring cardiaque du bébé ; elle peut donc soigner le moment de l'accueil de son enfant.

Le troisième et dernier cas de résistance médicale que j'expose ici m'a été raconté par Aurore, sage-femme en chef d'une unité de médecine fœtale. Nous nous sommes rencontrées pour discuter de la prise en charge de ces grossesses, suivant un résultat positif de NIPT, classifiées « à risque ». Aurore me parle d'une patiente qui a reçu un résultat de trisomie 18 et a décidé de poursuivre la grossesse et d'accueillir l'enfant malgré le handicap qui rend son espérance de vie très limitée. Selon Aurore, ce choix « a bouleversé l'équipe » qui est habituée au recours à l'IMG, surtout lorsqu'il y a un diagnostic de trisomie 18 ou 13, généralement non viables. Aujourd'hui, l'enfant de cette patiente est âgé d'un an. Aurore compare le réflexe des médecins qui proposent systématiquement le NIPT en consultation prénatale au réflexe d'envisager systématiquement une IMG en cas de diagnostic positif. Selon elle, la situation à laquelle son équipe a été confrontée, qui dévie des sentiers établis, peut « remettre les soignant·es à leur

juste place ». Au-delà d'apporter un diagnostic et un pronostic, les soignant·es doivent s'interroger quant à la meilleure façon d'accompagner les patient·es. Ils·elles peuvent questionner leurs réflexes médicaux et se centrer sur l'écoute des besoins des patient·es, même si ces besoins sont difficiles à entendre pour l'équipe.

Selon Aurore, le NIPT entraîne un vent de changement dans l'accompagnement médical de la grossesse. Il offre, encore plus qu'avant, le choix d'accompagner le bébé comme les parents le veulent. Les « choix » qui suivent un résultat positif ne changent pas fondamentalement par rapport au dépistage précédent (amniocentèse ou non, interrompre ou non). Or, le NIPT permet de détecter plus de conditions (d'après elle, on n'aurait pas forcément détecté la trisomie 18 chez cette patiente sans le NIPT). En d'autres termes, le NIPT ouvre et renouvelle le champ des possibles en termes d'accompagnement thérapeutique. « Laisser le choix », conclut Aurore, « c'est génial mais ça secoue ».

Les trois situations présentées montrent comment des cas individuels peuvent questionner les réflexes médicaux établis et conduire à une approche personnalisée au cas par cas. Dans cette section, plusieurs standards ont été remis en perspective : les catégories de risque excluant le recours à un accouchement naturel, le réflexe médical du recours à l'IMG, et même le réflexe d'un accouchement à l'hôpital tout court. Plusieurs situations montrées dans ce chapitre montrent que l'autonomie s'exerce bien au-delà de la simple opposition entre interrompre ou continuer la grossesse : la possibilité d'être « maîtresse de son corps » en choisissant de démedicaliser l'accouchement, donner naissance dans les conditions qui semblent les plus respectueuses, créer un scénario dans lequel le handicap n'est pas une catastrophe et dans lequel la patiente ne suit pas passivement le protocole établi. Cette autonomie se déploie parfois à contre-courant des standards médicaux et par-delà les instances traditionnelles du choix.

Conclusion

Ce chapitre a porté sur l'encadrement médical des choix suivant un résultat positif et s'est intéressé à plusieurs pratiques de mise en langage et de mise sous silence des choix. Si le résultat positif pour la trisomie prend la forme d'un « accident moral » au cours d'une grossesse « normale », le parcours médical qui suit un tel résultat est implicitement tendu vers l'IMG : celle-ci fonctionne comme une norme silencieuse. Il s'agit en effet de la route prise par la

plupart des personnes obtenant ce résultat. Le choix de l'amniocentèse – qui est systématiquement proposé pour confirmer les résultats – est généralement associé à la décision d'interrompre la grossesse en cas de résultat positif. Le NIPT, dont la quasi-certitude est généralement valorisée, devient dans ce cas un objet de méfiance, un outil dont la très faible marge d'erreur permet encore au couple d'espérer que le test se trompe. La consultation en génétique fonctionne entre autres comme une façon de soulager la culpabilité des personnes qui pensent interrompre la grossesse. Les femmes qui décident de poursuivre leur grossesse doivent réaffirmer à plusieurs reprises leur choix, le rendre audible, contrairement au caractère « non-dit », voire « indicible », de l'IMG. Or, il ne s'agit pas seulement de rendre le choix audible mais surtout de *pouvoir se faire entendre*.

Cette norme silencieuse peut avoir des effets pervers. Le silence médical autour des aspects pratiques de l'IMG peut créer de l'« ignorance » et ne pas préparer les femmes aux conditions de l'accouchement. Le discours génétique apporte un éclairage pathologique sur le handicap mais pas sur sa dimension sociale et relationnelle. Nous l'avons vu dans les chapitres précédents, la décision de recourir au NIPT repose souvent sur une valorisation de la possibilité de choisir (d'interrompre sa grossesse). Les situations exposées ici montrent un décalage entre cette « valorisation du choix » et le processus informationnel qui est censé soutenir la décision éclairée. Dans ces cas-là, lorsque les informations manquent, « le choix cesse d'être un soutien de l'action » (*choice ceases to be enablement*) (Strathern 2002, cité par Strange 2015, 173).

Mais aussi, cette norme silencieuse existe dans le contexte d'une culture du silence autour de l'IMG : par peur d'un jugement, les femmes gardent souvent cette expérience secrète. Cette culture du silence peut favoriser des formes de culpabilité. L'IMG est une expérience est difficile à mettre en mots. D'abord, le langage de l'autonomie et du choix risque d'individualiser la décision en la vidant de sa composante relationnelle et sociétale. Ensuite, le registre technique et médical ne rend pas justice à la difficulté morale inhérente à la perte de la grossesse et l'absence du statut de parent. Comment, alors, trouver les ressources pour pouvoir narrer cette expérience ? Nous l'avons vu, l'accompagnement médical de l'IMG peut aussi reposer sur un registre humain et affectif, centré autour du deuil et de la parentalité : cette approche, informée par la psychologie contemporaine, tend à être de plus en plus adoptée.

Cependant, nous avons vu que certains parcours « bouleversent » cette norme silencieuse, ce qui prouve que les cadres médicaux de l'action sont malléables et peuvent éventuellement être

ajustés. Les personnes qui choisissent de poursuivre la grossesse se heurtent à ces cadres. Nous avons vu que leurs trajectoires sont marquées par la réappropriation des savoirs médicaux et par l'affirmation de leur capacité d'agir. Ces personnes deviennent les « metteuses en scène » de leur suivi : elles refusent certains tests (comme l'amniocentèse), refusent de recevoir un tableau essentiellement pessimiste de la condition de leur futur enfant, choisissent les personnes qui accompagneront leur grossesse et choisissent les termes dans lesquels elles veulent mettre au monde. L'acquisition d'informations par le NIPT est certes liée à une volonté d'autonomie, mais celle-ci ne se traduit pas dans l'interruption de la grossesse. Cette autonomie se manifeste dans la « volonté d'être maître de son corps » lors de l'accouchement ou d'être « souveraine » des choix ayant lieu dans le suivi médical, ce qui doit parfois prendre la forme d'une remise en cause explicite des protocoles médicaux. Cette lutte met en place les conditions de possibilité d'une naissance respectée, pour le futur enfant et ses parents. Ce respect des conditions de la naissance vaut tant pour celles qui poursuivent leur grossesse que pour celles qui l'interrompent.

CONCLUSION

« Voilà ce que font les technologies. Elles déplacent les cadres pratiques et moraux de notre existence. » (Mol 2009, 141)

Cette conclusion revient à la question posée au départ de cette thèse : *quels sont les effets du déploiement du NIPT génomique en première ligne ?* Avant tout, mon enquête a essayé d'éviter deux écueils. D'abord, je n'ai pas voulu réduire le déploiement du NIPT à une nouvelle instance d'« essentialisation des différences génétiques », en particulier de la trisomie 21. Cette logique appréhende avant tout les effets du dépistage sous l'angle de l'élimination du handicap et de la restriction de la capacité de choix des individus. À l'inverse, je n'ai pas souhaité faire de l'autonomie, entendue comme la possibilité d'un choix informé, le seul critère d'évaluation des effets du dépistage prénatal, afin d'éviter une conception du dépistage comme une « maximisation des choix ». Qualifier le dépistage de mesure « eugéniste », ou limiter la focale au choix informé, reviendrait à disqualifier toute la gamme d'expériences qui se situe entre ces deux logiques. Ces logiques se réfèrent aux « fins » du dépistage prénatal et non aux les « moyens » mis en place par les individus pour parvenir à leurs objectifs singuliers (Paul 1998).

Je me suis davantage intéressée aux mécanismes sociaux qui font du NIPT le test de premier choix et une étape « normale » du parcours de la grossesse. J'ai dégagé le « script » de cette technologie, avant et après la réception des résultats, du côté des patient·es et des professionnel·les de la santé. Je reviens à présent sur trois *déplacements* qui traversent ce script, c'est-à-dire des mouvements matériels, temporels ou conceptuels qui ont des effets sur la prise

en charge et l'expérience de la grossesse. Ces trois diagonales permettent de saisir certains problèmes récurrents qui reviennent dans les différents chapitres sous des angles variés.

Déplacements

- **Le transfert de responsabilité**

Plusieurs études sur le dépistage prénatal se sont intéressées à la façon dont la responsabilité des décisions entraînées par le dépistage est transférée aux couples au cours de l'interaction médicale (Schwennesen et al. 2008; Thomas 2017). Ce mouvement fait écho à l'histoire du dépistage prénatal, organisé de façon à « fournir une solution privée à un problème de santé publique » (Löwy 2014, 290) : en présentant l'issue du dépistage comme une décision privée, la « rhétorique du choix » permet de déplacer vers les individus la responsabilité des conséquences sociales du dispositif (Ravitsky 2017) .

Un tel déplacement a été relevé dans le chapitre 2. En effet, le recours au NIPT repose sur une distinction entre le choix technique, une action se conformant à la logique du suivi prénatal, et le choix moral, un dilemme privé, délégué à l'intimité du couple, se rapportant à la décision qui suivrait un résultat positif. À l'aune du désir d'enfant, la plupart des femmes s'interrogent avec leur conjoint sur la possibilité d'être parents d'un enfant en situation de handicap. Que ce dilemme ait été résolu ou non, le recours au NIPT découle donc « naturellement » de ce déplacement du choix dans la sphère privée. Cette distinction évacue la dimension éthique de la proposition du NIPT en contexte clinique.

Le chapitre 6 a montré comment ce transfert de responsabilité se traduit concrètement dans la décision d'interrompre la grossesse. Bien que la consultation en génétique vise entre autres à soulager la culpabilité des individus, les femmes endossent la responsabilité de l'acte lorsqu'elles signent le formulaire de consentement et avalent les médicaments. Elles sont alors séparées, corporellement et symboliquement, des liens qui les relient à leur conjoint, à l'équipe médicale et au fœtus. Cet isolement se prolonge parfois dans le vécu des femmes : l'IMG est encore bien souvent entourée d'une *culture du silence*, faute d'un registre adéquat pour exprimer et justifier la perte choisie d'une grossesse en raison d'un handicap. Si ces transferts de responsabilité dessinent des coupures nettes entre patient·es et professionnel·les, j'ai montré

à plusieurs reprises comment la composante « morale » de ces choix est réembarquée, par divers chemins, dans les situations de soins.

Le recours au NIPT repose sur un accord tacite entre le personnel médical et la patiente selon lequel celui-ci organise les différentes étapes du suivi au nom de la santé de la femme et du fœtus. Tous·tes s'accordent pour différer les éléments complexes – voire inconfortables – soulevés par le dépistage : c'est ce que j'ai décrit dans les chapitres 1 et 2 comme le *report de la complexité*. Conscientes que le test est plus complexe qu'il n'y paraît, les femmes préfèrent déléguer à leur gynécologue la responsabilité de les informer si la nécessité se présente. De la même manière, afin de ne pas les alerter outre-mesure, les professionnel·les reportent l'explication détaillée du test et de sa portée à l'éventualité d'un résultat positif. Ainsi, les savoirs dont disposent les femmes ne sont pas seulement partiels mais *conditionnels*.

Cette mécanique d'ajournement de l'information repose sur deux prémisses : la relation d'autorité qui sous-tend la rencontre médicale et la relation de confiance qui est souvent nouée entre le médecin et sa patiente. Ces deux dimensions sont indissociables : les femmes se fient à leurs médecins car ceux-ci détiennent une forme d'expertise. Cette approche met en avant la dimension relationnelle et interactive du soin. Néanmoins, il en résulte que le choix se limite souvent aux dimensions organisationnelles et pratiques du test. Des informations restent souvent non transmises, telles que la portée exacte du test (au-delà des trisomies les plus courantes), les risques – notamment en termes d'impact psychologique – compris dans un résultat positif ou les caractéristiques des syndromes dépistés.

