

**Avis n° 88 du 10 novembre 2025
concernant la communication du statut de
porteur dans le cadre du dépistage
néonatal en Fédération Wallonie Bruxelles**

Table des matières

Saisine.....	3
1. Introduction.....	4
2. Définition des syndromes drépanocytaires.....	5
3. État des lieux du dépistage néonatal en Fédération Wallonie-Bruxelles.....	7
4. Cadre juridique.....	10
5. Considérations éthiques.....	12
5.1. L'intérêt de l'enfant.....	14
5.2. L'intérêt des parents.....	15
5.3. L'intérêt de la société et des politiques de santé publique.....	17
5.4. Principes éthiques en tension.....	19
5.5. Recommandations et synthèse éthique.....	21
6. Conclusions.....	23
Remarque concernant l'usage de l'intelligence artificielle dans le cadre des travaux du Comité.....	25
Annexe 1: Demande d'avis.....	27

DROITS D'AUTEUR

Comité consultatif de Bioéthique de Belgique

E-mail : info.bioeth@health.fgov.be

Il est permis de citer cet avis pour autant que la source soit indiquée comme suit :
« d'après l'avis n° 88 du Comité consultatif de Bioéthique de Belgique à consulter sur www.belgiumnationalbioethicscommittee.be.

Version officielle

Les avis du Comité sont rédigés en néerlandais et en français. Ces deux versions linguistiques sont les versions officielles, même lorsque des traductions en anglais ou en allemand sont disponibles.

Saisine

En date du 24 avril 2024, Bénédicte Linard, ancien vice-Ministre et Ministre wallon de l'Enfance, de la Santé, de la culture, des Médias et des droits des Femmes, a saisi le Comité d'une demande d'avis portant sur le programme de dépistage néonatal d'anomalies congénitales (voyez l'**annexe 1**).

La demande était libellée dans les termes suivants :

« Par la présente, je souhaite solliciter l'avis du Comité consultatif de bioéthique sur une question relative au programme de dépistage néonatal d'anomalies congénitales organisé en Fédération Wallonie-Bruxelles. Ce dernier trouve son fondement, d'une part, dans le décret du 17 juillet 2002 relatif à l'Office de la Naissance et de l'Enfance et, d'autre part, dans le décret du 1er février 2024 relatif au traitement des données à caractère personnel dans le cadre des missions d'accompagnement, des programmes de médecine préventive et de soutien à la parentalité de l'Office de la Naissance et de l'Enfance. L'arrêté du Gouvernement de la Communauté française du 9 janvier 2020 en matière de dépistage d'anomalies congénitales en Communauté française définit les modalités de mise en oeuvre dudit programme.

La question qui est posée consiste à savoir si les cas porteurs d'anomalies congénitales et qui ne seront pas malades doivent ou non être informés de la situation.

En effet, les cas porteurs peuvent bénéficier d'un conseil génétique, mais l'objectif du programme est d'identifier les malades et de les traiter, et non pas la réalisation d'un conseil génétique.

Actuellement, les cliniciens ont des vues divergentes sur ce sujet, raison pour laquelle l'avis de votre Comité est sollicité, dans un contexte où l'évolution du dépistage génétique augmente les capacités à identifier des anomalies congénitales.

Afin que vous puissiez vous pencher sur cette question, vous trouverez ci-joint, un courrier de l'ONE, ainsi qu'une note de mise en contexte.

Vous remerciant par avance des suites que vous donnerez à la présente, je vous prie de croire, Monsieur le Président, en l'expression de mes sincères salutations.»

Mme Bénédicte Linard Vice-présidente et Ministre de l'Enfance, de la Santé, de la Culture, des Médias et des Droits des Femmes.

Cette demande d'avis a été déclarée recevable à la réunion plénière du Comité consultatif de Bioéthique du 10 juin 2024.

1. Introduction

Le dépistage néonatal, gratuit et systématique, s'adresse à tous les nouveau-nés en Belgique, indépendamment de leur milieu de naissance ou de leur situation socio-économique. Il est organisé de manière distincte par les entités fédérées. Il vise à identifier précocement des maladies graves mais traitables, afin de prévenir des complications irréversibles et de garantir une meilleure qualité de vie aux enfants concernés.

