

## Le chirurgien plasticien et le diagnostic prénatal des dysmorphies

A.R. Chancholle<sup>1</sup>, J. Saboye<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Unité de traitement des fentes labio-palatines, 20, avenue Frizac, 31400 Toulouse, France ; <sup>2</sup>254, allée des Demoiselles, 31400 Toulouse, France

(Reçu le 25 mai 2000 ; accepté le 29 juin 2000)

Le diagnostic prénatal peut être fait à deux étapes de la gestation :

- l'étape cytogénétique, embryonnaire, par diagnostic pré-implantatoire (DPI) ;
- l'étape morphologique, fœtale, par échographie, vers la 20<sup>e</sup> semaine.

C'est au moment de ce dernier examen que le chirurgien plasticien doit intervenir.

Le diagnostic prénatal est aujourd'hui un fait accompli, une réalité à laquelle chacun souscrit. Larousse précise : un fait, c'est « ce qui est réellement, par opposition aux idées, aux principes » ; un fait accompli : « un fait sur lequel il n'y a pas à revenir ».

Au cours de chaque grossesse, le diagnostic prénatal des dysmorphies est bien un fait accompli... et un fait heureux, plus de neuf fois sur dix, puisque nous n'observons que trois enfants dysmorphiques au cours de 100 grossesses. Le diagnostic prénatal confirme que 97 gestations sont irréprochables, satisfont les parents – au sexe près, parfois – et les rassurent ; ici le chirurgien plasticien est inutile et l'image échographique sera, d'un album heureux, la première photographie de l'enfant désiré. Pour les 20 000 enfants environ qui, chaque année en France, naîtraient dysmorphiques, et pour ceux d'entre eux qui naissent, personne ne songe à revenir sur le bien-fondé de ce diagnostic : il permet de mieux accueillir et soigner l'enfant, et c'est ici que le chirurgien a un rôle à tenir.

Non, personne n'y songerait si le dépistage de la lésion, avant la naissance, rendait moins redoutables les difficultés de la différence et n'en faisait surgir d'autres.

Les séquelles du diagnostic prénatal d'une dysmorphie, chacun les connaît, direz-vous, et les spécialistes les ont remarquées depuis longtemps. De réunions locales en congrès internationaux, l'obstétricien, l'échographiste, le psychologue, le pédiatre ont, de toute leur compétence et de tout leur cœur – il faut le croire – scruté, pesé, discuté les faits et leurs conséquences dont ils ont décrit la

diversité. Toutes les opinions se sont faites entendre, mêlant à bon droit l'objectivité des connaissances et la subjectivité des personnes.

De cette diversité devraient pour lors s'ensuivre de non moins diverses décisions thérapeutiques, adaptées non seulement à chaque dysmorphie mais à chacun, enfants et parents : chacun singulier.

Or, il n'en est rien, ou presque. Des deux décisions possibles – accueillir l'enfant ou le refuser – la dysmorphie fait souvent choisir le refus et interrompre la vie, tant la crainte de la différence est, aujourd'hui, irrésistible : c'est un fait actuel, statistique.

De ce choix, spontané ou raisonné, l'argumentation est rationnelle, apparemment.

### L'ARGUMENTATION DU REFUS

Le refus des parents est lié au désir d'enfant parfait [1] ou, au moins, dont la vie ne soit ombrée d'aucune menace : « La mère, le couple, veulent un enfant non pas parfait, mais libre d'entraves, libre de handicap et qui les laissera libres eux aussi de toute accusation de ne pas avoir fait le maximum pour donner à cet enfant toutes ses chances [2] ».

Le refus, comme l'accueil, est influencé par l'attitude des médecins qui décèlent la dysmorphie [3]. Les parents et les médecins, effrayés par un avenir difficile, conjuguent leurs angoisses. Le futur, imaginé au pire, estompe un présent pourtant réel : un enfant qui vit, que ses parents ont voulu, et qui peut naître.