Cette séparation entre le choix technique, relevant de l'ordre médical, et le choix moral, relevant de l'ordre privé et subjectif, vise à préserver certains idéaux qui guident la pratique médicale. Il s'agit d'offrir une prestation médicale au service de l'autonomie des patientes afin qu'elles puissent réaliser ce choix « privé » en toute tranquillité. Il s'agit aussi de fournir un conseil « non-directif » qui n'oriente pas la décision des patientes. Or, le fait de séparer ce qui relèverait du technique (objectif) et ce qui relèverait du privé (subjectif) n'est justement pas neutre. Cette séparation repose sur une répartition et hiérarchisation des choix et des valeurs. Elle fait reposer le choix moral sur la responsabilité individuelle des femmes. Cette séparation peut valoriser le recours au NIPT comme une attitude responsable et préventive. Par ailleurs, le remboursement du test contribue à le rendre acceptable et peut donner l'impression qu'il est obligatoire lorsque son caractère facultatif n'est pas clairement explicité. Ainsi, cette séparation

entre la composante technique et organisationnelle du test et sa composante morale peut produire précisément l'effet qu'elle cherche à éviter : en présentant le recours au NIPT comme une intervention technique, neutre et disponible, elle peut contribuer à en faire un impératif, porté par la normalisation de l'outil.

Dans le chapitre 6, j'ai montré que le parcours médical suivant un résultat positif est implicitement tendu vers l'IMG. Cette *norme silencieuse* est conduite à la façon d'un « pilotage automatique », tant pour les patient·es que pour les professionnel·les. J'ai cependant montré que certains parcours s'éloignent de cette norme, non seulement parce qu'ils reposent sur le choix de continuer la grossesse mais parce qu'ils engagent des volontés singulières et inhabituelles pour le personnel soignant : accoucher de façon démedicalisée ou poursuivre une grossesse *a priori* non viable. En retour, comment ces parcours hors-normes peuvent-ils questionner la norme silencieuse de l'IMG, surtout lorsque cette norme a des effets indésirables sur la capacité d'agir des patientes ? Ces parcours divergents invitent à repenser les réflexes médicaux liés à la surveillance de la grossesse et de l'accouchement, ou encore à interroger l'« évidence » du recours au NIPT et à l'IMG. Ces exemples montrent que les transferts de responsabilité peuvent emprunter de multiples voies et, souvent même, relever de formes de réciprocité entre patientes et professionnel·les. Si les patient·es reçoivent la responsabilité du choix, les soignant·es peuvent aussi s'interroger sur le sens et la justesse de ces actes médicaux ainsi que sur les multiples manières d'œuvrer vers le « bien » en contexte de soins.

- **L'articulation d'anticipations contraires**

De nombreuses études se sont intéressées à la façon dont les techniques utilisées en prénatal – comme l'échographie – reconfigurent deux processus culturels clés de la grossesse en Occident, l'attachement au futur enfant et le rapport aux risques (Mitchell 2001; Ivry 2010; Giraud 2024). De façon similaire, le chapitre 3 a montré que le NIPT intervient à un moment charnière de la grossesse, le stade des trois mois. Il fonctionne comme un intermédiaire entre deux phases de la grossesse. La *phase virtuelle* est marquée par une forte incertitude liée au risque accru de perdre la grossesse, tandis que la *phase publique* est caractérisée par l'acquisition sociale des statuts de future mère et de futur enfant.

Le NIPT participe ainsi à la réorganisation temporelle et symbolique de rituels importants de la grossesse. Il renforce des tendances culturelles déjà existantes qui sont largement adoptées

par les femmes enceintes. Grâce au NIPT, le sexe du fœtus est appris plus tôt dans la grossesse : elles peuvent genrer et nommer le futur enfant, le personnifier. Pour certaines, la connaissance du statut chromosomique devient le seuil à partir duquel elles annoncent la grossesse, rendant ainsi la grossesse « publique » et leur permettant par exemple de préparer le congé de maternité.

Ces rituels ne concernent toutefois pas uniquement l'attachement au futur enfant. Ils sont aussi structurés par un rapport particulier au risque et à l'incertitude, accentué par le suivi médical. Cette incertitude évolue en fonction de ce que les techniques rendent connaissable et « actionnable ». Le NIPT clôture une période caractérisée comme incertaine de la grossesse en articulant deux modes d'anticipation contraires : les informations sur l'identité sociale du futur enfant (comme le sexe) permettent de se projeter vers la naissance, tandis que les informations sur son statut chromosomique relèvent d'une logique de prévention des risques et rendent les femmes prêtes à éventuellement interrompre la grossesse.

Le NIPT contribue à renforcer ce que j'ai appelé la *conscience du risque reproductif*. Alors que la procréation est de plus en plus comprise comme un phénomène risqué, soumis aux aléas de la nature, le NIPT offre une marge d'action, une prise de contrôle sur une forme de certitude au sein de l'incertitude de la grossesse. Le chapitre 5 a montré que cette conscience du risque est renforcée par l'obtention d'un résultat incidentel dont la probabilité de transmission, ainsi que la manifestation incertaine des symptômes, dépassent la grossesse en cours et affectent les décisions futures.

Ce mouvement s'imbrique dans ce que j'ai décrit dans le chapitre 1 comme un *élargissement de la notion de risque*. Avec le développement du dépistage biochimique, toute femme devient susceptible de porter un fœtus avec la trisomie 21. Avec le développement du NIPT et son extension à tous les chromosomes, la définition du risque sur lequel porte le dépistage s'étend et englobe aussi la santé maternelle : autres aneuploïdies, variations chromosomiques fœtales ou maternelles, cancer chez la femme enceinte ou encore complications obstétricales liées à un placenta trisomique. Nous l'avons vu, le modèle belge d'implémentation du NIPT repose sur la détection *a priori* de ces différents risques pour ensuite distinguer ceux qui sont pertinents, dans la perspective d'améliorer la prise en charge de la grossesse. Or, cette logique n'est pas non plus neutre. Elle fait écho à la distinction entre choix technique et choix moral examinée plus haut : dans les deux cas, ce qui est présenté comme relevant de l'ordre technique ou médical oriente ce qui est considéré comme un risque pertinent et comme une action

appropriée. Cette logique du risque accorde une place particulière aux facteurs génétiques dans la définition des risques posés pendant la grossesse et dans les moyens envisagés pour améliorer la prise en charge. Cette logique contribue ainsi à faire de la génétique un mode privilégié d'anticipation et de gestion des risques – un processus que certain·es ont appelé « généticisation », par lequel un phénomène, ici la grossesse, devient appréhendé à travers le prisme de la génétique (Lippman 1991; Arribas-Ayllon 2016). C'est pour cela que j'ai suggéré que le NIPT est en phase de devenir un nouveau prisme d'action et de connaissance sur la grossesse.

Toutefois, les risques identifiés par le NIPT ne prennent sens qu'à travers les trajectoires reproductives des femmes. Les catégories biomédicales de risque rencontrent des préoccupations biographiques et morales plus larges : le risque de perdre encore une fois une grossesse tant désirée et d'abandonner le projet d'enfant, le risque de revenir « à la case départ » dans un parcours de PMA compliqué, le risque d'imposer à ses enfants la prise en charge d'une personne dépendante. Il est alors important de s'interroger quant aux conséquences d'un tel élargissement médical de la notion de risque sur la façon dont les femmes vont investir leur grossesse. Quels modes d'anticipation vont se connecter à ces différentes découvertes secondaires ? Comment les notions de « nature », de « santé » ou de « contrôle » vont évoluer dans ce contexte ? Quelles interventions seront rendues disponibles pour contrôler ces risques et à quel prix (personnel, psychologique, social) ?

- **Le déplacement du modèle du choix**

Le chapitre 2 a montré que le recours au NIPT n'est pas toujours vécu comme un choix pour les femmes : il s'agit souvent d'une « formalité » dans le parcours de la grossesse. Les chapitres 5 et 6 ont montré qu'en cas de résultat positif, les trajectoires de grossesse s'écartent brutalement du parcours routinier auquel elles semblaient destinées. Nous l'avons vu dans le chapitre 5, la logique du risque, standardisée dans le suivi prénatal, cède alors la place à une interrogation centrée sur une pathologie particulière et sur les décisions qu'elle rend nécessaires. J'ai mis en évidence un contraste entre l'« évidence » du recours au NIPT et la décision réfléchie d'obtenir un diagnostic, dont les conséquences sont perçues comme « irréversibles ». Le NIPT et les examens diagnostiques (amniocentèse, analyses génétiques auprès des parents) diffèrent dans la nature de l'information qu'ils peuvent apporter et dans leur contexte (dépistage de personnes à faible risque ou asymptomatiques ; diagnostic ciblé

d'une pathologie recherchée). Or, le NIPT et les examens diagnostiques reposent sur un dispositif de consentement similaire : la signature d'un formulaire qui indique la possibilité de recevoir des découvertes incidentelles. Pourtant, ces deux instances de choix ne sont pas vécues de la même manière.

Pourquoi y a-t-il une telle différence dans la perception du choix alors que les deux types de tests – NIPT et diagnostic – placent la même emphase sur la nécessité du choix informé et la possibilité de recevoir des résultats secondaires ? Une piste d'explication se trouve dans l'histoire du dépistage prénatal (Vassy 2011, 14). La mise en œuvre du dépistage biochimique dans les années 1990 présente un problème récurrent : il est très difficile de mettre en œuvre le choix informé. Ce problème réside notamment dans le fait qu'on a transposé à un dépistage de masse, imbriqué dans le suivi prénatal routinier, le modèle du consentement qui a été développé dans le cadre du conseil génétique. Ce conseil, personnalisé, concerne des cas singuliers d'individus porteurs ou identifiés à risque de développer ou de transmettre une maladie génétique. Ces individus sont généralement plus familiers avec les enjeux de la maladie puisqu'ils la connaissent. Les principes du consentement informé sont peut-être plus faciles à appliquer dans le conseil génétique que dans le suivi obstétrical routinier, où les consultations sont soumises à de fortes contraintes temporelles et organisationnelles. Cette transposition entraîne des effets pervers, comme la difficulté de former les professionnel·les de première ligne et la mauvaise qualité de l'information reçue.

Le NIPT reconduit donc ce problème déjà identifié lors des dépistages précédents : il rend visible les difficultés d'appliquer le modèle du choix informé dans un dépistage populationnel de masse. Or, le NIPT accentue cette tension en raison de sa fiabilité quasi-diagnostique. Certaines autrices l'ont montré : le NIPT brouille les frontières entre le dépistage et le diagnostic (Michie et Allyse 2015; Strange 2015). Ce brouillage de frontières se traduit ici de façon originale puisque le NIPT, qui est considéré comme un (quasi-)diagnostic par la plupart des femmes, n'est pourtant pas toujours abordé avec le même degré de réflexivité, d'inquiétude ou de préparation que les examens diagnostiques. Le caractère non invasif du NIPT renforce cette banalisation.

Le NIPT génomique étend d'autant plus ce problème. Nombre des questions soulevées aujourd'hui par le NIPT génomique sont déjà discutées dans le contexte du diagnostic génétique chez les enfants et les adultes. Comment garantir le choix informé lorsque des

découvertes incidentelles peuvent être rapportées (Tomlinson et al. 2016) ? Dans le cas d'une variation susceptible d'être transmise, dans quelle mesure faut-il informer et tester les apparentés (Timmermans et Stivers 2017) ? Comment qualifier et interpréter les différentes formes d'incertitude – scientifiques, cliniques – qui entourent certains résultats (Skinner et al. 2016; Bourret et Rabeharisoa 2008) ? Le déplacement de problématiques issues du diagnostic génétique vers le dépistage prénatal de masse apparaît donc comme une dynamique qui prend de l'ampleur. Elle n'est pas encore étudiée du côté du NIPT : il s'agit selon moi d'une des pistes de recherche les plus pressantes à l'avenir.

