



Avis de l'Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec

**dans le cadre de la consultation publique
de la Commission de l'éthique de la science et de la technologie**

sur la Procréation médicalement assistée

Octobre 2008

Rédaction : Nathalie Boëls, rédactrice professionnelle agréée, membre de la SQRP

ASBHQ

542 - 3333, ch. Queen-Mary

Montréal Québec H3V 1A2

Tél. : (514) 340-9019

Tél. sans frais : 1 800 567-1788

Télécopieur : (514) 340-9109

Courriel : info@spina.qc.ca

Site Internet : www.spina.qc.ca

Présentation de l'ASBHQ

L'Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec (ASBHQ) dessert plus de 9000 personnes vivant avec le spina-bifida ou une hydrocéphalie congénitale à travers le Québec, selon l'Institut de la santé publique du Québec (moyenne sur 1994-1997). On estime également qu'une personne sur 15 a un spina-bifida occulta. À ces personnes nous pouvons ajouter toutes celles qui développeront une hydrocéphalie à n'importe quel âge dans leur vie. Depuis 1975, nous mettons toute notre énergie au service de ces personnes pour favoriser leur plein épanouissement et leur participation sociale. Nous promouvons et défendons leurs droits, leurs intérêts et leur bien-être.

Notre objectif est de :

- Informer les personnes touchées par le spina-bifida ou l'hydrocéphalie sur toutes questions pertinentes à ces déficiences;
- Favoriser le développement de services dans toutes les régions du Québec;
- Sensibiliser la population au spina-bifida et à ses mesures de prévention;

Pour nous aider dans notre mission, quatre organismes ont choisi de devenir membres à vie de notre Association pour soutenir nos activités à long terme : le premier établissement a été le Centre de réadaptation Constance Lethbridge, en 2004. Puis trois autres établissements se sont ajoutés : l'Institut de réadaptation en déficience physique de Québec, le Centre de réadaptation Chaudière-Appalaches et l'Hôpital Shriners pour enfants.

Nous sommes aussi membres de l'Association québécoise d'étudiants avec des incapacités au post-secondaire (AQEIPS) et de la Confédération d'organismes de personnes handicapées du Québec (COPHAN).

Introduction

Nous avons appris que le gouvernement avait demandé à la Commission de l'éthique de la science et de la technologie de se prononcer sur deux aspects principaux de la procréation médicalement assistée (PMA) :

- la contribution d'une tierce (troisième) personne au projet parental
- le diagnostic préimplantatoire, associé à la fécondation in vitro

En tant qu'Association regroupant des personnes vivant avec le spina-bifida et l'hydrocéphalie, ces deux aspects nous interpellent tout particulièrement : un couple dont l'un des deux parents ou un membre de sa famille proche a le spina-bifida pourrait avoir recours à ces deux possibilités offertes par la PMA pour combler son désir d'enfant tout en évitant le risque de lui transmettre le spina-bifida. Il nous semble donc indispensable de donner notre point de vue dans cette consultation, pour nous assurer que ces options continuent à être offertes à l'avenir pour ces couples.

Enfin, il nous apparaît important, dans une société où le taux de natalité est bas, de rendre ce moyen de procréation davantage financièrement accessible afin de permettre à ces couples d'y avoir recours si tel est leur désir. Sans rentrer dans un débat pour ou contre l'avortement, étant donné que les frais associés à une procédure d'avortement sont pris en charge par le gouvernement, il serait naturel que, toujours dans un contexte de faible taux de natalité, il en soit de même pour la PMA afin de la rendre accessible à plus de personnes ayant un projet parental.

Le spina-bifida et la prédisposition génétique

Le spina-bifida et ses conséquences

Le spina-bifida est une malformation congénitale de la colonne vertébrale. Il se développe entre la 3^e et la 4^e semaine de grossesse. Les personnes qui naissent avec le spina-bifida subissent souvent de nombreuses chirurgies. La première a lieu quelques jours après la naissance pour refermer la plaie au niveau de la colonne vertébrale ou pour poser une dérivation dans les cas d'hydrocéphalie. De ce fait, les premières chances de survie ont été rendues possibles dans les années 60, par un progrès des techniques chirurgicales. Le taux de survie infantile dans les années 1990 était de 85%. Nous vivons donc avec la première génération à atteindre l'âge adulte malgré les multiples complications du spina-bifida et de l'hydrocéphalie.