Pourquoi cet enfant devient-il parfois « un enfant oublié », comme l'appelle si justement Matteï [4] ? Parce que la réflexion médicale et la décision des parents sont troublées par les bruits de la rue et l'air du temps, qui chantent les rêves de l'époque : l'enfant quand on le veut, comme on le veut. Alors pourquoi celui-ci vivrait-il, auquel on ne peut garantir ce qui est, aujourd'hui, de droit :

une santé parfaite, exempte de souffrance, dont la norme anatomique assurerait le pronostic que tout médecin pourtant sait, d'expérience, si fragile ?

Analyse sommaire d'une situation complexe ? Peut-être, mais tout se passe comme si... Et puis que ne voudrions-nous pas pour nos enfants, que ne voulons-nous pas, puisque tout est possible ?

Nous ne disons pas que tous les enfants dysmorphiques sont condamnés à mort : la preuve en est que nombre d'entre eux, par volonté des parents ou des médecins, naissent et que nous les soignons.

Nous disons que certains d'entre eux ont leur vie interrompue par une décision fondée sur une mésestime et une méprise de ce que serait leur vie.

Alors que le parti de la vie est pris quotidiennement pour presque tous les malades graves : en coma prolongé, atteints de maladies inguérissables, pour ceux-là même qui ont voulu mourir et n'y ont pas réussi, tous bénéficient souvent de soins extrêmes ; plus encore, l'euthanasie reste discutée pour celui qui est au seuil d'une mort inexorable, ou dont les douleurs ne peuvent plus être apaisées. Pourquoi cette faveur générale de la vie est-elle alors refusée à un enfant à naître, parce qu'il naîtrait différent ? Parce que son apparence ou une fonction est jugée inacceptable, et bien que personne ne puisse prévoir exactement son mode de vie et ses capacités, l'estime qu'il aurait de sa propre vie ? De la crainte d'une vie que les soi-disant normaux décident anormale, s'ensuit une décision d'incurabilité qui leur coûte la vie.

Manifestation étrange du moderne et séduisant devoir de précaution qui brille de toutes nos peurs ?

Les arguments du refus sont également liés aux limites du diagnostic prénatal, à sa difficulté d'évaluer, chez l'homme, l'efficacité d'une fonction future sur la seule forme d'une cellule ou d'un organe, sur un constat de biologie moléculaire ou d'échographie.

De ces images morphologiques, de leurs mensurations, les spécialistes déduisent fonctionnements et capacités, par comparaison obligée au modèle normal. Des troubles fonctionnels sont ainsi suspectés mais, pour les organes de la vie métabolique et plus encore pour ceux de la vie de relation, cette suspicion est spécieuse, incapable de prédire l'habileté à vivre de l'enfant, dont l'épreuve est insuffisante dans le milieu utérin. Par exemple, les mouvements que nous observons ne sont pas significatifs : la résistance au mouvement doit vaincre, comme partout, la gravité, mais aussi les frottements de la tonicité utérine et du milieu liquide amniotique qui modifient la physiologie des capteurs sensoriels pondéraux et cutanés très différente en milieu aérien.

Du système nerveux lui-même, les modifications morphologiques – sauf très graves – permettent encore moins de prédire les capacités fonctionnelles, dès lors que l'on connaît sa prodigieuse plasticité et les étonnantes possibilités que la pathologie acquise démontre chaque jour.

Il convient enfin d'observer que si la capacité de l'échographie est faible pour prédire l'avenir fonctionnel,

elle est très forte pour dévoiler toutes les dysmorphies. Certaines, ignorées auparavant, restaient parfois longtemps muettes ou sans grand dommage pour le sujet : toutes maintenant prêtent à discussion.

En voici deux exemples :

– les neurochirurgiens observent parfois, au scanner ou à l'IRM d'un traumatisé crânien, une agénésie du corps calleux qui, lorsqu'elle est isolée, passe inaperçue et ne provoque aucun trouble [5-7]. Toutes les anomalies du corps calleux sont maintenant mises en évidence par l'échographie : la crainte d'un trouble fonctionnel l'emporte et aboutit au refus ;

– la hernie diaphragmatique fait souvent refuser l'enfant en raison de risques cardiopulmonaires mortels à l'accouchement dans dix à 60 % des cas. Pourtant sa cure par chirurgie fœtale ou prénatale est possible [8-10], mais tout cela est si difficile à mettre en œuvre !