La question qui se pose alors est celle des modèles du choix que nous souhaitons mobiliser, non seulement dans le suivi médical mais aussi plus largement dans la société. Comme nous l'avons vu dans le chapitre 1, le modèle actuel présente des limites. Les formulaires de consentement pourraient rapidement devenir obsolètes à mesure que la portée des résultats s'étend. De plus, ils autorisent déjà le contournement du consentement lorsqu'un résultat est susceptible de mettre en danger la santé fœtale ou maternelle. Certaines études s'interrogent sur la faisabilité d'un consentement plus générique ou processuel dans le contexte des technologies génétiques (Bunnik et al. 2013). D'autres proposent d'ajuster la vision éthique du consentement en y intégrant les principes d'équité et de solidarité (Chadwick 2011; Prainsack 2018). Nous l'avons vu, le système belge repose déjà sur le principe d'équité d'accès. Or, les bonnes conditions du choix ne sont pourtant pas garanties : c'est souvent l'acceptabilité sociale du test, plutôt qu'une décision tout à fait « informée », qui guide le recours au NIPT. Un dispositif qui améliore l'information sur le test n'a pas encore été mis en place. Au-delà de cette question, il s'agit donc de s'interroger sur les formes de responsabilité – parentale, reproductive et collective – que le test véhicule (Press et Browner 1995; Williams et al. 2002b). Comment ces formes de responsabilité – liées par exemple à « l'importance de savoir », à la santé du futur enfant et à la santé de la population – se reconfigurent-elles à mesure que les possibilités offertes par les technologies génétiques s'étendent ?

Revisites

Ces déplacements conduisent à reconsidérer trois notions centrales du déploiement du NIPT : l'autonomie, la fiabilité et l'actionnabilité. La « revisite » que je propose ici ne revient pas à éliminer ces principes qui sont au fondement d'autres disciplines – la bioéthique, la génétique

médicale, la santé publique. Plutôt, avec toute la « diplomatie » qui revient aux sciences sociales (Stengers 2022), il s'agit de proposer une version alternative de ces concepts, fondée sur les enseignements de cette enquête et dotée de ses propres exigences. Cette version ne prétend pas se substituer aux acceptions existantes, mais coexister et dialoguer avec elles en mettant en lumière d'autres manières de penser le déploiement du NIPT.

- **L'autonomie, ou un élan vers la justice reproductive**

Le concept d'autonomie a déjà fait l'objet de nombreuses critiques, relectures et reconceptualisations, surtout à travers l'angle du féminisme (McLeod et Sherwin 2000; Mackenzie 2019). Les sciences sociales ont notamment contribué à ces relectures en faisant apparaître les dimensions contextuelles, matérielles et relationnelles dans lesquelles l'autonomie est poursuivie. Dans le prolongement de ces relectures, mon enquête propose plusieurs manières de se départir de l'idée que « les individus sont, dans leur forme idéale, des décideurs indépendants, rationnels et agissant dans leur propre intérêt » (Dove et al. 2017, 150, ma traduction).

L'enquête a d'abord exploré d'autres registres que le « langage du choix » pour aborder les expériences liées au NIPT. Cette démarche répond à un double constat : dans certains cas, le vocabulaire du choix ne permet pas de rendre compte adéquatement des expériences vécues ; dans d'autres, il masque les conditions sociales et psychologiques dans lesquelles les choix s'inscrivent. Plusieurs récits appréhendent les conséquences du NIPT sous l'angle de la perte d'un projet parental espéré ou le deuil d'un enfant. Ce registre rapproche le NIPT d'autres expériences reproductives, comme la fausse couche ou l'IMG, sans reconduire les dichotomies du langage du choix : perte volontaire ou involontaire, interruption médicale ou « sociale » de la grossesse. Ce déplacement du regard invite aussi à considérer les trajectoires reproductives dans leur continuité et non à travers le découpage médical du choix. Il permet ainsi d'étudier les rapports du NIPT avec d'autres techniques et expériences reproductives, en appréhendant les moments de choix des « nœuds » où se croisent plusieurs dimensions de l'expérience.

Dans ce même effort de saisir les continuités de l'expérience, je me suis intéressée au tissage relationnel des choix. Dans cette perspective, j'ai intégré le NIPT à une réflexion sur les conditions de la parentalité et donc les normes qui sous-tendent le désir d'enfant. Dans les discours des femmes, l'autonomie – personnelle, professionnelle, familiale – occupe justement

une place centrale. Les récits montrent que la « norme procréative » s'ajuste aux possibilités du dépistage prénatal : il ne s'agit plus seulement d'avoir le « bon âge » ou les ressources pour devenir parent, mais aussi d'obtenir l'assurance d'avoir un enfant « sain », exempt des risques détectés par le test, et « normal », entendu comme potentiellement autonome. En imaginant les conséquences du handicap, les femmes se confrontent aux limites du noyau familial, du couple ou des institutions pour envisager cette prise en charge, montrant que l'autonomie s'exerce toujours dans une trame de relations plutôt qu'à travers un consentement individuel et ponctuel.

Ensuite, j'ai mis l'accent sur la dimension processuelle et interactionnelle de la capacité d'agir. À travers les récits rétrospectifs des femmes, j'ai montré comment celles-ci se sont tantôt perçues comme « actives » ou « passives » dans leur parcours de soin, sans que cette opposition n'annule forcément leur capacité à réaliser un choix en temps voulu. J'ai montré que les choix procréatifs ne sont pas toujours le fruit d'un calcul rationnel mais sont soumis aux contraintes sociales du milieu dans lequel les femmes évoluent, à l'encadrement médical des choix et aux aléas du corps (Van Der Sijpt 2014).

Enfin, ces différents constats m'ont permis de dépasser la logique « restreinte » du choix dans les décisions qui découlent du dépistage prénatal. Il existe plusieurs versions du choix, dont le consentement éclairé ne représente que l'une des manifestations. Par exemple, après un résultat positif, le choix ne se limite pas à l'interruption ou à la poursuite de la grossesse : en cas de poursuite, le résultat du NIPT permet notamment de choisir les meilleures conditions pour donner naissance, que cela passe par un accouchement accompagné par le personnel de son choix, démedicalisé ou encore à domicile. Cette vision permet de se décentrer des droits reproductifs, principalement axés sur le droit à l'avortement, pour tendre vers la justice reproductive. Ce mouvement expose les inégalités sociales dans l'accès à la reproduction et soutenant le droit d'avoir des enfants, le droit de ne pas en avoir et le droit de les élever dans la dignité (Luna et Luker 2013). Cette perspective invite à penser l'autonomie à l'échelle du parcours de soin et de la trajectoire reproductive. Mais aussi, les témoignages des parents d'un enfant avec un handicap invitent à penser la notion de « justice » telle qu'elle est sous-entendue par le NIPT au-delà de sa dimension procréative, dans ses rapports au traitement et à la prise en charge du handicap dans la société.

- **La fiabilité, ou la relation de confiance dans le contexte de soins**

La fiabilité du NIPT a largement contribué à supplanter le dépistage précédent. Pensée comme une propriété technique, la fiabilité permet de comparer les tests, de hiérarchiser les pratiques et de consolider les cadres médicaux de l'action. En effet, la fiabilité du test permet aux soignant·es de mieux conseiller et orienter les patient·es en cas de résultat positif, tout en se concentrant sur d'autres aspects du suivi prénatal. Mais la fiabilité favorise également la routinisation du dépistage en réduisant l'espace consacré à la discussion de ses implications. Cette enquête conduit dès lors à envisager une autre acception de la fiabilité : non plus seulement celle du test, mais celle de la relation thérapeutique. La fiabilité renvoie alors à la confiance qui permet aux patientes de s'appuyer sur les professionnel·les, d'exprimer leurs attentes et de construire avec elles et eux un espace de délibération.

Selon la philosophe Catherine Dekeuwer, la relation de confiance dans le soin est mise à mal par les nouvelles technologies génétiques, notamment par la possibilité de trouver des résultats incidentels qui ne répondent pas toujours aux attentes des patient·es (Dekeuwer 2019). Dans ce contexte, le bénéfice de l'information n'est pas évident. Les matériaux de cette enquête montrent que la confiance ne repose ni sur l'exhaustivité de l'information ni sur son omission, mais sur la manière dont celle-ci est intégrée à la relation de soin. Les situations analysées dans les chapitres 5 et 6 montrent que l'information peut devenir délétère lorsqu'elle est délivrée hors d'un cadre de confiance et peut même entraîner une méfiance envers le personnel médical. De la même manière, certains silences dans la relation de soin peuvent empêcher les femmes de se préparer aux conséquences d'un résultat positif ou d'appréhender le déroulement pratique de l'IMG. Selon Annemarie Mol, « lorsque les patient·es se plaignent d'un mauvais soin, iels peuvent mentionner qu'on ne leur a pas laissé le choix, mais le plus souvent, iels évoquent la négligence » qu'iels ont subie (2009, 152) : celle-ci est évoquée quand il n'y a pas assez de temps pour écouter, quand les préoccupations des patient·es ne sont pas prises en considération, quand les paramètres physiques et indicateurs médicaux sont isolés de leur contexte.

Dans cette perspective, l'enjeu n'est plus uniquement de transmettre davantage d'informations, mais de déterminer quelles informations partager, à quel moment, sous quelle forme et dans quel contexte (Franklin et Roberts 2006, 202). La pertinence de l'information varie pour chaque grossesse, notamment au regard des prises pratiques qu'offrent ou non ces informations. L'expérience de Sophie et Victor, pour qui l'annonce du résultat positif pour la trisomie 21

avait entraîné une confusion (« les résultats ne sont pas bons »), illustre cette proposition. À nouveau enceinte au moment de notre entretien, Sophie me confie que, pour cette grossesse, elle a exprimé des souhaits précis au personnel médical : elle veut que le résultat du NIPT lui soit annoncé par la sage-femme de son choix et dans des termes clairs. La fiabilité apparaît alors moins comme une propriété du test que comme une qualité de la relation thérapeutique.

- **L'actionnabilité, ou l'action significative pour la grossesse, pour la science ou pour la société**

L'actionnabilité se rapporte à l'existence d'une intervention médicale possible et disponible en l'état actuel des connaissances. Elle sert notamment à déterminer quelles informations seront rapportées aux patient·es. Cependant, comme le souligne Dekeuwer (2019, 6), ce concept est équivoque : il évoque aux patient·es un « pouvoir d'agir » mais « ne dit rien de l'action qui est envisageable ». Cette enquête a montré que les résultats incidentels, bien que potentiellement actionnables, reposent bien souvent sur une double incertitude, scientifique – un manque de connaissances – et clinique – on ne peut pas prédire l'évolution de la maladie, les bénéfices de l'action ne sont pas toujours pratiques et immédiats pour les patient·es.

Cette enquête conduit à considérer que l'actionnabilité n'est pas la propriété de l'information génétique : elle dépend du point de vue depuis lequel on évalue ce qui est possible ou souhaitable de faire de cette information. Les savoirs prennent sens dans un contexte d'action. Dans leur étude du diagnostic génomique en contexte pédiatrique (2017), Timmermans et Stivers se demandent : et si l'actionnabilité ne portait pas seulement sur l'aspect médical du diagnostic mais avait aussi des retombées sociales, comme l'avancement des recherches sur un syndrome méconnu ou la reconnaissance du handicap de l'enfant et l'accès à des aides sociales ? Ainsi, au-delà de leur propre parcours, plusieurs femmes reconnaissent que l'information a de la valeur car elle contribue aux connaissances scientifiques. Leur situation peut faire avancer la recherche sur un syndrome encore peu documenté et, à terme, bénéficier à d'autres familles. Cette situation illustre le paradoxe que Daniel Navon et Gareth Thomas résument par l'expression « *screening before we know* » (2021). La génomique permet désormais de détecter des variants en prénatal dont les manifestations cliniques restent mal connues. Or, les études populationnelles nécessaires pour les caractériser ne sont pas réalisées précisément parce que ces variants sont rares et mal connus. L'actionnabilité ne renvoie donc

pas seulement à une action médicale immédiate, mais aussi à la production de connaissances dont les bénéfices sont collectifs, mais différés et encore incertains.

Dans le prolongement de ce constat, je propose de considérer l'actionnabilité à plusieurs échelles, qui interagissent et s'articulent entre elles : ce qui importe dans le contexte clinique, ce qui importe pour la science, ce qui importe pour les futurs parents ou pour la société. Comment les savoirs donnent-ils ou non une prise sur ces différentes réalités ?

À l'échelle des futurs parents, l'enquête a montré qu'ils considèrent une information « actionnable » pour leur grossesse en fonction de l'immédiateté de ses effets, son degré de certitude, la gravité perçue de la condition, son impact sur la vie des parents et de l'enfant et la possibilité d'une action directe dans la grossesse ou à la naissance. Le chapitre 5 a montré que les résultats incidentels ne remplissent pas toujours ces critères : les actions médicales envisagées sont souvent bien plus complexes. Ces actions sont souvent différées dans le temps : le recours à la FIV pour les grossesses suivantes ou la surveillance d'apparition de symptômes chez une personne asymptomatique (qui le restera peut-être toute sa vie). Ces actions impliquent que les patient·es envisagent leurs choix futurs sous les auspices de l'institution médicale.