SPINA-BIFIDA signifie vertèbre fissurée ou divisée. C'est une anomalie du tube neural (ATN), le précurseur de la moelle épinière et du cerveau. Elle endommage à divers degrés la moelle épinière et le système nerveux. Le spina-bifida est la première cause d'incapacité à la naissance au Canada. Elle concerne une naissance sur 1350. Les dommages sont permanents.

On distingue trois catégories de spina-bifida :

- Le SPINA-BIFIDA OCCULTA = “caché”. La fissure est recouverte par la peau. Elle n'apparaît pas à première vue. C'est la forme la moins grave de spina-bifida. Elle est rarement diagnostiquée à la naissance. La plupart des personnes ayant un spina-bifida occulta, le découvre très tard, parfois vers l'âge de 30 ou 40 ans, lorsque des maux de dos commencent à se faire sentir sérieusement.

- La MÉNINGOCÈLE - Seules les méninges sortent du canal rachidien. Les dommages aux nerfs sont rarement très graves.
- La MYÉLOMÉNINGOCÈLE – C’est la forme la plus grave du spina-bifida. La moelle épinière et son enveloppe protectrice, les méninges, sortent du canal rachidien. Les enfants atteints présentent généralement une certaine paralysie des jambes et un dysfonctionnement de la vessie et de l’intestin.

Les conséquences du spina-bifida sont multiples selon les vertèbres affectées et la taille de la fissure et varient pour chaque individu. Elles sont plus graves dans le cas de spina-bifida myéломéningocèle. Les conséquences les plus fréquentes sont l’incontinence et une vessie neurogène, la paralysie ou la perte de sensibilité des membres inférieurs, l’allergie au latex, les troubles d’apprentissage. D’autres problèmes chroniques de santé peuvent être associés au spina-bifida : plaies de pression, infections urinaires, moelle ancrée, scoliose et autres.

La prédisposition génétique et le spina-bifida

Depuis longtemps, on a observé que les risques d’avoir un enfant avec le spina-bifida ou une autre malformation du tube neural augmentent si une personne est atteinte dans la famille : on parle alors de prédisposition familiale (voir tableau ci-contre).

Situation familiale	Risque
Parents sans antécédents familiaux de spina-bifida	0.1%
Parents ayant déjà un enfant atteint de spina-bifida	5%
Parents ayant déjà deux enfants atteints de spina-bifida	9%
Un parent atteint de spina-bifida	5%
Un parent atteint de spina-bifida ayant déjà un enfant atteint de spina-bifida	10% à 15%
Un parent ayant un frère ou une sœur atteint de spina-bifida	2%
Un parent ayant un neveu, une nièce, un cousin ou une cousine atteint de spina-bifida	0.1%
Les deux parents atteints de spina-bifida	12%

Dans les années 90, des équipes scientifiques ont associé le gène MHTFR à un risque plus élevé de spina-bifida,

sans que ce gène ait été identifié comme directement responsable de cette malformation. Le gène MHTFR est impliqué dans le métabolisme de l'acide folique. Cette vitamine permet, lorsqu'elle est consommée à raison de 1 milligramme par jour, 3 mois avant la conception jusqu'à 3 mois après le début de la grossesse, de diminuer de 50 % à 70 % les risques de spina-bifida chez l'enfant à venir.

Plus récemment, un projet de recherche entre l'Université McGill, l'Université de Montréal et une université italienne a permis d'identifier un autre gène qui serait, cette fois-ci, impliqué plus directement dans la transmission du spina-bifida, le gène VANGL1¹. La recherche sur ce gène, menée par la professeure Dr Zoha Kibar, se poursuit en ce moment à l'Université de Montréal.

¹ Mutations in VANGL1 Associated with Neural-Tube Defects, Z. Kibar et coll., N Engl J Med 2007;356:1432-7.

Observations

À l'état actuel de la recherche scientifique, il n'existe cependant pas encore de gène clairement identifié comme responsable du spina-bifida. En ce sens, il n'y a pour l'instant aucun moyen de détecter le spina-bifida dans un test génétique (et donc non plus avec un test préimplantatoire d'embryon). Cependant, nous avons bon espoir que cela deviendra possible dans un avenir proche. C'est pourquoi il est pertinent que nous intervenions sur ce sujet dans le cadre de cette consultation.