Instauré en 1968 avec le dépistage de la phénylcétonurie via le test de Guthrie, le programme s'est progressivement élargi pour inclure d'autres maladies métaboliques et endocriniennes¹. Aujourd'hui, le programme, dans la Fédération Wallonie-Bruxelles, couvre un ensemble de 19 maladies rares, notamment l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, diverses acidémies, des déficits enzymatiques, la mucoviscidose, l'amyotrophie spinale (SMA) et, depuis le 1^{er} janvier 2023, la drépanocytose.

L'intégration de la drépanocytose dans le programme, bien qu'elle reflète une avancée en termes de santé publique, a révélé des enjeux complexes liés à la communication des résultats. En effet, le dépistage de cette maladie permet non seulement de détecter les enfants atteints mais aussi d'identifier les enfants porteurs du trait drépanocytaire (hétérozygotes), et généralement asymptomatiques. Cette situation soulève donc un débat éthique : faut-il, et dans quelles conditions, informer les parents du statut de porteur de leur enfant ? Ce questionnement s'inscrit dans un cadre plus large d'évaluation des bénéfices, des risques, et des implications éthiques du dépistage néonatal tant à l'échelle de la Fédération Wallonie-Bruxelles qu'à l'échelle belge.

Dans ce contexte, cet avis vise à analyser les implications éthiques, sanitaires et sociales de la communication du statut de porteur de la drépanocytose dans le cadre du dépistage néonatal en Fédération Wallonie-Bruxelles. Bien que centré sur cette pathologie, le raisonnement développé pourrait ultérieurement servir de référence pour d'autres affections génétiques comportant également des porteurs sains identifiables à la naissance.

¹ <https://www.depistageneonatal.be/depistage-danomalies-congenitales/pourquoi-depister/>

2. Définition des syndromes drépanocytaires

Les syndromes drépanocytaires regroupent un ensemble de maladies héréditaires, classifiées comme « rares » (prévalence de 1 à 5 pour 10 000) en Belgique². Ils affectent l'hémoglobine, une protéine essentielle au transport de l'oxygène dans le sang. Ces pathologies résultent de mutations du gène de la β -globine, conduisant à la production d'une hémoglobine anormale appelée hémoglobine S (HbS). Les principales formes sont la drépanocytose homozygote (HbSS) et les formes composites associant la mutation HbS à d'autres anomalies de l'hémoglobine, telles que l'hémoglobine C (HbSC) ou la β -thalassémie (HbS β -thalassémie). En pratique, le terme « drépanocytose » désigne souvent l'ensemble de ces syndromes.

Ces maladies se caractérisent notamment par la déformation des globules rouges. En cas de manque d'oxygène, de déshydratation ou d'infection, les globules rouges contenant de l'HbS adoptent une forme de faucille, ce qui perturbe leur circulation dans les vaisseaux sanguins. Cela provoque des blocages (crises vaso-occlusives), une destruction accélérée des globules rouges (hémolyse) et une diminution de leur capacité à transporter l'oxygène, et entraîne des lésions chroniques des organes. Cliniquement, les syndromes drépanocytaires se manifestent par des épisodes douloureux aigus, une anémie chronique, une vulnérabilité aux infections et des complications graves telles que les infarctus osseux, les atteintes rénales, les accidents vasculaires cérébraux (AVC), et une mortalité prématurée.

Sur le plan génétique, ces syndromes se transmettent de manière autosomique récessive. Pour être atteint de la maladie, un individu doit hériter de deux copies mutées du gène de la β -globine, soit une de chaque parent. Ceux qui n'héritent que d'une seule copie sont porteurs du trait drépanocytaire (hétérozygotes). Bien que généralement asymptomatiques, ces porteurs peuvent transmettre la mutation à leur descendance.