Ces différentes formes d'actionnabilité invitent à s'interroger sur les effets normatifs du dépistage prénatal. En rendant plus de variations génétiques détectables puis actionnables, la génomique redéfinit les frontières entre le normal et le pathologique. Certaines autrices s'interrogent sur « l'expansion de l'anormalité » entraînée par de telles techniques (Vailly 2008; Latimer 2013). Dans un contexte comme celui de la Belgique, où le NIPT s'est développé selon une logique d'« expérimentation encadrée » (chapitre 1), ces effets restent ouverts : le dépistage contribuera-t-il à étendre les frontières de l'anormalité ou, au contraire, à produire une connaissance plus fine des variations génétiques et de la diversité qu'elles impliquent ?

Engendrement

Mon enquête a montré les différentes facettes de l'engendrement une fois mis à l'épreuve de la génomique, s'étendant du désir d'enfant à l'accouchement, en passant par les mécanismes biologiques de la reproduction et la surveillance médicale de la grossesse. Toutes ces facettes

de l'engendrement sont imprégnées de significations que le « tournant génomique » de la grossesse, ici représenté par le NIPT, peut renforcer ou altérer. À son tour, mon enquête peut en « engendrer » d'autres. Ma démarche a évidemment ses limites, qui se transforment en autant de pistes de recherche pour l'avenir : j'en présente trois, qui découlent des différentes conclusions tirées.

Une première piste porte sur les pratiques professionnelles liées au NIPT, qui permettrait de systématiser les dynamiques sociales, politiques et économiques qui façonnent le paysage du NIPT en Belgique et au-delà. Le premier chapitre de cette thèse a déjà dessiné un aperçu de ce paysage en montrant la façon dont les professionnel·les (relié·es à des laboratoires académiques ou des hôpitaux publics) justifient le NIPT génomique en première ligne et délimitent les contours de la pratique médicale. D'abord, un travail déjà entamé pendant ce parcours de thèse mais qui n'a pas été tout à fait achevé est l'étude des pratiques de laboratoire liées au NIPT. Cette étude de « la science en train de se faire » montre la dimension sociale et située de la production des résultats, s'intéressant par exemple aux décisions de rapport des variations ou aux pratiques d'inclusion et d'exclusion des variations des chromosomes sexuels dans le test. Cette étude s'intéresse aux caractéristiques épistémiques du NIPT, ce qu'il rend visible et possible, afin d'en dégager la dimension morale et politique.

Ensuite, un angle d'analyse des pratiques professionnelles qui mérite d'être davantage investigué est l'articulation entre le domaine public et le secteur privé. Mon enquête n'a pas examiné les motivations des acteurs commerciaux locaux qui proposent le NIPT en Belgique, ni celles des gynécologues qui prescrivent le NIPT commercial. Je l'ai montré, la coexistence de plusieurs formes de NIPT sur le territoire entraîne des tensions directement liées au caractère « équitable » du NIPT : l'équité d'accès masque en réalité une offre de test hétérogène, influencée par le secteur privé, ce qui rend l'offre inégale. Cette tension entre autorités publiques, acteurs scientifiques et secteur commercial mérite d'être creusée car elle traverse le paysage du NIPT de façon mondiale (Löwy 2022; Metzler 2023).

Afin de vérifier si le NIPT constitue en effet « un nouveau prisme de connaissance et d'action sur la grossesse », il serait intéressant de se pencher sur toutes les formes de résultats incidentels, notamment les suspicions de cancer maternel ou les trisomies rares confinées au placenta. Une deuxième piste porte donc sur l'exploration des résultats incidentels tels qu'ils sont rapportés par les professionnel·les, reçus et vécus par les femmes et leurs familles. L'étude

d'une panoplie plus large de variants fœtaux ou maternels permettrait de créer des ponts conceptuels entre les analyses génétiques menées auprès d'enfants et d'adultes et le dépistage prénatal de masse. Cette comparaison importe pour deux raisons. D'abord, l'espace moral de la décision change radicalement pour les personnes vivantes et dans le contexte prénatal (Vailly 2008). Ensuite, les personnes concernées par le dépistage prénatal sont *a priori* asymptomatiques, contrairement aux analyses diagnostiques, donnant ainsi lieu à une nouvelle population « à risque » ou une nouvelle génération de « patient·es en attente » (Timmermans et Buchbinder 2010).

Une troisième piste est d'approfondir la prise en compte des caractéristiques sociales des participant·es. En effet, ma proposition de viser la justice reproductive plutôt qu'une autonomie au sens « strict » – comprise comme le droit à l'information et le droit d'interrompre la grossesse – mériterait d'être complétée par un examen attentif des conditions sociales et matérielles dans lesquelles vivent les femmes. À cet égard, mon enquête a principalement porté sur le vécu d'une certaine catégorie sociale de femmes, hétérosexuelles, blanches, généralement diplômées et relativement favorisées. Certains angles morts de la recherche pourraient être davantage investigués, comme les différences en termes de classe sociale, d'appartenance ethnique, culturelle ou religieuse. Aussi, les rapports de genre qui traversent le recours au test pourraient être approfondis en s'intéressant à l'expérience des hommes ou en étudiant d'autres configurations que le couple hétérosexuel. Enfin, un autre angle mort concerne les personnes qui refusent de recourir au test : il serait intéressant de voir comment leurs motivations s'articulent ou s'opposent à celles des personnes qui y recourent, ce qui pourrait dégager les contours normatifs du test dans une perspective plus critique. Cette attention aux conditions sociales d'existence permettrait de comprendre plus finement comment l'équité d'accès ne rend pas toutes les femmes égales face au dépistage prénatal, ni aux politiques sociales de la naissance de façon plus globale.

LISTE DES TABLEAUX

Tableau 1 : professionnel·les de la santé interrogé·es	32
Tableau 2 : répartition des types de résultat du NIPT parmi les femmes	34
Tableau 3 : répartition des âges des participant·es	35
Tableau 4 : répartition du nombre de naissances vivantes par femme ou couple	35
Tableau 5 : caractéristiques des participant·es	37

BIBLIOGRAPHIE

- **Rapports**

CEPIP. 2023. *Naissances et mortalité périnatale en Wallonie 2023*. Namur : Centre d'épidémiologie périnatale. https://www.cepip.be/img/pdf/rapport_CEPIP_Wal_2023-fr.pdf

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

<https://www.belgiumnationalbioethicscommittee.be/nipt>

Comité Consultatif de Bioéthique de Belgique. 2021. *Avis n°76 du 30 avril 2021 sur l'opportunité de communiquer les aneuploïdies des chromosomes sexuels (Sex Chromosomal Aneuploidies, SCA) détectées par le diagnostic prénatal non invasif (NIPT)*. Bruxelles : Comité consultatif de Bioéthique

<https://www.belgiumnationalbioethicscommittee.be/nipt>

Commission nationale d'évaluation de la loi relative à l'interruption de grossesse. 2023. *Rapport 2020–2021 sur l'interruption volontaire de grossesse*. Bruxelles : SPF Santé publique. https://organesdeconcertation.sante.belgique.be/sites/default/files/documents/rapport_2020-2021_fr_-_fevrier_2023.pdf

Commission nationale d'évaluation de la loi relative à l'interruption de grossesse. 2025. *Rapport 2022–2023 sur l'interruption volontaire de grossesse*. Bruxelles : SPF Santé publique. https://organesdeconcertation.sante.belgique.be/sites/default/files/documents/cie_ivg_-_rapport_2022-2023_mars_2025.pdf

Conseil Supérieur de la Santé (CSS). 2015. *Mise en œuvre du screening génétique prénatal non invasif de la trisomie 21 dans la pratique des soins de santé en Belgique*. Avis N° 8912. Bruxelles : Conseil Supérieur de la Santé. <https://www.hgr-css.be/fr/avis/8912/nipt>

Haute Autorité de Santé (HAS). 2024. *Examens basés sur l'ADN libre circulant réalisés dans le cadre du dépistage de la trisomie 21 : opportunité du repérage d'autres anomalies chromosomiques*. Saint-Denis La Plaine : Haute Autorité de Santé.

https://www.has-sante.fr/jcms/p_3545370/fr/examens-bases-sur-l-adn-libre-circulant-realises-dans-le-cadre-du-depistage-de-la-trisomie-21-opportunite-du-reperage-d-autres-anomalies-chromosomiques

Hulstaert, F., M. Neyt, et W. Gyselaers. *Test prénatal non invasif (NIPT) pour la trisomie 21 – aspects économiques*. 2014. KCE Reports 222B. Bruxelles : Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE).

<https://kce.fgov.be/en/publications/all-reports/the-non-invasive-prenatal-test-nipt-for-trisomy-21-health-economic-aspects>

Studiecentrum voor Perinatale Epidemiologie (SPE). 2023. *Perinatale gezondheid in Vlaanderen – Jaar 2023*. Gand : SPE.

<https://www.departementzorg.be/nl/publicatie/perinatale-gezondheid-vlaanderen-jaar-2023>

- **Autres**

Dumontier, Tiphaine. 2026. *Dans le ventre des filles*. Mon Poche.

- **Littérature scientifique et essais**

Adams, Vincanne, Michelle Murphy, et Adele E. Clarke. 2009. « Anticipation: Technoscience, Life, Affect, Temporality ». *Subjectivity* 28 (1): 246-65.

Akrich, Madeleine. 2006. « La description des objets techniques ». In *Sociologie de la traduction*, édité par Madeleine Akrich, Michel Callon, et Bruno Latour. 159-78. Paris : Presses des Mines.

Akrich, Madeleine, et Bernike Pasveer. 1996. *Comment la naissance vient aux femmes. Les techniques de l'accouchement en France et aux Pays-Bas*. Les empêcheurs de penser en rond. Paris : Seuil.

Amant, Frédéric, Magali Verheecke, Iwona Wlodarska, et al. 2015. « Presymptomatic Identification of Cancers in Pregnant Women During Noninvasive Prenatal Testing ». *JAMA Oncology* 1 (6): 814-19.

Amar, Michel, François Gleizes, et Monique Meron. 2014. « Dossier : les Européens au travail en sept catégories socio-économiques ». Paris : INSEE. Consulté le 20 août 2026. URL : https://www.insee.fr/fr/statistiques/fichier/1372520/FR-UE14_d_D3_CSE.pdf

Aquien, Judith. 2021. *Trois mois sous silence. Le tabou de la condition des femmes en début de grossesse*. Paris : Payot.

Aromatario, Aurélie, et Louise De Morati. 2023. « Façonner les intimités. Récit de soi et discours professionnels dans les parcours de candidat·es à l'adoption: » *Revue française des affaires sociales*, n° 2 (juillet): 67-88.

Arribas-Ayllon, Michael. 2016. « After Geneticization ». *Social Science & Medicine* 159 (juin): 132-39.

Asch, Adrienne. 1999. « Prenatal Diagnosis and Selective Abortion: A Challenge to Practice and Policy ». *American Journal of Public Health* 89 (11): 1649-57.

Asch, Adrienne. 2003. « Disability Equality and Prenatal Testing: Contradictory or Compatible? » *Florida State University Law Review Florida State University Law Review* 30 (2): 315-42.

Astbury-Ward, Edna, Odette Parry, et Ros Carnwell. 2012. « Stigma, Abortion, and Disclosure—Findings from a Qualitative Study ». *The Journal of Sexual Medicine* 9 (12): 3137-47.

Aune, Ingvild, et Anders Möller. 2012. « 'I Want a Choice, but I Don't Want to Decide'—A Qualitative Study of Pregnant Women's Experiences Regarding Early Ultrasound Risk Assessment for Chromosomal Anomalies ». *Midwifery* 28 (1): 14-23.

Bajos, Nathalie, et Michèle Ferrand. 2006. « L'interruption volontaire de grossesse et la recomposition de la norme procréative ». *Sociétés contemporaines* n° 61: 91-117.