Nous avons assisté à ces deux refus.

## L'ARGUMENTATION DE L'ACCUEIL

Outre la critique des raisons du refus, les arguments de l'accueil sont des raisons biologiques : elles expliquent la réussite possible de l'enfant dysmorphique. L'enjeu de la discussion justifie de les rappeler et d'y insister.

Certes, l'échographiste, l'accoucheur, le psychologue les connaissent, tous les médecins les ont apprises, à condition qu'elles aient été enseignées. Le pédiatre en observe les effets pendant l'enfance mais – permettez-nous de le dire – le chirurgien réparateur de l'anomalie les vérifie plus longuement. Comme les autres spécialistes, il a rencontré les parents avant la naissance, les parents et l'enfant à la naissance, parfois au moment – même de l'accouchement, puis à l'occasion de la surveillance et des traitements ; mais il continue de les fréquenter jusqu'à l'âge adulte parce que l'amélioration opératoire de la lésion lui est sans cesse demandée, lorsqu'elle est possible. Nous suivons souvent ces patients jusqu'à ce qu'ils aient des enfants ! Cette longue fréquentation nous apprend que si certaines vies sont malheureuses (à cause de la lésion ? Comme toute vie peut l'être ?), la plupart sont réussies. C'est pour cela que le chirurgien plasticien doit participer au débat.

Quelles sont les raisons biologiques favorables à l'accueil ?

Les faits biologiques que nous tenons pour les normes de la Vie ont été déduits d'études sur l'animal. La physiologie de l'homme vivant a été étudiée bien plus tardivement que son anatomie et doit encore beaucoup à l'expérimentation animale. Enfin, nombre de nos connaissances sont tirées de l'observation des déficits de la pathologie acquise.

En tout cela, la dysmorphie diffère radicalement et sa physiologie, en majeure partie, n'est l'objet d'aucun travail exhaustif et reste à faire.

En effet, l'animal n'a en commun avec l'homme que des fonctions physicochimiques : leurs comportements diffèrent essentiellement.

L'animal, dans son milieu naturel, utilise ses organes et ses fonctions pour un seul mode de vie auquel l'instinct le contraint. Chez lui l'organe anormal ne permet pas la fonction normale, la seule dont il est capable. L'organe anormal ne permet donc pas la vie parce que l'animal ne trouve en lui aucune possibilité de suppléance, et nulle assistance dans son milieu.

Certes l'Homme a, de même, des organes correspondant étroitement à des fonctions, mais chacune de ses fonctions – de relation surtout – a de multiples façons de se réaliser. L'Homme est doué de vicariance : il peut suppléer à un défaut par un fonctionnement différent et nouveau : c'est là un de ses divorces d'avec l'animal. L'Homme peut toujours faire ce qu'il choisit de faire. La dysmorphie suscite au plus haut point cette vicariance et diffère en cela de la maladie qui n'y parvient pas toujours, ni jamais aussi bien, aussi longtemps.

Le chirurgien réparateur, plasticien ou autre, observe constamment dans sa pratique quotidienne l'efficacité de ces nouveaux fonctionnements qui donnent aptitude à vivre. Il constate qu'un organe de forme anormale peut accomplir sa fonction, de façon différente certes, mais tout aussi performante. Il voit – voyez avec lui – cet enfant, dont le pied agénésique est remplacé par une prothèse, faire une course de *skate-board* et la gagner ; cet autre, jouer au tennis avec une seule main, et gagner encore.

Le chirurgien doit rappeler de tels faits au médecin qui peut ne pas y penser aussitôt, tant la découverte de la lésion est dramatique ; l'apprendre surtout aux parents sidérés, qui ne le savent pas ; leur suggérer peut-être de rencontrer des parents d'enfants semblables. Le chirurgien leur indique les possibilités de la réparation, mais aussi ses risques et ses souffrances, souvent d'ailleurs moindres que prévues, grâce aux techniques opératoires, anesthésiques et analgésiques actuelles. Entre autres exemples, nous opérons à la naissance le nouveau-né atteint d'une fente labio-palatine et il en souffre bien moins que, plus tard, d'un accident grave de la route ou du sport. Parfois enfin, nous serons heureux d'apprendre à l'échographiste qu'une lésion, hier incurable, est aujourd'hui opérable : nous avons vécu ce bonheur pour les omphalocèles.