² <https://www.orpha.net/pdfs/data/patho/Pub/fr/Drepanocytose-FRfrPub125v01.pdf>
https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/wha59/a59_9-fr.pdf
https://www.cdc.gov/sickle-cell/media/files/factsheet_sickle_cell_trait-fr-508-a.pdf
https://www.pns.nl/sites/default/files/2020-04/2019%20Factsheet%20NHS_DEF_V2.pdf

Mañú Pereira MDM, e.a. Sickle cell disease landscape and challenges in the EU: the ERN-EuroBloodNet perspective. *Lancet Haematol.* 2023 Aug;10(8):e687-e694. doi: 10.1016/S2352-3026(23)00182-5. Epub 2023 Jul 11. PMID: 37451300.

Pinto VM, e.a. Management of the Sickle Cell Trait: An Opinion by Expert Panel Members. *J Clin Med.* 2023 May 12;12(10):3441. doi: 10.3390/jcm12103441. PMID: 37240547; PMCID: PMC10219090.

En croisant le nombre moyen de naissances par an en Belgique (voir STATBEL) et la prévalence de la maladie (voir depistageneonatal.be), cela montre que cette maladie concernerait environ 40 à 50 naissances par an en Belgique. Cependant, à l'heure actuelle, il n'est pas possible d'estimer avec certitude le nombre d'enfants porteurs qui naissent chaque année, mais ce chiffre pourrait être bien plus grand que celui du nombre d'enfants atteints.

La drépanocytose est particulièrement fréquente dans les régions historiquement ou actuellement touchées par le paludisme, notamment en Afrique subsaharienne, au Moyen-Orient, en Inde, en Méditerranée et dans certaines régions des Amériques (Caraïbes, Brésil). Ce lien s'explique par le fait que le trait drépanocytaire confère une protection partielle contre le paludisme. En Belgique, la présence de la maladie est principalement liée à l'immigration depuis ces zones. La prévalence estimée est d'environ une personne sur 25000, bien qu'il n'existe pas de données officielles concernant l'origine des personnes atteintes.

Les conséquences sanitaires du statut de porteur

Contrairement aux personnes atteintes de formes homozygotes du syndrome drépanocytaire (HbSS), les porteurs ne présentent pas de cellules falciformes dans des conditions normales et ne développent pas la forme grave de la maladie. Toutefois, ce statut peut avoir des conséquences sur la santé dans des circonstances extrêmes.

Des anomalies rénales telles que la protéinurie, l'hématurie (présence de sang dans les urines), voire une insuffisance rénale chronique nécessitant une dialyse ou une transplantation, sont plus fréquentes chez les porteurs que dans la population générale ; le carcinome médullaire rénal touche presque exclusivement les porteurs de la drépanocytose. Par ailleurs, les porteurs présentent un risque modérément accru de thrombose veineuse profonde et d'embolie pulmonaire, ainsi que de troubles neurocognitifs liés à des AVC subcliniques, plus fréquents que chez les non-porteurs. Chez les athlètes HbAS exposés à des efforts extrêmes, on rapporte également plus souvent des cas de rhabdomyolyse et de mort subite associée.

Des circonstances extrêmes — telles qu'une hypoxie sévère et/ou prolongée (baisse de l'oxygène), une déshydratation importante, une circulation sanguine suboptimale et une acidose (pH sanguin bas) — augmentent le risque de complications. Les porteurs y sont particulièrement exposés lors de séjours en altitude, d'efforts physiques intenses ou d'une anesthésie générale pour des interventions majeures, ce qui nécessite des mesures de précaution. Des adaptations du mode de vie, une vigilance accrue, une surveillance en présence de facteurs de risque additionnels (y compris pendant la grossesse), ainsi qu'une hydratation adéquate et des pauses régulières pour les sportifs de haut niveau sont recommandées pour les porteurs.

Les prestataires de soins, en particulier les anesthésistes, doivent également être informés du statut de porteur afin d'adapter la prise en charge (hydratation, oxygénation) et de reconnaître plus précocement d'éventuelles complications.

Ce besoin d'adaptation ne se limite pas au seul contexte opératoire. Ainsi, certaines situations cliniques courantes, telles que la prescription de fer chez les femmes présentant une anémie, peuvent également être directement influencées par la méconnaissance du statut de porteur.