- Baldwin, Kylie. 2017. « “I Suppose I Think to Myself, That’s the Best Way to Be a Mother”: How Ideologies of Parenthood Shape Women’s Use for Social Egg Freezing Technology ». *Sociological Research Online* 22 (2): 20-34.
- Ballif, Edmée. 2023. « Anticipatory Regimes in Pregnancy: Cross-Fertilising Reproduction and Parenting Culture Studies ». *Sociology* 57 (3): 476-92.
- Barnes, Liberty Walther. 2014. *Conceiving Masculinity: Male Infertility, Medicine, and Identity*. Philadelphia : Temple University Press.
- Bastard, Benoit. 2006. « Une nouvelle police de la parentalité ? » *Enfances, Familles, Générations*, n° 5 : 1-9.
- Bateman, Simone. 2004. « L’expérience morale comme objet sociologique ». *L’Année sociologique* 54 (2): 389-412.
- Bateman, Simone. 2020. « Exploring Reproduction (or Is It Procreation?) Over Language Boundaries: The Challenges and Hidden Opportunities of Translation ». *Reproductive Biomedicine & Society Online* 11: 30-41.
- Bayindir, Baran, Luc Dehaspe, Nathalie Brison, et al. 2015. « Noninvasive Prenatal Testing Using a Novel Analysis Pipeline to Screen for All Autosomal Fetal Aneuploidies Improves Pregnancy Management ». *European Journal of Human Genetics* 23 (10): 1286-93.
- Béliard, Aude, et Jean-Sébastien Eidelman. 2019. « Familles et handicaps mentaux ou psychiques ». *Savoir/Agir* N° 47 (1): 73-82.
- Beynon-Jones, Siân M. 2017. « Gestating Times: Women’s Accounts of the Temporalities of Pregnancies That End in Abortion in England ». *Sociology of Health & Illness* 39 (6): 832-46.
- Beynon-Jones, Siân M. 2017. « Untroubling Abortion: A Discourse Analysis of Women’s Accounts ». *Feminism & Psychology* 27 (2): 225-42.
- Bianchi, Diana W., et Rossa W. K. Chiu. 2018. « Sequencing of Circulating Cell-Free DNA during Pregnancy ». *New England Journal of Medicine* 379 (5): 464-73.
- Black, Rita Beck. 1994. « Reproductive Genetic Testing and Pregnancy Loss: The Experience of Women ». In *Women & Prenatal Testing. Facing the Challenges of Genetic Technology*, édité par Karen H. Rothenberg et Elisabeth J. Thomson. 271-94. Columbus : Ohio State University Press.
- Boardman, Felicity, et Gareth Thomas. 2023. « Expressivist Objections to Prenatal Screening and Testing: Perceptions of People Living with Disability ». *Sociology of Health & Illness* 45 (6): 1223-41.
- Boulet, Elsa. 2018. « Avant que l’enfant paraisse : La grossesse en milieu populaire, entre reconduction et renforcement des rapports de domination ». *Genèses* n° 111 : 30-49.

- Boulet, Elsa. 2022. « La triple journée des femmes enceintes : l'encadrement des grossesses en France, entre droits des femmes et devoirs des mères ». *Enfances, Familles, Générations [en ligne]*, n° 38 (mars). URL: <https://doi.org/10.7202/1086959ar>
- Bourret, Pascale, et Vololona Rabeharisoa. 2008. « Décision et jugement médicaux en situation de forte incertitude : l'exemple de deux pratiques cliniques à l'épreuve de la génétique ». *Sciences sociales et santé* Vol. 26 (1): 33-66.
- Boydell, Victoria, et Katharine Dow (éds). 2022. *Technologies of Reproduction across the Lifecourse. Expanding Reproductive Studies*. Emerald Studies in Reproduction, Culture and Society. Bingley : Emerald Publishing Limited.
- Browner, Carole, et Nancy Press. 1996. « The Production of Authoritative Knowledge in American Prenatal Care ». *Medical Anthropology Quarterly* 10 (2): 141-56.
- Bühler, Nolwenn. 2022. « When Time Becomes Biological: Experiences of Age-Related Infertility and Anticipation in Reproductive Medicine ». In *Technologies of Reproduction Across the Lifecourse. Expanding Reproductive Studies*, édité par Victoria Boydell et Katharine Dow. 49-68. Emerald Studies in Reproduction, Culture and Society. Bingley: Emerald Publishing Limited.
- Bunnik, Eline M., Antina de Jong, Niels Nijsingh, et Guido de Wert. 2013. « The New Genetics and Informed Consent: Differentiating Choice to Preserve Autonomy ». *Bioethics* 27 (6): 348-55.
- Burton-Jeangros, Claudine. 2011. « Surveillance of Risks in Everyday Life: The Agency of Pregnant Women and Its Limitations ». *Social Theory & Health* 9 (4): 419-36.
- Burton-Jeangros, Claudine, Samuele Cavalli, Solène Gouilhers, et Raphaël Hammer. 2013. « Between Tolerable Uncertainty and Unacceptable Risks: How Health Professionals and Pregnant Women Think about the Probabilities Generated by Prenatal Screening ». *Health, Risk & Society* 15 (2): 144-61.
- Cahill, Heather A. 2001. « Male Appropriation and Medicalization of Childbirth: An Historical Analysis ». *Journal of Advanced Nursing* 33 (3): 334-42.
- Chadwick, Ruth. 2011. « Personal Genomes: No Bad News? » *Bioethics* 25 (2): 62-65.
- Clarke, Adele E., Jennifer R. Fishman, Jennifer Ruth Rosket, Laura Mamo, et Janet K. Shim. 2000. « Technosciences et nouvelle biomédicalisation : racines occidentales, rhizomes mondiaux ». *Sciences Sociales et Santé* 18 (2): 11-41.
- Compans, Marie-Caroline, et Éva Beaujouan. 2022. « De la mise en couple à la première naissance. Le rôle de l'âge à la première cohabitation dans l'entrée en maternité et en paternité ». *Population* 77 (3): 439-66.
- Côté-Arsenault, Denise, Davya Brody, et Mary-Therese Dombeck. 2009. « Pregnancy as a Rite of Passage: Liminality, Rituals and Communitas ». *Journal of Prenatal and Perinatal Psychology and Health* 24 (2): 69-88.
- Darmon, Muriel. 2005. « Le psychiatre, la sociologue et la boulangère : analyse d'un refus de terrain ». *Genèses* 58 (1): 98-112.

- David, Henry P. 1992. « Abortion in Europe, 1920-91: A Public Health Perspective ». *Studies in Family Planning* 23 (1): 1-22.
- Davis-Floyd, Robbie E. 1992. *Birth as an American Rite of Passage*. Berkeley : University of California Press.
- De Chadarevian, Soraya. 2020. *Heredity under the Microscope: Chromosomes and the Study of the Human Genome*. Chicago : University of Chicago Press.
- De Jong, Antina, Wybo J. Dondorp, Christine E. M. De Die-Smulders, Suzanne G. M. Frints, et Guido De Wert. 2010. « Non-Invasive Prenatal Testing: Ethical Issues Explored ». *European Journal of Human Genetics* 18 (3): 272-77.
- Deans, Zuzana, et Ainsley J. Newson. 2011. « Should Non-Invasiveness Change Informed Consent Procedures for Prenatal Diagnosis? » *Health Care Analysis* 19 (2): 122-32.
- Debest, Charlotte, et Irène-Lucile Hertzog. 2017. « “Désir d’enfant - devoir d’enfant” : Le prix de la procréation ». *Recherches sociologiques et anthropologiques* 48 (2): 29-51.
- Dekeuwer, Catherine. 2019. « Séquençage de l’ADN à haut débit et relation de soin : La recherche des données secondaires au risque de la confiance ». *Cahiers Droit, Sciences & Technologies*, n° 8 (mars): 41-52.
- Dekeuwer, Catherine, et Simone Bateman. 2011. « « Que dois-je transmettre à mes enfants ? » Gravité des maladies héréditaires et choix procréatifs ». In *Éthique et Famille*, édité par Edwige Rude-Antoine et Marc Piévic, Tome 2. 141-63. Paris : L’Harmattan.
- Derbez, Benjamin. 2010. « Négocier un terrain hospitalier: Un moment critique de la recherche en anthropologie médicale ». *Genèses* 78 (1): 105-120.
- Désir, J., C. Meunier, J. M. Billard, A. Marichal, S. Rombout, et B. Grisart. 2020. « Nouvelles techniques génétiques de dépistage et diagnostic anténatals : quels enjeux ? » *Périnatalité* 12 (2): 63-69.
- Désir, Julie, et Catherine Donner. 2022. « Réflexions après cinq années de pratique et de remboursement du dépistage prénatal non invasif en Belgique ». *Cahiers Droit, Sciences & Technologies*, n° 15 (novembre): 85-98.
- Dimond, Rebecca. 2014. « Negotiating Blame and Responsibility in the Context of a “de Novo” Mutation ». *New Genetics and Society* 33 (2): 149-66.
- Dondorp, Wybo, Guido De Wert, Yvonne Bombard, et al. 2015. « Non-Invasive Prenatal Testing for Aneuploidy and beyond: Challenges of Responsible Innovation in Prenatal Screening ». *European Journal of Human Genetics* 23 (11): 1438-50.
- Dove, Edward S., Susan E. Kelly, Federica Lucivero, Mavis Machirori, Sandi Dheensa, et Barbara Prainsack. 2017. « Beyond Individualism: Is There a Place for Relational Autonomy in Clinical Practice and Research? » *Clinical Ethics* 12 (3): 150-65.
- Duden, Barbara. 1993. *Disembodying Women. Perspectives on Pregnancy and the Unborn*. Cambridge (MA) : Harvard University Press.

- Edwards, Jeannette. 2009. « La vie sociale du sang et des gènes ». In *Défis contemporains de la parenté*, édité par Enric Porqueres I Gené. 303-26. Paris : Editions EHESS.
- Ehrich, K, B. Farsides, C. Williams, et R. Scott. 2007. « Testing the Embryo, Testing the Fetus ». *Clinical Ethics* 2 (4): 181-86.
- Ehrich, Kathryn, Clare Williams, Rosamund Scott, Jane Sandall, et Bobbie Farsides. 2006. « Social Welfare, Genetic Welfare? Boundary-Work in the IVF/PGD Clinic ». *Social Science & Medicine* 63 (5): 1213-24.
- Fainzang, Sylvie. 2006. « Secret et mensonge dans le discours médical ». *Cités* n° 26 (2): 27-36.
- Fainzang, Sylvie. 2009. « La communication d'informations dans la relation médecins-malades : Une approche anthropologique ». *Questions de communication*, n° 15 (juillet): 279-95.
- Faircloth, Charlotte. 2021. *Couples' Transitions to Parenthood: Gender, Intimacy and Equality*. Cham : Palgrave Macmillan.
- Faircloth, Charlotte, et Zeynep B. Gürtin. 2018. « Fertile Connections: Thinking across Assisted Reproductive Technologies and Parenting Culture Studies ». *Sociology* 52 (5): 983-1000.
- Farrell, Ruth M., Patricia K. Agatisa, Mary Beth Mercer, Marissa B. Smith, et Elliot Philipson. 2015. « Balancing Risks: The Core of Women's Decisions About Noninvasive Prenatal Testing ». *AJOB Empirical Bioethics* 6 (1): 42-53.
- Favre, Romain, Nathalie Duchange, Christophe Vayssière, et al. 2007. « How Important Is Consent in Maternal Serum Screening for Down Syndrome in France? Information and Consent Evaluation in Maternal Serum Screening for Down Syndrome: A French Study ». *Prenatal Diagnosis* 27 (3): 197-205.
- Flori, M., T. Farge, C. Perdrix, A. Aillaud, et F. Masson. 2012. « Diagnostic prénatal de la trisomie 21 : le vécu des patientes pendant l'attente des résultats ». *Revue de médecine périnatale* n°12 : 136-41.
- Franklin, Sarah. 1997. *Embodied Progress: A Cultural Account of Assisted Conception*. Londres : Routledge.
- Franklin, Sarah, et Celia Roberts. 2006. *Born and Made: An ethnography of Preimplantation Genetic Diagnosis*. Princeton : Princeton University Press.
- Fries, Dr Nicolas. 2022. « Apports et limites du dépistage prénatal non invasif ». *Cahiers Droit, Sciences & Technologies*, n° 15 (novembre): 119-132.
- Gadsbøll, Kasper, Olav B. Petersen, Vincent Gatinois, et al. 2020. « Current Use of Noninvasive Prenatal Testing in Europe, Australia and the USA: A Graphical Presentation ». *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica* 99 (6): 722-30.