Pour comprendre ces raisons, les démontrer aux étudiants et oser les suggérer aux parents, il faut changer notre interprétation du normal et de l'anormal.

Un médecin allemand, Kurt Goldstein, en fait état dans *La structure de l'organisme* [11, 12] : « il n'y a qu'une seule norme qui puisse suffire : celle qui prend l'individu lui-même pour mesure, donc une norme individuelle, personnelle. Chaque homme serait la mesure de sa propre normalité ». Cela, écrit en Allemagne en 1934, était prophétique de ce qu'en serait l'oubli !

Georges Canguilhem, philosophe, l'affirme avec force [13, 14] à propos des nouvelles normes physiologiques que crée la maladie et plus encore l'anomalie : « La Vie

ne connaît pas la réversibilité. Mais si elle n'admet pas le rétablissement, la Vie admet des réparations qui sont vraiment des innovations physiologiques. La Vie est habituellement en deçà de ses possibilités, mais se montre au besoin supérieure à sa capacité escomptée... l'homme, au-delà du normal, est normatif, capable de suivre des nouvelles normes de vie ».

Cette potentialité, G. Canguilhem la découvre et l'appelle normativité. Alors que la normalité est la façon commune de s'adapter à la vie banale, la normativité est bien autre chose : l'Homme n'est pas seulement adapté au milieu et à ses exigences, mais normatif, capable de suivre de nouvelles normes de Vie. Il ne s'agit pas d'un « finalisme le plus naïf », mais d'une qualité spécifiquement humaine. La contemplation dévote de l'animal<sup>1</sup>, pas plus que, chez l'Homme, celle de son cadavre, ne peut la déceler. Elle ne peut être constatée que par l'observation immédiate du sujet dysmorphique dont l'anomalie locale est souvent escamotée, comme lissée, par le mouvement irrésistible de la Vie.

C'est en raison de la normativité humaine que nous pouvons accepter les propositions thérapeutiques faites par le chirurgien. Lorsque la reconstruction n'est pas possible, la normativité justifie encore que soit accepté le recours en grâce présenté pour l'enfant. Des interventions ou des traitements en cours de grossesse, dès la naissance et ensuite tant que la vie le demande, soins curatifs ou palliatifs, de confort, de soutien – tant médicaux que sociaux – sont toujours possibles. Propositions thérapeutiques parce que l'avenir imprévisible de tout être humain, vivant, est personnel, donc irrécusable par tout autre que soi ; parce que le premier bien de l'homme, comme de tout ce qui vit, est la Vie, sans laquelle rien n'est possible.

Le magistrat<sup>2</sup>, le philosophe, le médecin l'ont toujours affirmé et reconnu, même si certains l'oublient aujourd'hui.

La décision doit tenir compte qu'aujourd'hui tout ce qui n'est pas léthal<sup>3</sup> est curable, ce qui ne veut pas dire guérissable, mais qui peut être soigné. Aucun de ceux qui vivent n'est incurable, mais veut-on accepter qu'ils survivent, d'une survie dont M. Serres montre qu'« elle en dit plus, en sait plus, en fait plus que la vie » [15].

Philosophe et médecin, G. Canguilhem insistait sur la préservation de cette Vie toujours possible : « le médecin a pris le parti de la Vie et la science le sert dans l'accomplissement des devoirs qui naissent de ce choix », et il le disait en 1943, à une époque où la vie était sans cesse et partout menacée, et bien plus fragile qu'aujourd'hui.

C'est enfin ce parti pris de la Vie, gravé au plus profond de la mère pour son enfant, qui nous fait poser une

1. Faut-il rappeler les observations de Skinner sur le rat de laboratoire, trop vite appliquées à l'Homme ?

2. Je remercie vivement Monsieur Michel Montanier, Avocat général honoraire à la Cour de Cassation, de m'avoir confirmé cette notion juridique de « Premier Bien ».

3. Par exemple l'anencéphalie, certaines trisomies, certaines malformations cardiaques ou cérébrales.

dernière question : que devient la femme à qui la science suggère et laisse décider la mort de son enfant ?