En cas de trait drépanocytaire (AS), une supplémentation en fer peut s'avérer non seulement inutile, mais potentiellement toxique, notamment si la ferritine est déjà élevée. Cet exemple est d'ailleurs valable également pour les enfants et les hommes. Ainsi, l'intégration de cette information dans le dossier médical, lorsqu'elle est disponible, contribuerait à éviter des erreurs thérapeutiques et à renforcer la pertinence clinique des décisions médicales.

3. État des lieux du dépistage néonatal en Fédération Wallonie-Bruxelles

Le dépistage néonatal est un programme de santé publique proposé à tous les nouveau-nés en Fédération Wallonie-Bruxelles (FWB), qu'ils soient nés en milieu hospitalier ou à domicile³. L'accès gratuit à ce dépistage garantit une égalité des chances pour tous les enfants, indépendamment de leur origine socio-économique ou culturelle.

La procédure se déroule généralement entre 48 et 96 heures après la naissance, un moment clé permettant de détecter précocement des pathologies graves avant que des symptômes irréversibles ne se manifestent. Le test peut être réalisé en maternité ou à domicile par une sage-femme. Concrètement, il consiste à prélever quelques gouttes de sang au talon ou dans une veine de la main du nouveau-né. Ces échantillons sont recueillis sur un papier buvard nominatif, puis envoyés dans un laboratoire accrédité pour analyse.

Il est important de noter que ce test qui devrait faire l'objet d'un processus d'information et de consentement éclairé l'est actuellement très rarement. Malgré des initiatives comme les sites dédiés aux dépistages néonataux et les flyers fournis aux maternités, tant les centres de dépistage que l'ONE reconnaissent que le travail sur l'information des équipes et des parents reste globalement insuffisant. En Wallonie, le principe repose sur un système d'« opting out », c'est-à-dire que le prélèvement est réalisé sauf opposition explicite des parents. En Flandre, en revanche, il s'agit d'un « opting in » sous forme atténuée, impliquant que le consentement des parents doit être recueilli. Cependant, il est important de noter que les professionnels chargés du prélèvement — principalement des sages-femmes ou des infirmières — ne sont pas formés à fournir des explications détaillées sur les pathologies recherchées.

Le programme de dépistage en FWB inclut actuellement 19 maladies rares, réparties en trois grandes catégories : les troubles métaboliques (par exemple la phénylcétonurie, la leucinose, certaines acidémies organiques), les maladies endocriniennes (telles que l'hypothyroïdie congénitale ou l'hyperplasie congénitale des surrénales), ainsi que certaines pathologies

³ <https://www.depistageneonatal.be/depistage-danomalies-congenitales/en-pratique/>

identifiables par des tests moléculaires, comme la mucoviscidose, l'amyotrophie spinale (SMA), et, depuis janvier 2023, la drépanocytose. Bien que ces maladies soient classées selon leur mécanisme physiopathologique, la plupart présentent une origine génétique, qu'il s'agisse de mutations affectant des enzymes, des récepteurs hormonaux ou d'autres fonctions biologiques essentielles. Ces pathologies ont été sélectionnées sur la base de critères de gravité, de disponibilité de traitements précoces, et d'efficacité des tests de dépistage.

En théorie⁴, la communication des résultats du dépistage néonatal suit un schéma clair : si aucune pathologie ciblée n'est détectée, aucun retour n'est prévu vers les parents ; en revanche, en cas de résultat positif, les parents sont contactés dans les 15 jours afin d'initier des examens complémentaires et, le cas échéant, une prise en charge spécialisée immédiate.