- Gaille, Marie. 2011. « La recherche de l'enfant « parfait ». Les Enjeux d'une philosophie critique des normes de la procréation ». In *Éthique et Famille*, édité par Edwige Rude-Antoine et Marc Piévic, Tome 2. 185-205. Paris : L'Harmattan.
- Gaille, Marie. 2016. « Des terres morales inconnues. Du diagnostic prénatal à la décision de poursuivre ou d'interrompre une grossesse ». *Anthropologie et Santé*, n° 12. Consulté le 20 août 2026. URL : <http://journals.openedition.org/anthropologiesante/1991>
- García, Elisa, Danielle R. M. Timmermans, et Evert Van Leeuwen. 2008. « The Impact of Ethical Beliefs on Decisions about Prenatal Screening Tests: Searching for Justification ». *Social Science & Medicine* 66 (3): 753-64.
- Gaudillière, Jean-Paul. 2001. « Bettering Babies: Down's Syndrome, Heredity and Public Health in Post-War France and Britain ». In *Images of Disease: Science, Public Policy and Health in Post-War Europe*, édité par Ilana Löwy et John Krige. 98-108. Luxembourg : Office for Official Publications of the European Communities.
- Gekas, Jean, Sylvie Langlois, Vardit Ravitsky, et al. 2016. « Non-Invasive Prenatal Testing for Fetal Chromosome Abnormalities: Review of Clinical and Ethical Issues ». *The Application of Clinical Genetics* n°9 (février): 15-26.
- Gieryn, Thomas. 1983. « Boundary-Work and the Demarcation of Science from Non-Science: Strains and Interests in Professional Ideologies of Scientists ». *American Sociological Review* 48 (6): 781-95.
- Gijbels, Jolien, et Kaat Wils. 2021. « Medicine, Health and Gender ». In *Medical histories of Belgium. New narratives on health, care and citizenship in the nineteenth and twentieth centuries*, édité par Joris Vandendriessche et Benoit Majerus. 29-64. Manchester : Manchester University Press.
- Giraud, Anne-Sophie. 2015. « Les « péri-parents » : à la recherche d'un statut spécifique après une mort périnatale ». *Recherches familiales* 12 (1): 85-97.
- Giraud, Anne-Sophie. 2024. *L'être anténatal. Dynamiques parentales, médicales et juridiques*. Paris : Éditions de la Maison des sciences de l'homme.
- Glaser, Barney G., et Anselm L. Strauss. 2017. *The Discovery of Grounded Theory: Strategies for Qualitative Research*. New Brunswick et Londres : Routledge.
- Gorincour, Guillaume. 2013. « La naissance du diagnostic prénatal ». *Spirale* N° 66 (2): 143-54.
- Gravholt, Claus H., Nicole Tartaglia, et Christine Disteché. 2020. « Sex Chromosome Aneuploidies in 2020—The State of Care and Research in the World ». *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics* 184 (2): 197-201.
- Guien, Jeanne. 2022. « Une heuristique de la panne ? Les cas d'obsolescence programmée et leur mise en débat ». *Techniques & culture* N°72: 104-7.
- Hallowell, Nina. 1999. « Doing the Right Thing: Genetic Risk and Responsibility ». *Sociology of Health and Illness* 21 (5): 597-621.

- Han, Sallie. 2013. *Pregnancy in Practice: Expectation and Experience in the Contemporary US*. New York : Berghahn Books.
- Han, Sallie. 2014. « The Chemical Pregnancy: Technology, Mothering and the Making of a Reproductive Experience ». *Journal of the Motherhood Initiative for Research and Community Involvement* 5 (2): 42-53.
- Hanschmidt, Franz, Katja Linde, Anja Hilbert, Steffi G. Riedel-Heller, et Anette Kersting. 2016. « Abortion Stigma: A Systematic Review ». *Perspectives on Sexual and Reproductive Health* 48 (4): 169-77.
- Hoeyer, Klaus, Lisa Dahlager, et Niels Lynøe. 2005. « Conflicting Notions of Research Ethics ». *Social Science & Medicine* 61 (8): 1741-49.
- Hoeyer, Klaus, et Linda F. Hogle. 2014. « Informed Consent: The Politics of Intent and Practice in Medical Research Ethics ». *Annual Review of Anthropology* 43 (1): 347-62.
- Horn, Ruth, et Adeline Perrot. 2022. « Le(s) paysage(s) éthique(s) du dépistage prénatal non invasif en Angleterre, en France et en Allemagne : résultats d'une analyse documentaire comparative ». *Cahiers Droit, Sciences & Technologies*, n° 15 (novembre): 63-76.
- Humblert, Perrine, Marcel Vekemans, et Pierre Buekens. 1996. « Developments in Abortion Policy in a Context of Illegality. The Belgian Case from 1971 until 1990 ». *The European Journal of Public Health* 6 (4): 288-93.
- Hunt, Linda M., Heide Castañeda, et Katherine B. De Voogd. 2006. « Do Notions of Risk Inform Patient Choice? Lessons from a Study of Prenatal Genetic Counseling ». *Medical Anthropology* 25 (3): 193-219.
- Hunt, Linda M., Katherine B. De Voogd, et Heide Castañeda. 2005. « The Routine and the Traumatic in Prenatal Genetic Diagnosis: Does Clinical Information Inform Patient Decision-Making? » *Patient Education and Counseling* 56 (3): 302-12.
- Ivry, Tsipy. 2010. *Embodying Culture*. New Brunswick, New Jersey et Londres : Rutgers University Press.
- Ivry, Tsipy, Maki Ogawa, et Jun Murotsuki. 2023. « Virtuous Indecisiveness: Structural Moral Ambivalence and the Tentative Implementation of Non-Invasive Prenatal Testing in Japan ». *Cultural Anthropology* 38 (2): 171-97.
- Jack, Astri. 2020. « The Gender Reveal Party: A New Means of Performing Parenthood and Reifying Gender Under Capitalism ». *International Journal of Child, Youth and Family Studies* 11 (2): 82-93.
- Kater-Kuipers, Adriana, Inez D. De Beaufort, Robert-Jan H. Galjaard, et Eline M. Bunnik. 2018. « Ethics of Routine: A Critical Analysis of the Concept of 'Routinisation' in Prenatal Screening ». *Journal of Medical Ethics* 44 (9): 626-31.
- Keller, Evelyn Fox, et Christine R. Grontkowski. 2003. « The Mind's Eye ». In *Discovering Reality. Feminist Perspectives on Epistemology, Metaphysics, Methodology, and Philosophy of Science*, édité par Sandra Harding et Merrill B. Hintikka. 207-24. Springer.

- Kelly, Susan E. 2009. « Choosing Not to Choose: Reproductive Responses of Parents of Children with Genetic Conditions or Impairments ». *Sociology of Health & Illness* 31 (1): 81-97.
- Kerr, Anne. 2004. *Genetics and Society: A Sociology of Disease*. New York et Londres : Routledge.
- Kerr, Anne, Sarah Cunningham-Burley, et Amanda Amos. 1997. « The New Genetics: Professionals' Discursive Boundaries ». *The Sociological Review* 45 (2): 279-303.
- Kerr, Anne, et Sarah Franklin. 2006. « Genetic Ambivalence: Expertise, Uncertainty and Communication in the Context of New Genetic Technologies ». In *New Technologies in Health Care: Challenge, Change and Innovation*, édité par Andrew Webster. Londres : Palgrave Macmillan UK.
- Knight, Amber, et Joshua Miller. 2021. « Prenatal Genetic Screening, Epistemic Justice, and Reproductive Autonomy ». *Hypatia*, n° 36: 1-21.
- Koechlin, Aurore. 2022. *La norme gynécologique. Ce que la médecine fait au corps des femmes*. Paris : Éditions Amsterdam.
- Koenig, Barbara A. 1988. « The Technological Imperative in Medical Practice: The Social Creation of a "Routine" Treatment ». In *Biomedicine Examined*, édité par Margaret Lock et Deborah Gordon. 465-96. Dordrecht : Kluwer Academic Publishers.
- Konrad, Monica. 2005. *Narrating the New Predictive Genetics: Ethics, Ethnography and Science*. Cambridge : Cambridge University Press.
- Kumar, Anuradha, Leila Hessini, et Ellen M. H. Mitchell. 2009. « Conceptualising Abortion Stigma ». *Culture, Health & Sexuality* 11 (6): 625-39.
- Lannoo, Lore, Liesbeth Lenaerts, Kris Van Den Bogaert, et al. 2021. « Non-invasive Prenatal Testing Suggesting a Maternal Malignancy: What Do We Tell the Prospective Parents in Belgium? » *Prenatal Diagnosis* 41 (10): 1264-72.
- Lannoo, Lore, Kris Van Den Bogaert, Nathalie Brison, et al. 2024. « Rare Autosomal Trisomies and Adverse Perinatal Outcomes ». *New England Journal of Medicine* 391 (2): 184-85.
- Lannoo, Lore, Karuna van der Meij, Mireille N. Becker, et al. 2023. « A cross-country comparison of pregnant women's decision-making and perspectives when opting for non-invasive prenatal testing in the Netherlands and Belgium ». *Prenatal Diagnosis* 43(3): 294-303.
- Lannoo, Lore, Khaila Van Straaten, Jeroen Breckpot, et al. 2022. « Rare Autosomal Trisomies Detected by Non-Invasive Prenatal Testing: An Overview of Current Knowledge ». *European Journal of Human Genetics* 30 (12): 1323-30.
- Latimer, Joanna. 2013. *The Gene, the Clinic, and the Family*. New York : Routledge.
- Latour, Bruno. 1987. *Science in Action: How to Follow Scientists and Engineers through Society*. Harvard University press.

- Layne, Linda. 2002. *Motherhood Lost: A Feminist Account of Pregnancy Loss in America*. New York : Routledge.
- Layne, Linda. 2006. « Some Unintended Consequences of New Reproductive and Information Technologies on the Experience of Pregnancy Loss ». In *Women, Gender, and Technology*, édité par Mary Frank Fox, Deborah G. Johnson, et Sue V. Rosser. 122-56. Chicago : University of Illinois Press.
- Lee, Ellie, Jennie Bristow, Charlotte Faircloth, et Jan Macvarish. 2014. *Parenting Culture Studies*. Houndmills et New York : Palgrave Macmillan.
- Lee, Ellie, Jan Macvarish, et Jennie Bristow. 2010. « Risk, Health and Parenting Culture ». *Health, Risk & Society* 12 (4): 293-300.
- LeJeune, Charlotte, Daan Dierickx, Hans Wildiers, et al. 2022. « Pushing the Boundaries. Concurrent Hodgkin Lymphoma and Breast Cancer Treatment with Preservation of Pregnancy: A Case Report ». *Gynecologic Oncology Reports* 39 (février): 100937.
- Levels, Mark, Roderick Sluiter, et Ariana Need. 2014. « A Review of Abortion Laws in Western-European Countries. A Cross-National Comparison of Legal Developments between 1960 and 2010 ». *Health Policy* 118 (1): 95-104.
- Lévy-Guillain, Rébecca, Alix Sponton, et Lucie Wicky. 2023. « L'intime au bout du fil. Enjeux méthodologiques de l'entretien biographique à distance » *Revue française de sociologie* Vol. 63 (2): 311-32.
- Lindee, M. Susan. 2002. « Genetic Disease in the 1960s: A Structural Revolution ». *American Journal of Medical Genetics* 115 (2): 75-82.
- Lippman, Abby. 1991. « Prenatal Genetic Testing and Screening: Constructing Needs and Reinforcing Inequities ». *American Journal of Law & Medicine* 17 (1 & 2): 15-50.
- Lo, Y. M. Dennis, Noemi Corbetta, Paul F. Chamberlain, et al. 1997. « Presence of Fetal DNA in Maternal Plasma and Serum ». *The Lancet* 350: 485-87.
- López-Bauta, Adis, Consuelo Novoa, Félix Cova, Germán Lagos-Sepúlveda, et Giuseppina Marsico. 2026. « Rituals of Transition during Pregnancy in Contemporary Societies: A Scoping Review ». *Culture, Health & Sexuality* 28 (4): 516-529.
- Löwy, Ilana. 2014. « Prenatal Diagnosis: The Irresistible Rise of the 'Visible Fetus' ». *Studies in History and Philosophy of Science Part C: Studies in History and Philosophy of Biological and Biomedical Sciences* N°47: 290-99.
- Löwy, Ilana. 2017. *Imperfect Pregnancies: A History of Birth Defects and Prenatal Diagnosis*. Baltimore : Johns Hopkins University Press.
- Löwy, Ilana. 2018. « Prenatal Diagnosis, Surveillance and Risk ». In *Reproduction*, édité par Nick Hopwood, Rebecca Flemming, et Lauren Kassell. 567-80. Cambridge : Cambridge University Press.