Le chirurgien plasticien, malgré son enthousiasme à reconstruire, doit reconnaître les exigences des parents pour leur enfant et leur capacité ou leur incapacité d'accepter la dysmorphie, capacité que les médecins de la grossesse connaissent bien.

Mais puisque parents et médecins vivent alors dans l'illogique de l'indécidable, le chirurgien plasticien doit leur offrir, outre ses techniques réparatrices, une façon de penser différemment l'enfant et sa Vie. Peut-être en recevront-ils, de surcroît, la vaillance dont M. Serres dit qu'elle est ici « de toutes les vertus la première puisqu'elle dit oui à la Vie » [15].

Afin d'éviter tout malentendu, toute confusion entre nous, permettez-nous de citer encore G. Canguilhem : « Il ne s'agit, est-il besoin de le dire, de donner aucune leçon, de porter sur l'activité médicale aucun jugement normatif. Nous n'avons pas l'outrecuidance de prétendre à rénover la médecine en lui incorporant une métaphysique. Si la médecine doit être rénovée, c'est aux médecins de le faire à leurs risques et à leur honneur ».

Cet article ne peut avoir de conclusion puisqu'il ouvre une discussion inter-disciplinaire.

Nous invitons donc chacun de vous à poursuivre ce débat, par lettre (20, avenue Frizac, 31400 Toulouse) ou par téléphone (05 61 52 90 16), et surtout lors d'une réunion à Toulouse le vendredi 2 février 2001, autour de M. Serres, J. Testard, J.F. Mattei et bien d'autres, pour faire le point de ce que peuvent réellement apporter au diagnostic prénatal chacune des disciplines concernées (annonce et contact dans ce même numéro).

## RÉFÉRENCES

- 1 Christen Y. Demain des bébés parfaits ? Figaro Magazine ; 11 février 1989.
- 2 Frydman R. Les fantasmes d'eugénisme, Idées-Rebonds. Libération ; 31 mai 1990.
- 3 Marteau T, Drake H, Reid M, et al. Counselling following diagnosis of foetal abnormality: a comparison between German, Portuguese and United-Kingdom geneticists. Eur J Hum Genet 1994 ; 2 : 96.
- 4 Mattei JF. L'enfant oublié. Paris : Albin Michel ; 1994.
- 5 Brisse H, Hassan M, et al. IRM anténatale des agénésies calleuses. J Radiol 1998 ; 79 : 659-66.
- 6 Talmant C, Yvinec M, Nomballais MF, et al. Agénésie du corps calleux : pronostic. Médecine foetale et échographie en gynécologie 1995 ; 24 : 10-8.
- 7 Gupta JK, Lilford RJ. Assessment and management of foetal agenesis of the corpus callosum. Prenatal Diagnosis 1995 ; 15 : 301-12.
- 8 Bargy F, Sapin E, Rouquet Y, Lewin F. Chirurgie foetale de la hernie diaphragmatique congénitale de l'homme. Médecine foetale 1992 ; 11 : 17-24.
- 9 Bargy F, Sapin E, Rouquet Y, Beaudouin S. Congenital diaphragmatic hernia. In: Reed G, et al., eds. Diseases of fetus and newborn. London: Chapman; 1995.
- 10 Bargy F, et al. Hernie diaphragmatique congénitale. In: Papernik E, Pons D, Cabrol D, eds. Obstétrique. Paris : Flammarion Médecine Sciences ; 1995.
- 11 Goldstein K. La structure de l'organisme (1934). Traduction française Gallimard, Paris ; 1983.
- 12 Gayon J. Le concept d'individualité dans la philosophie de Georges Canguilhem. In : ENS ed. Lectures de Canguilhem. Fontenay-Saint-Cloud ; 2000.
- 13 Canguilhem G. Essai sur quelques problèmes concernant le normal et le pathologique. Clermont-Ferrand : Imprimerie La Montagne ; 1943.
- 14 Canguilhem G. Le normal et le pathologique. Paris : Presses Universitaires de France ; 1966.
- 15 Serres M, Chancholle AR, et al. À visage différent. Paris : Hermann ; 1997.