Dans la pratique, ce cadre se vérifie globalement, mais plusieurs nuances doivent être apportées. Lorsqu'aucune pathologie n'est détectée, les parents ne reçoivent effectivement aucune information directe ; toutefois, les résultats ne sont disponibles qu'après un délai de un à deux mois, et sont uniquement transmis sous forme de listing mensuel aux maternités. Ce mécanisme exclut donc un retour individualisé, sauf si les parents en font expressément la demande. En cas de résultat non interprétable ou de prélèvement non conforme — situation non prévue explicitement par le protocole théorique — un second prélèvement est requis, sans qu'aucune prise en charge ne soit engagée à ce stade. Le contact avec les parents dépend alors fortement des pratiques propres à chaque maternité : certaines privilégient l'envoi de courriers, d'autres adoptent un contact téléphonique, avec ou sans message vocal ou rappels, ce qui entraîne une hétérogénéité d'approche peu harmonisée avec les centres de dépistage. Enfin, en cas de résultat anormal nécessitant une orientation, le protocole est appliqué avec rigueur : un contact téléphonique est établi sans délai par la maternité, avec le soutien du centre de référence si nécessaire, et des relances sont effectuées jusqu'à confirmation du lien avec les parents afin d'assurer la continuité des soins⁵.

En Fédération Wallonie-Bruxelles, le programme de dépistage néonatal repose sur une organisation coordonnée et décentralisée, impliquant plusieurs laboratoires accrédités supervisés par les autorités sanitaires. Cette organisation permet une répartition de la charge de travail mais exige également une collaboration étroite entre les laboratoires, les hôpitaux, les médecins généralistes et les services spécialisés chargés du suivi des familles.

L'Office de la Naissance et de l'Enfance (ONE) joue un rôle central dans ce dispositif : il assure la coordination du programme, la diffusion d'information aux familles, et la formation des

⁴ <https://www.depistageneonatal.be/>

⁵ Témoignage du Directeur du Laboratoire de pédiatrie et du centre de dépistage néonatal de l'ULB Lionel Marcellis

professionnels de santé afin de garantir une communication claire et empathique. L'ONE participe également à l'adaptation continue du programme en fonction des avancées scientifiques. L'intégration récente de la drépanocytose dans le panel des maladies dépistées illustre cette dynamique d'évolution, tout en mettant en lumière de nouveaux défis logistiques et éthiques.

Cependant, selon les experts auditionnés, plusieurs défis organisationnels subsistent. Le suivi après le dépistage est parfois insuffisant, en particulier pour les populations vulnérables confrontées à des barrières linguistiques, culturelles ou économiques. De plus, des disparités communautaires persistent en matière de qualité de l'accompagnement, d'accès aux centres experts et d'harmonisation des pathologies dépistées. Ces différences compromettent l'équité du système et la bonne compréhension des informations par les familles.

L'élargissement du programme à de nouvelles pathologies, comme la drépanocytose, augmente la pression sur les ressources humaines et matérielles. Il nécessite le recrutement de personnel qualifié, des investissements dans des infrastructures adaptées, ainsi qu'une gestion rigoureuse des données, notamment pour leur intégration dans les dossiers médicaux électroniques.

Compte tenu de l'objectif initial du test de Guthrie, à savoir la détection des enfants atteints de pathologies, les dispositifs mis en œuvre ne visaient pas l'identification du statut de porteur. La majorité des tests utilisés relevaient d'ailleurs de l'immuno-biochimie. L'introduction de tests génétiques, initialement destinée à confirmer des résultats anormaux ou à dépister de nouvelles affections telles que la drépanocytose, permet également d'identifier les porteurs, soulevant ainsi une problématique inédite liée à la communication de ce statut

Jusqu'à ce jour, en FWB, l'information relative au statut de porteur n'est pas transmise pour les pathologies dépistées⁶. Les représentants des usagers ont souligné que si le dépistage de la drépanocytose donne lieu à une telle communication, cela pourrait créer un précédent et conduire à une généralisation de cette pratique à d'autres maladies, soulevant ainsi des enjeux éthiques et organisationnels.

Ainsi, le programme de dépistage néonatal en FWB constitue un programme essentiel et en constante évolution, et dont la mise en œuvre soulève des questions de cohérence, de suivi,

⁶ Actuellement, la communication du statut de porteur pour la mucoviscidose n'est pas systématique en Fédération Wallonie-Bruxelles, contrairement à d'autres pays comme le Royaume-Uni, qui intègrent cette dimension dans leurs politiques de dépistage.