- Löwy, Ilana. 2022. « Non-Invasive Prenatal Testing: A Diagnostic Innovation Shaped by Commercial Interests and the Regulation Conundrum ». *Social Science & Medicine* N° 304: 113064.
- Luna, Zakiya, et Kristin Luker. 2013. « Reproductive Justice ». *Annual Review of Law and Social Science* 9 (1): 327-52.
- Lupton, Deborah. 1993. « Risk as Moral Danger: The Social and Political Functions of Risk Discourse in Public Health ». *International Journal of Health Services* 23 (3): 425-35.
- Lupton, Deborah. 1999. « Risk and the ontology of pregnant embodiment ». In *Risk and Sociocultural Theory*, édité par Deborah Lupton. 59-85. Cambridge : Cambridge University Press.
- Lupton, Deborah. 2012. « ‘Precious Cargo’: Foetal Subjects, Risk and Reproductive Citizenship ». *Critical Public Health* 22 (3): 329-40.
- Mackenzie, Catriona. 2019. « Feminist Innovation in Philosophy: Relational Autonomy and Social Justice ». *Women’s Studies International Forum* 72: 144-51.
- Marteau, Theresa M., et Elizabeth Dormandy. 2001. « Facilitating Informed Choice in Prenatal Testing: How Well Are We Doing? ». *American Journal of Medical Genetics* 106 (3): 185-90.
- Martin, Aryn. 2004. « Can’t Any Body Count? Counting as an Epistemic Theme in the History of Human Chromosomes ». *Social Studies of Science* 34 (6): 923-48.
- Mathieu, Marie. 2022. « L’avortement en France : du droit formel aux limites concrètes à l’autonomie des femmes ». *Droit et société* N°111 (2): 335-55.
- McCoyd, Judith L. M. 2008. « “I’m Not a Saint”: Burden Assessment as an Unrecognized Factor in Prenatal Decision Making ». *Qualitative Health Research* 18 (11): 1489-500.
- McLeod, Carolyn, et Susan Sherwin. 2000. « Relational Autonomy, Self-Trust, and Health Care for Patients Who Are Oppressed ». In *Relational Autonomy*, édité par Catriona Mackenzie et Natalie Stoljar. 259-79. Oxford et New York : Oxford University Press.
- Meij, Karuna R. M., Maurike Groot-van Mooren, Ellen W. S. Carbo, et al. 2021. « Uptake of Fetal Aneuploidy Screening after the Introduction of the Non-invasive Prenatal Test: A National Population-based Register Study ». *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica* 100 (7): 1265-72.
- Memmi, Dominique. 2014. *La revanche de la chair. Essai sur les nouveaux supports de l’identité*. Paris : Seuil.
- Meskus, Mianna. 2012. « Personalized Ethics: The Emergence and the Effects in Prenatal Testing ». *BioSocieties* 7 (4): 373-92.
- Metzler, Ingrid. 2020. « Imaginaries as Infrastructures? The Emergence of Non-Invasive Prenatal Testing in Austria ». *BioSocieties* 15 (4): 601-26.

- Metzler, Ingrid. 2023. « Bioconstitutional Visions in the Debate on Non-Invasive Prenatal Testing in Germany ». *Science as Culture* 33 (2): 205-30.
- Michie, Marsha, et Megan Allyse. 2015. « Old Questions, New Paradigms: Ethical, Legal, and Social Complications of Noninvasive Prenatal Testing ». *AJOB Empirical Bioethics* 6 (1): 1-4.
- Mitchell, Lisa Meryn. 2001. *Baby's First Picture: Ultrasound and the Politics of Fetal Subjects*. Toronto : University of Toronto Press.
- Mol, Annemarie. 2009. *Ce que soigner veut dire. Repenser le choix libre du patient*. Paris : Presse des Mines.
- Molas, Anna, et Andrea Whittaker. 2024. « Tempting Luck: Temporalities and Risk Anticipation among Egg Donors in Spain ». *Science, Technology, & Human Values* 49 (6): 1256-80.
- Molinié, Magali, et Sandrine Hureaux. 2012. « La vie tangible des bébés morts ». *Etudes sur la mort* 142 (2): 109-23.
- Montgomery, Sophie, et Zaneta M. Thayer. 2020. « The Influence of Experiential Knowledge and Societal Perceptions on Decision-Making Regarding Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) ». *BMC Pregnancy and Childbirth* 20 (1): 630.
- Moyse, Danielle, et Nicole Diederich. 2006. « Vers un eugénisme de précaution ? » In *Vers un droit à l'enfant normal ? L'arrêt Perruche et l'impact de la judiciarisation sur le dépistage prénatal*. Toulouse : Éditions Érès.
- Mozersky, Jessica. 2015. « Hoping Someday Never Comes: Deferring Ethical Thinking About Noninvasive Prenatal Testing ». *AJOB Empirical Bioethics* 6 (1): 31-41.
- Naiditch, Michel. 1990. « Au-delà des DRG : les méthodes de classification des malades : objectifs, méthodes et résultats ». *Sciences sociales et santé* 8 (2): 67-114.
- Nakou, Panagiota. 2021. « Is Routine Prenatal Screening and Testing Fundamentally Incompatible with a Commitment to Reproductive Choice? Learning from the Historical Context ». *Medicine, Health Care and Philosophy* 24 (1): 73-83.
- Navon, Daniel, et Gareth Thomas. 2021. « Screening Before We Know: Radical Uncertainties in Expanded Prenatal Genetics ». *OBM Genetics* 5 (4): 140.
- Navon, Daniel, et Gareth Thomas. 2026. « From Personal Dilemmas to Population Changes: Sociology and the Question of Eugenics in an Age of Mass Reproductive Genetics ». *Theory & Social Inquiry*. (Article en cours de soumission qui m'a été partagé avec la permission des auteurs)
- Oakley, Ann. 1986. *The Captured Womb: A History of the Medical Care of Pregnant Women*. 2ème édition. Hoboken (NJ) : Wiley-Blackwell.
- Owens, Kellie, Pamela Sankar, et Dina M. Asfaha. 2023. « How Clinicians Conceptualize "Actionability" in Genomic Screening ». *Journal of Personalized Medicine* 13 (2): 290.

- Paillet, Anne. 2000. « D'où viennent les interrogations morales ? Les usages rhétoriques des innovations par les pédiatres réanimateurs français ». *Sciences sociales et santé* 18 (2): 43-66.
- Parens, Erik, et Adrienne Asch. 2003. « Disability Rights Critique of Prenatal Genetic Testing: Reflections and Recommendations ». *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews* 9 (1): 40-47.
- Paul, Diane B. 1998. « Genetic Services, Economics, and Eugenics ». *Science in Context* 11 (3-4): 481-91.
- Paul, Diane B. 2021. « Imagining Life with a Genetic Disorder: The Challenge of Evaluating Health States That Exist from Birth ». *OBM Genetics* 5 (2): 130.
- Pélage, Agnès, Sara Brachet, Carole Brugeilles, Anne Paillet, Catherine Rollet, et Olivia Samuel. 2016. « “Alors c’est quoi, une fille ou un garçon ? ” : Travail de préparation autour du genre pendant la grossesse ». *Actes de la recherche en sciences sociales* N° 214 (4): 30-45.
- Perrot, Adeline, Angus Clarke, Carine Vassy, et Ruth Horn. 2023. « Women’s Preferences for NIPT as a First-line Test in England and France: Challenges for Genetic Counseling Practices ». *Journal of Genetic Counseling* 33 (novembre): 1204-14.
- Petchesky, Rosalind. 1987. « Fetal Images: The Power of Visual Culture in the Politics of Reproduction ». *Feminist Studies* 13 (2): 263-92.
- Pilnick, Alison, et Olga Zayts. 2014. « “It’s Just a Likelihood”: Uncertainty as Topic and Resource in Conveying “Positive” Results in an Antenatal Screening Clinic ». *Symbolic Interaction* 37 (2): 187-208.
- Prainsack, Barbara. 2018. « The “We” in the “Me”: Solidarity and Health Care in the Era of Personalized Medicine ». *Science, Technology, & Human Values* 43 (1): 21-44.
- Press, Nancy, et C. H. Browner. 1994. « Collective silences, collective fictions: How prenatal diagnostic testing became part of routine prenatal care. » In *Women and prenatal testing: Facing the challenges of genetic technology*, édité par K. H. Rothenberg et E. J. Thomson. 201-18. Columbus : Ohio State University Press.
- Press, Nancy, et C. H. Browner. 1995. « Risk, Autonomy, and Responsibility: Informed Consent for Prenatal Testing ». *The Hastings Center Report* 25 (3): S9-S12.
- Press, Nancy, et C. H. Browner. 1997. « Why Women Say Yes to Prenatal Diagnosis ». *Social Science & Medicine* 45 (7): 979-89.
- Quagliariello, Chiara. 2018. « Le temps consacré à la communication médecin-patient : Analyses socio-anthropologiques du consentement éclairé ». *Politiques de communication* N° 9 (2): 63-88.
- Rapp, Rayna. 1999. *Testing Women, Testing the Fetus: The Social Impact of Amniocentesis in America*. Londres et New York : Routledge.

- Rapp, Rayna, et Faye Ginsburg. 2001. « Enabling Disability: Rewriting Kinship, Reimagining Citizenship ». *Public Culture* 13 (3): 533-56.
- Raspberry, Kelly Amanda, et Debra Skinner. 2011. « Negotiating Desires and Options: How Mothers Who Carry the Fragile X Gene Experience Reproductive Decisions ». *Social Science & Medicine* 72 (6): 992-98.
- Ravitsky, Vardit. 2017. « The Shifting Landscape of Prenatal Testing: Between Reproductive Autonomy and Public Health ». *Reimagining Autonomy in Reproductive Medicine*, special report, *Hastings Center Report* 47 (6): S34-S40.
- Rehmann-Sutter, Christoph, Daniëlle R. M. Timmermans, et Aviad Raz. 2023. « Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT): Is Routinization Problematic? » *BMC Medical Ethics* 24 (1): 87.
- Reid, Bernie, Marlene Sinclair, Owen Barr, Frank Dobbs, et Grainne Crealey. 2009. « A Meta-Synthesis of Pregnant Women's Decision-Making Processes with Regard to Antenatal Screening for Down Syndrome ». *Social Science & Medicine* 69 (11): 1561-73.
- Reinsch, Stefan, Anika König, et Christoph Rehmann-Sutter. 2021. « Decision-Making about Non-Invasive Prenatal Testing: Women's Moral Reasoning in the Absence of a Risk of Miscarriage in Germany ». *New Genetics and Society* 40 (2): 199-215.
- Remennick, Larissa. 2006. « The Quest for the Perfect Baby: Why Do Israeli Women Seek Prenatal Genetic Testing? » *Sociology of Health & Illness* 28 (1): 21-53.
- Richardson, Sarah S. 2013. *Sex Itself: The Search for Male and Female in the Human Genome*. Chicago : University of Chicago Press.
- Riethof, Shana. 2020. « Éprouver les technologies de reproduction. Une ethnographie de la prise en charge de la fécondation *in vitro* dans une clinique de fertilité belge ». Mémoire de master, Université Libre de Bruxelles.
- Riethof, Shana. 2023. « Distribuer l'espoir, préparer le deuil. Réajustements des attentes procréatives face à l'échec de la FIV dans une clinique de fertilité belge ». *Revue française des affaires sociales*, 2023/2: 263-80.
- Riethof, Shana. 2026. « Sex in Limbo: Noninvasive Prenatal Testing and the (Un)Making of Sex Chromosome Variations ». *Journal of Medical Humanities* 47 (2): 299-312.
- Roberti-Lintermans, Margaux. 2024. « Être de "bons" parents. Les transformations des rôles parentaux et de la régulation de leur exercice en Belgique francophone (1945-2005) ». Thèse de doctorat, Université Catholique de Louvain.
- Ross, Emily. 2024. « Multiplying Meanings of Pregnancy Through Personal Accounts of Gestational Trophoblastic Disease ». *Body & Society* 30 (4): 31-56.
- Rothman, Barbara Katz. 1993. *The Tentative Pregnancy: How Amniocentesis Changes the Experience of Motherhood*. 2nd edition. New York : W. W. Norton & Company.
- Roudaut, Karine, et Benjamin Derbez. 2022. « Proximité et distance dans l'entretien sur l'intime en période de crise sanitaire » *Genèses* n° 126 (1): 125-39.