L'intérêt du diagnostic préimplantatoire pour des parents concernés de près par le spina-bifida

La consultation qui a court présentement s'inscrit également tout à fait, pour l'Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec, dans la continuité d'une autre consultation qui vient de se terminer sur le diagnostic prénatal du syndrome de Down (concernant aussi le diagnostic des anomalies du tube neural) et à laquelle nous avons participé. Comme nous l'avons mentionné dans cette dernière consultation, notre Association ne s'est jamais opposée au test prénatal du spina-bifida. Il n'y a donc aucune raison pour que nous nous opposions au diagnostic préimplantatoire. Dans les deux cas, ce sont des techniques qui permettent aux futurs parents d'estimer les risques de spina-bifida chez leur enfant à venir. Dans ce sens, nous tenons à ce que le test préimplantatoire leur soit offert et disponible financièrement, s'ils décident d'y avoir recours. En effet, notre ligne de pensée a toujours été de laisser le libre choix aux parents de subir ou non un diagnostic pour leur enfant à naître. Nous ne voulons en aucun cas leur dicter la décision à prendre face à ce choix.

Le recours à une tierce personne dans le projet parental

Sachant que le diagnostic génétique du spina-bifida n'est pas encore possible, il est parfaitement envisageable qu'un couple dont l'un des deux parents ou des membres de sa famille proche a le spina-bifida souhaite avoir recours à une tierce personne par l'intermédiaire d'un don d'ovule ou de sperme pour accomplir leur désir de procréation sans risquer de transmettre le spina-bifida à leur enfant. Tout comme pour le diagnostic préimplantatoire, il nous semble donc important que le recours à une tierce personne leur soit offert et disponible financièrement, s'ils décident d'y avoir recours.

Informers les parents avant et après le test (en cas de test positif)

Toutefois, en tant qu'organisme dont une partie du mandat consiste à informer la population sur le spina-bifida, notre préoccupation, face à la possibilité de diagnostic, est de s'assurer que les parents soient très bien informés sur les conséquences de cette malformation, avant de prendre leur décision, afin que leur choix soit le plus éclairé possible.

En ce sens, nous tenons à ce que certaines conditions soient respectées si la procréation médicalement assistée et le test préimplantatoire doivent devenir plus accessibles (autant en terme de nombre d'établissements offrant le test que par rapport au coût de ces techniques).

Si le test préimplantatoire ou la PMA avec la collaboration d'une tierce personne devient plus accessible financièrement, nous craignons que les parents subissent une certaine pression pour choisir ces options s'ils veulent mettre au monde un enfant alors que l'un des deux parents ou des membres de sa famille proche a le spina-bifida et que ceux qui engendrent un bébé qui a le spina-bifida soient montrés du doigt ou laissés-pour-compte.

Nous devons également être conscients que :

1 - Le test diagnostique préimplantatoire, malgré tous les progrès des technologies scientifiques, reste un test avec ses limites dans l'expression de ses résultats et sa fiabilité plus ou moins grande ainsi qu'il est formulé dans le questionnaire de la Commission « ce que l'on connaît à propos de tel ou tel gène aujourd'hui peut être différent l'année suivante; les techniques d'examens utilisées peuvent se révéler plus ou moins fiables ».

2 – Tout test qui permet de dire qu'un enfant à venir risque d'avoir ou aura le spina-bifida, ne permet en aucun cas de dire de quelle forme de spina-bifida l'enfant sera atteint et quel sera le degré de gravité de ses séquelles. Or, les séquelles de cette malformation congénitale varient selon la forme de spina-bifida. Même pour un type de spina-bifida, les séquelles varient d'un individu à l'autre. De plus, même pour la forme la plus sévère de spina-bifida, les séquelles varient entre deux extrêmes : d'une faible difficulté à marcher jusqu'à une paralysie totale des membres inférieurs, par exemple. Tout test prénatal ou préimplantatoire ne permet donc en aucun cas de prédire l'avenir (autant sur le plan de sa santé que de sa capacité physique et de son aptitude à mener une vie riche et autonome) de l'enfant à naître pour lequel on a diagnostiqué un risque de spina-bifida.