<https://www.gov.uk/government/publications/screening-tests-for-you-and-your-baby/4911c84d-4393-4174-a15a-52db192bec62#rsultats-possibles>

de ressources et d'équité. Ces éléments appellent à une réflexion continue sur ses objectifs, ses modalités d'application et ses limites.

4. Cadre juridique

Le droit à l'information sur le statut de porteur s'inscrit dans le cadre plus large des droits du patient, définis par la législation belge. L'article 7 de la loi relative aux droits du patient stipule que toute personne a droit à une information complète sur son état de santé et son évolution probable. Cette information doit être transmise de manière adéquate, dans un langage compréhensible et dans un délai adapté à la situation du patient. Une application stricte de la loi pourrait donc sous-entendre que cette information exhaustive inclut les données issues du dépistage néonatal, y compris les résultats relatifs au statut de porteur.

Ce même article prévoit toutefois deux exceptions importantes : d'une part, le droit à ne pas savoir, c'est-à-dire la possibilité pour un patient de choisir de ne pas recevoir certaines informations sur sa santé. Il convient de souligner que, malgré les nuances et les limites propres à ce cadre légal, le Comité a jugé pertinent d'en faire mention, précisément parce que ce cadre a été invoqué, dans la pratique, par des patients ou des associations de patients. Même si cette invocation par des parents trouve des limites strictes sur le plan légal, sur le plan éthique, elle témoigne des implications et des peurs de discriminations sociales, culturelles et communautaires majeures que peut revêtir une telle information tant pour l'enfant que pour ses parents et leur famille. Il convient par ailleurs de distinguer le droit à ne pas savoir, qui repose sur une décision consciente du patient ou de ses représentants, de la non-transmission d'une information, qui suppose qu'une donnée existe mais n'est pas rendue accessible. Ce second cas soulève des questions spécifiques sur la responsabilité des institutions et des professionnels à garantir une traçabilité éthique de ces données dans le temps.

D'autre part, la seconde exception à la transmission de l'information concerne l'exception thérapeutique. Elle autorise le professionnel de santé à différer ou restreindre la transmission d'une information, à condition qu'elle soit susceptible de causer un préjudice grave au patient, et qu'un second professionnel ait été consulté à ce sujet. Cette disposition prend tout son sens dans des situations où la révélation d'un diagnostic ou d'un statut de porteur soulève des enjeux psychosociaux particulièrement sensibles — comme, par exemple, dans le cas où la révélation d'un statut de porteur révèle une possible non-concordance biologique entre l'enfant et le père présumé. Dans de telles circonstances, le soin ne se limite pas à l'acte de dire, mais s'inscrit dans une temporalité complexe. La progressivité devient alors un principe structurant : il ne s'agit pas de taire une information pertinente pour la santé de l'enfant, mais de veiller à ce que sa communication soit hiérarchisée, adaptée au contexte, et intégrée dans un cadre évolutif de soin qui protège l'ensemble des personnes concernées. Ce cadre suppose

une évaluation continue de la priorité des informations à transmettre, en tenant compte à la fois de l'intérêt supérieur de l'enfant, des dynamiques familiales en jeu, et du moment opportun pour que cette information puisse réellement soutenir un parcours de soin et de relation.

De fait, concernant l'enfant lui-même, l'exercice des droits des patients mineurs est encadré par l'article 12 de la loi relative aux droits du patient. Celui-ci précise que les parents – ou représentants légaux – exercent les droits du patient jusqu'à ce que celui-ci soit capable de les exercer lui-même. Dans le cadre du dépistage néonatal, cela signifie que les décisions concernant l'accès à certaines informations, comme le statut de porteur, relèvent initialement des parents. Toutefois, encore faut-il que ceux-ci soient préalablement informés de l'existence de cette information et de la possibilité d'y avoir accès. À défaut, le droit à l'information reste théorique, et l'autonomie parentale ne peut s'exercer de manière éclairée ni effective. Cependant, ce pouvoir décisionnel doit également s'exercer dans le respect des intérêts de l'enfant et en préservant sa capacité future à décider pour lui-même. La temporalité et l'importance de la communication devient donc un enjeu central⁷.