- Samerski, Silja. 2009. « Genetic Counseling and the Fiction of Choice: Taught Self-Determination as a New Technique of Social Engineering ». *Signs: Journal of Women in Culture and Society* 34 (4): 735-61.
- Sandelowski, Margarete, et Linda Corson Jones. 1996. « 'Healing Fictions': Stories of Choosing in the Aftermath of the Detection of Fetal Anomalies ». *Social Science & Medicine* 42 (3): 353-61.
- Sänger, Eva. 2015. « Obstetrical Care as a Matter of Time: Ultrasound Screening, Temporality and Prevention ». *History and Philosophy of the Life Sciences* 37 (1): 105-20.
- Schwennesen, Nete, et Lene Koch. 2012. « Representing and Intervening: 'Doing' Good Care in First Trimester Prenatal Knowledge Production and Decision-making ». *Sociology of Health & Illness* 34 (2): 283-98.
- Schwennesen, Nete, Mette Nordahl Svendsen, et Lene Koch. 2008. « Beyond Informed Choice: Prenatal Risk Assessment, Decision-Making and Trust ». *Etikk i Praksis. Nordic Journal of Applied Ethics* 2 (1): 11-31.
- Seavilleklein, Victoria. 2009. « Challenging the Rhetoric of Choice in Prenatal Screening ». *Bioethics* 23 (1): 68-77.
- Seror, Valerie, et Yves Ville. 2009. « Prenatal Screening for Down Syndrome: Women's Involvement in Decision-Making and Their Attitudes to Screening ». *Prenatal Diagnosis* 29: 120-9.
- Shakespeare, Tom. 1998. « Choices and Rights: Eugenics, Genetics and Disability Equality ». *Disability & Society* 13 (5): 665-81.
- Skinner, Debra, Kelly A. Raspberry, et Martha King. 2016. « The Nuanced Negative: Meanings of a Negative Diagnostic Result in Clinical Exome Sequencing ». *Sociology of Health & Illness* 38 (8): 1303-17.
- Solhdju, Katrin. 2015. *L'épreuve du savoir. Proposition pour une écologie du diagnostic*. Dijon : Les presses du réel.
- Stengers, Isabelle. 2022. *Cosmopolitiques. Les empêcheurs de penser en rond*. Paris : La Découverte.
- Stivers, Tanya, et Stefan Timmermans. 2016. « Negotiating the Diagnostic Uncertainty of Genomic Test Results ». *Social Psychology Quarterly* 79 (3): 199-221.
- Stivers, Tanya, et Stefan Timmermans. 2017. « The Actionability of Exome Sequencing Testing Results ». *Sociology of Health & Illness* 39 (8): 1542-56.
- Strange, Heather. 2015. « Non-invasive prenatal diagnosis and testing: perspectives on the emergence and translation of a new prenatal testing technology ». Thèse de doctorat, Cardiff University.
- Strange, Heather. 2018. « The fetus as a patient: professional and patient discourse ». In *The Fetus as a Patient. A Contested Concept and its Normative Implications*, édité par

- Dagmar Schmitz, Angus Clarke, et Wybo Dondorp. 78-93. Londres et New York : Routledge.
- Taylor, Janelle S. 2008. *The Public Life of the Fetal Sonogram: Technology, Consumption, and the Politics of Reproduction*. New Brunswick (NJ) : Rutgers University Press.
- Thachuk, Angela. 2007. « The Space in Between: Narratives of Silence and Genetic Termination ». *Bioethics* 21 (9): 511-14.
- Thizy, Laurine. 2023. « Des mères de famille au chevet des avortantes : une stigmatisation renouvelée dans les centres d'interruption volontaire de grossesse » *Travail, genre et sociétés* n° 49 (1): 141-60.
- Thizy, Laurine. 2025. « « Maintenant j'ai pas honte »: Le travail émotionnel comme résistance à (l'auto)stigmatisation de l'avortement ». *Revue française de sociologie*, n° 1 (novembre): 121-51.
- Thomas, Gareth M. 2014. « The Everyday Work of Healthcare Professionals: An Ethnography of Screening for Down's Syndrome in UK Antenatal Care ». Thèse de doctorat, Cardiff University.
- Thomas, Gareth M. 2016. « An Elephant in the Consultation Room?: Configuring Down Syndrome in British Antenatal Care ». *Medical Anthropology Quarterly* 30 (2): 238-58.
- Thomas, Gareth M. 2017. *Down's Syndrome Screening and Reproductive Politics: Care, Choice, and Disability in the Prenatal Clinic*. Abingdon et New York : Routledge.
- Thomas, Gareth M. 2021. « Dis-Mantling Stigma: Parenting Disabled Children in an Age of 'Neoliberal-Ableism' ». *The Sociological Review* 69 (2): 451-67.
- Thomas, Gareth M. 2024. « "We Wouldn't Change Him for the World, but We'd Change the World for Him": Parents, Disability, and the Cultivation of a Positive Imaginary ». *Current Anthropology* 65 (S26): S32-54.
- Thomas, Gareth M., Julie Roberts, et Frances E. Griffiths. 2017. « Ultrasound as a Technology of Reassurance? How Pregnant Women and Health Care Professionals Articulate Ultrasound Reassurance and Its Limitations ». *Sociology of Health & Illness* 39 (6): 893-907.
- Thomas, Gareth M., Barbara Katz Rothman, Heather Strange, et Joanna E. Latimer. 2021. « Testing Times: The Social Life of Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) ». *Science, Technology and Society* 26 (1): 81-97.
- Thompson, Charis. 2005. *Making Parents: The Ontological Choreography of Reproductive Technologies*. Inside Technology. Cambridge (MA) : MIT Press.
- Tillard, Bernadette. 2002. *Des familles face à la naissance*. Paris : L'Harmattan.
- Timmermans, Stefan, et Mara Buchbinder. 2010. « Patients-in-Waiting: Living between Sickness and Health in the Genomics Era ». *Journal of Health and Social Behavior* 51 (4): 408-23.

- Timmermans, Stefan, et Tanya Stivers. 2017. « The Spillover of Genomic Testing Results in Families: Same Variant, Different Logics ». *Journal of Health and Social Behavior* 58 (2): 166-80.
- Tjio, Joe Hin, et Albert Levan. 1956. « The Chromosome Number of Man ». *Hereditas* 42 (1-2): 1-6.
- Tomlinson, Ashley N., Debra Skinner, Denise L. Perry, Sarah R. Scollon, Myra I. Roche, et Barbara A. Bernhardt. 2016. « “Not Tied Up Neatly with a Bow”: Professionals’ Challenging Cases in Informed Consent for Genomic Sequencing ». *Journal of Genetic Counseling* 25 (1): 62-72.
- Tuana, Nancy. 2006. « The Speculum of Ignorance: The Women’s Health Movement and Epistemologies of Ignorance ». *Hypatia* 21 (3): 1-19.
- Turner, Victor. 1969. « Liminality and Communitas ». In *The Ritual Process: Structure and Anti-Structure*. 94-130. Chicago : Aldine Publishing.
- Vailly, Joëlle. 2008. « The Expansion of Abnormality and the Biomedical Norm: Neonatal Screening, Prenatal Diagnosis and Cystic Fibrosis in France ». *Social Science & Medicine* 66 (12): 2532-43.
- Van Den Berg, Matthijs, Danielle R. M. Timmermans, Leo P. Ten Kate, John M. G. Van Vugt, et Gerrit Van Der Wal. 2005. « Are Pregnant Women Making Informed Choices about Prenatal Screening? » *Genetics in Medicine* 7 (5): 332-38.
- Van Den Bogaert, Kris, Lore Lannoo, Nathalie Brison, et al. 2021. « Outcome of Publicly Funded Nationwide First-Tier Noninvasive Prenatal Screening ». *Genetics in Medicine* 23 (6): 1137-42.
- Van Der Sijpt, Erica. 2014. « Complexities and Contingencies Conceptualised: Towards a Model of Reproductive Navigation ». *Sociology of Health & Illness* 36 (2): 278-90.
- Van Der Sijpt, Erica. 2021. « Navigating Reproductive Losses ». In *The Routledge Handbook of Anthropology and Reproduction*, 1^{re} éd., édité par Sallie Han et Cecília Tomori. 351-64. Londres et New York : Routledge.
- Van Prooyen Schuurman, Lisanne, Erik A. Sistermans, Diane Van Opstal, et al. 2022. « Clinical Impact of Additional Findings Detected by Genome-Wide Non-Invasive Prenatal Testing: Follow-up Results of the TRIDENT-2 Study ». *The American Journal of Human Genetics* 109 (6): 1140-52.
- Van Prooyen Schuurman, Lisanne, Harry J. De Koning, Eva Meier, Robert-Jan H. Galjaard, et Nicolien T. Van Ravesteyn. 2025. « Clinical and Economic Impact of Genome-Wide Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) as a First-Tier Screening Method Compared to Targeted NIPT and First-Trimester Combined Testing: A Modeling Study ». *PLOS Medicine* 22 (11): e1004790.
- Vanakker, Olivier, Catheline Vilain, Katrien Janssens, et al. 2014. « Implementation of Genomic Arrays in Prenatal Diagnosis: The Belgian Approach to Meet the Challenges ». *European Journal of Medical Genetics* 57 (4): 151-56.

- Vandendriessche, Joris, et Tinne Van Osselaer. 2021. « Medicine and Religion ». In *Medical histories of Belgium. New narratives on health, care and citizenship in the nineteenth and twentieth centuries*, édité par Joris Vandendriessche et Benoit Majerus. 65-98. Manchester : Manchester University Press.
- Vanstone, Meredith, Karima Yacoub, Shawn Winsor, Mita Giacomini, et Jeff Nisker. 2015. « What Is “NIPT”? Divergent Characterizations of Noninvasive Prenatal Testing Strategies ». *AJOB Empirical Bioethics* 6 (1): 54-67.
- Vassy, Carine. 2006. « From a Genetic Innovation to Mass Health Programmes: The Diffusion of Down’s Syndrome Prenatal Screening and Diagnostic Techniques in France ». *Social Science & Medicine* 63 (8): 2041-51.
- Vassy, Carine. 2011. « De l’innovation biomédicale à la pratique de masse : le dépistage prénatal de la trisomie 21 en Angleterre et en France ». *Sciences Sociales et Santé* 29 (3): 5-32.
- Vassy, Carine, Laurence Brunet, et Christine Noiville. 2021. « The Regulation of Non-Invasive Prenatal Testing (NIPT) in France: Continuity and Changes in the Development of Prenatal Testing ». *OBM Genetics* 6 (1): 149.
- Vassy, Carine, et Bénédicte Champenois-Rousseau. 2014. « Comment le risque devient une évidence : praticiens, femmes enceintes et dépistage prénatal de la trisomie 21 ». *Socio-anthropologie*, n° 29 (juin): 121-36.
- Vassy, Carine, et Doyna Jaravine. 2016. « Trisomie 21 et stigmatisation. Expériences de parents ». *Champ psy* N° 68 (2): 53-66.
- Vassy, Carine, Sophia Rosman, et Bénédicte Rousseau. 2014. « From Policy Making to Service Use. Down’s Syndrome Antenatal Screening in England, France and the Netherlands ». *Social Science & Medicine* 106 (avril): 67-74.
- Vears, Danya F., Pascal Borry, Julian Savulescu, et Julian J. Koplin. 2021. « Old Challenges or New Issues? Genetic Health Professionals’ Experiences Obtaining Informed Consent in Diagnostic Genomic Sequencing ». *AJOB Empirical Bioethics* 12 (1): 12-23.
- Verloes, Alain, Yves Gillerot, Lionel Van Maldergem, et al. 2001. « Major Decrease in the Incidence of Trisomy 21 at Birth in South Belgium: Mass Impact of Triple Test? ». *European Journal of Human Genetics* 9 (1): 1-4.
- Vermeesch, Joris. 2022. « Entretien avec Joris Vermeesch sur le contexte scientifique et économique belge ». *Cahiers Droit, Sciences & Technologies*, n° 15 (novembre): 77-81.
- Ville, Isabelle, et Lynda Lotte. 2015. « Les politiques de prévention des handicaps à la naissance en France : regards historiques ». *Recherches familiales* n° 12 (1): 27-41.
- Walker, Mary Jean. 2024. « Conceptualizing Autonomy in Health Care and Policy ». In *Handbook of the Philosophy of Medicine*, édité par Thomas Schramme et Mary Walker. 919-38. Dordrecht : Springer Netherlands.

- Williams, Clare. 2005. « Framing the Fetus in Medical Work: Rituals and Practices ». *Social Science & Medicine* 60 (9): 2085-95.
- Williams, Clare, Priscilla Alderson, et Bobbie Farsides. 2002a. « Is Nondirectiveness Possible within the Context of Antenatal Screening and Testing? » *Social Science & Medicine* 54 (3): 339-47.
- Williams, Clare, Priscilla Alderson, et Bobbie Farsides. 2002b. « Too Many Choices? Hospital and Community Staff Reflect on the Future of Prenatal Screening ». *Social Science & Medicine* 55 (5): 743-53.
- Williams, Clare, Jane Sandall, Gillian Lewando-Hundt, Bob Heyman, Kevin Spencer, et Rachel Grellier. 2005. « Women as Moral Pioneers? Experiences of First Trimester Antenatal Screening ». *Social Science & Medicine* 61 (9): 1983-92.
- Writing Group of the ESHRE Ethics Committee, Guido Pennings, Wybo Dondorp, Mina Popovic, Susana Chuva De Sousa Lopes, et Heidi Mertes. 2024. « Ethical Considerations on the Moral Status of the Embryo and Embryo-like Structures ». *Human Reproduction* 39 (11): 2387-91.
- Zeiler, Kristin. 2004. « Reproductive Autonomous Choice – A Cherished Illusion? Reproductive Autonomy Examined in the Context of Preimplantation Genetic Diagnosis ». *Medicine, Health Care and Philosophy* 7 (2): 175-83.

Notes