Nos recommandations

Comme nous l'avons mentionné précédemment, l'ASBHQ ne s'oppose pas au diagnostic préimplantatoire. Cependant, nous voulons nous assurer qu'il se déroule de façon à respecter les droits des futurs parents ainsi que des personnes qui vivent présentement (ou naîtront) avec le spina-bifida.

Ainsi, l'ASBHQ recommande que :

1 - Le test soit offert sur une base volontaire

Nous tenons à insister sur le fait que ce test soit pratiqué uniquement sur une base volontaire. En aucunes façons, l'ASBHQ n'accepterait que les parents soient obligés de passer ce test.

2 - Informer les futurs parents pour qu'ils puissent faire un choix éclairé

Il est indispensable que les parents puissent faire un choix éclairé pour accepter ou non le test diagnostique.

Dans ce sens, il est de la responsabilité des établissements qui offrent les services de PMA et le diagnostic préimplantatoire ainsi que du gouvernement de s'assurer que les futurs parents ont en mains, avant de donner ou de refuser leur consentement, le plus d'information crédible possible (et bien vulgarisée) sur les malformations en question et sur les capacités de résultats du test qu'on leur propose.

Il serait aussi intéressant que le gouvernement, en partenariat avec les établissements qui offrent les services de PMA et le diagnostic préimplantatoire développe des moyens pour informer le grand public sur la PMA et ses enjeux. Parmi les moyens mentionnés dans le questionnaire de la Commission, certains nous sembleraient appropriés : Émission de télévision, DVD, publication gratuite vulgarisée, site Internet pédagogique et des affiches.

3 - Les parents conservent le droit de choisir de poursuivre ou d'arrêter leurs démarches de PMA.

Ce choix doit être entièrement libre et ne pas se traduire par des coupures concernant les aides financières et les services destinés aux personnes en situation de handicap et leurs parents, en cas de naissance d'un enfant qui a le spina-bifida. Les personnes qui ont le spina-bifida sont capables d'avoir une vie très enrichissante et de contribuer pleinement à l'avancement de la société. Cependant, afin de faciliter leur participation sociale, elles ont besoin de certains services (transport adapté, aide à la recherche d'emploi, aides techniques, etc.) qui sont actuellement offerts par le gouvernement. Si ces services devaient être supprimés, leur participation sociale serait grandement remise en question. Les personnes qui ont le spina-bifida ont le droit de vivre; les parents qui ont eu le diagnostic ont le droit de choisir d'élever un enfant qui a cette malformation.

4 - Les parents qui ont un test positif doivent pouvoir faire un choix éclairé sur la poursuite des démarches de procréation

Les centres qui vont faire ce diagnostic doivent s'assurer de mettre à la disposition des parents qui auront un résultat positif, une information fiable sur le spina-bifida et de les informer sur les ressources d'informations et de support existant dans la communauté. Un partenariat entre le gouvernement, les établissements de PMA et les organismes concernés par les maladies et malformations génétiques serait approprié pour aider ces derniers à renseigner de façon adéquate les futurs parents en cas de diagnostic positif.

Conclusion

L'Association de spina-bifida et d'hydrocéphalie du Québec est consciente de l'intérêt des PMA pour permettre à un couple dont l'un des deux parents ou un membre de sa famille proche a le spina-bifida de satisfaire son désir d'enfant sans risquer de transmettre le spina-bifida à leur futur enfant.

En intervenant dans cette consultation publique, nous voulons que plusieurs balises soient posées pour obtenir un consentement éclairé pour passer le test ainsi que dans l'offre et le déroulement du test. Nous voulons également nous assurer que les parents qui recevront un avis de test positif auront accès à de l'information fiable concernant le spina-bifida et ses conséquences sur la vie de la personne, afin que la décision qu'ils auront à prendre dans la poursuite des démarches de PMA ou le choix des embryons à implanter soit prise de la manière la plus éclairée possible.

Nous voulons aussi nous assurer que si le gouvernement décide de rendre les PMA plus accessibles sur le plan financier, il n'y ait pas d'incidence néfaste sur les services offerts présentement aux personnes vivant avec le spina-bifida et aux autres personnes en situation de handicap ni sur l'avenir des enfants qui naîtront avec le spina-bifida d'une mère ayant choisi de ne pas avoir recours au test préimplantatoire.