

15ème législature

Question N° : 11685	De Mme Typhanie Degois (La République en Marche - Savoie)	Question écrite
Ministère interrogé > Solidarités et santé		Ministère attributaire > Solidarités et santé
Rubrique >santé	Tête d'analyse >Réalisation du diagnostic prénatal moléculaire dans le cadre de l'hémophilie B	Analyse > Réalisation du diagnostic prénatal moléculaire dans le cadre de l'hémophilie B.
Question publiée au JO le : 07/08/2018 Réponse publiée au JO le : 27/11/2018 page : 10746 Date de signalement : 09/10/2018		

Texte de la question

Mme Typhanie Degois attire l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur la réalisation des diagnostics prénataux moléculaires en vue d'un dépistage de l'hémophilie B sévère. En effet, chaque année un garçon sur vingt-cinq mille naît atteint de cette maladie qui se transmet selon le mode récessif lié au chromosome X. En raison de l'héritage de deux chromosomes X, les filles sont moins sujettes au développement de cette maladie puisqu'il est estimé qu'une fille sur six cent vingt-cinq millions pourrait en être atteinte. Cependant, les femmes demeurent porteuses du gène muté et peuvent donc transmettre celui-ci à leurs futurs enfants. Les articles R. 2131-2 et suivants du code de la santé publique disposent de la définition et de la mise en œuvre des diagnostics prénataux permettant ainsi aux parents d'avoir une information complète sur l'état de santé du fœtus. Toutefois, dans le cadre du dépistage de l'hémophilie B, ce diagnostic est exclusivement réalisé dès lors que le futur embryon est masculin. Il n'est donc pas possible aujourd'hui que ce dépistage soit effectué sur les fœtus féminins malgré les risques évoqués précédemment de transmission future. Cette situation n'est pas acceptable pour les parents qui souhaiteraient pouvoir anticiper les conséquences et les contraintes de cette maladie pour leur futur enfant. Par conséquent, elle lui demande qu'une prise en charge des enfants filles à naître soit entreprise dans le cadre de la maladie de l'hémophilie B, notamment en permettant la réalisation d'un diagnostic prénatal moléculaire.

Texte de la réponse

En prénatal (chez la femme enceinte), le diagnostic génétique moléculaire de l'hémophilie B ne peut être réalisé qu'après un prélèvement invasif, en général une biopsie de trophoblaste (vers la 10ème semaine de grossesse). Les inconvénients de cette procédure invasive (fausse couche induite et échec de prélèvement) sont dommageables en cas de fœtus féminin puisque ceux-ci sont indemnes des maladies récessives liées au chromosome X (les filles peuvent être atteintes dans les cas rarissimes d'inactivation du chromosome X normal, c'est-à-dire non porteur du gène muté - situation qui n'est pas identifiable en prénatal et dans les très rares cas où à la fois le père est hémophile et la mère est porteuse du gène – situations anticipées au moyen d'un diagnostic préimplantatoire). C'est la raison pour laquelle il est procédé au préalable à une détermination du sexe foetal dans le sang maternel par une procédure non invasive. Lorsque le fœtus est masculin, si la femme enceinte le souhaite, le risque est pris d'un prélèvement invasif pour vérifier si le fœtus est porteur de l'anomalie génétique car il sera alors nécessairement atteint de la maladie. Si le diagnostic est confirmé, une surveillance spécifique de la grossesse et surtout de l'accouchement



ainsi qu'une prise en charge de l'enfant dès la naissance sont mises en place. Le cas échéant, la femme enceinte peut demander une interruption de grossesse pour motif médical. La détermination du sexe fœtal dans ce cadre a fait l'objet de recommandations de la Haute autorité de santé (HAS) en juillet 2009 et est prise en charge par l'assurance maladie (514 déterminations de sexe fœtal dans le sang maternel en 2016 selon le rapport médical et scientifique de l'Agence de la biomédecine). De même le prélèvement invasif et la réalisation d'un diagnostic moléculaire lorsque le fœtus est de sexe masculin sont prises en charge par l'assurance maladie. En revanche, si le fœtus est de sexe féminin, le risque d'un prélèvement invasif est « complètement injustifié » selon les termes mêmes de la HAS. En effet, il n'y a pas de précaution spécifique à prendre pour la suite de la grossesse et l'accouchement et la situation ne relève pas d'une interruption de grossesse pour motif médical (la condition d'être atteint d'une maladie d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic, prévue par l'article L. 2213-1 du code de la santé publique, n'est pas remplie par le fait de transmettre une maladie sans en être atteint). Après la naissance, le statut génétique (présence de l'anomalie génétique transmissible, la femme est conductrice) peut-être connu à la suite d'une simple prise de sang notamment en cas de projet procréatif. Cette maladie est, en effet, éligible au diagnostic préimplantatoire.