L'autonomisation progressive du mineur en matière d'accès à l'information est désormais reconnue dans le droit belge. En fonction de sa maturité et de sa capacité de compréhension, un enfant peut progressivement exercer ses propres choix en matière d'information ou de non-information.

Enfin, l'atteinte de la majorité marque un moment clé dans l'exercice plein et entier de ces droits. Une fois devenu majeur, un individu a le droit d'accéder à l'ensemble de ses données médicales. Dans la mesure où cette information est disponible dans leur dossier médical, si son statut de porteur ne lui a pas été communiqué durant l'enfance, il doit avoir la possibilité de le découvrir à l'âge adulte. Cela implique que le système de santé conserve ces données de manière à les rendre accessibles, dans le respect du droit à l'information, et permette à chacun d'exercer un choix éclairé à chaque étape de la vie.

De son côté, le Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD) pose également quelques balises normatives. Dans le cadre du dépistage néonatal, les données relatives au statut de porteur constituent des données sensibles, relevant à la fois des catégories de santé

⁷ Dans le contexte des droits du patient à l'information et à la consultation du dossier, il convient également de prendre en compte le rôle potentiel de la personne de confiance, telle que définie par la loi relative aux droits du patient. Cette personne, qui peut être désignée par les parents ou par le patient lui-même lorsqu'il est en âge de le faire, peut notamment être un médecin traitant. Elle est alors habilitée à recevoir des informations, à formuler des avis, voire à contribuer à la médiation entre les intérêts de l'enfant, ceux des parents, et les exigences du soin. Son rôle peut s'avérer particulièrement pertinent dans les situations où la communication de certaines informations, comme le statut de porteur, soulève des tensions éthiques ou émotionnelles importantes.

et de données génétiques, telles que définies à l'article 9 du RGPD. Leur traitement est en principe interdit, sauf dans certains cas limités, notamment lorsqu'il repose sur le consentement explicite, poursuit des finalités médicales ou de santé publique, ou s'inscrit dans une démarche de recherche avec garanties appropriées. La collecte, la conservation et la communication de ces informations doivent donc être strictement justifiées, limitées à ce qui est nécessaire, et encadrées par des mesures spécifiques de sécurité, de traçabilité et de documentation.

En vertu des articles 12 à 15 du RGPD, toute personne concernée — ou son représentant légal — doit être informée, de manière claire et accessible, de l'existence d'un traitement de données, de ses objectifs, de la nature des données collectées, de la durée de conservation, ainsi que des droits qui y sont associés. Lorsqu'un statut de porteur est détecté et conservé, il devient une donnée à laquelle les parents peuvent avoir accès pendant la minorité de l'enfant, et à laquelle l'enfant lui-même pourra accéder une fois majeur. Le droit d'accès est indivisible du droit à l'information, sauf si la donnée n'est ni conservée, ni intégrée dans un système d'archivage.

Enfin, l'article 23 du RGPD autorise les États membres à restreindre certains droits prévus aux articles 12 à 15, notamment pour des motifs liés à la santé publique, à la sécurité ou à la protection des droits d'autrui. Une telle limitation doit cependant être prévue par une législation nationale précise, justifiée par un intérêt général majeur, proportionnée et accompagnée de garanties adéquates. Dans le cadre du dépistage néonatal, la décision de ne pas communiquer une information pourtant générée et conservée, comme le statut de porteur, devrait donc s'appuyer sur une base légale explicite et respecter ces conditions strictes. En l'absence de telles dispositions, le silence ou la rétention d'information pourrait constituer une infraction au cadre normatif européen.

5. Considérations éthiques

Le débat éthique entourant la communication du statut de porteur dans le cadre du dépistage néonatal de la drépanocytose met en lumière une série de tensions fondamentales entre, d'une part, les droits individuels et les enjeux psycho-sociaux des familles, et, d'autre part, les objectifs de santé publique et les capacités organisationnelles du système de soins des santé. Il s'inscrit dans une réflexion plus large : dans une société démocratique dotée de ressources médicales et technologiques avancées, comment assumer les implications d'un dépistage généralisé qui, tout en ciblant une maladie spécifique, peut également révéler des informations génétiques dites « associées », telles que le statut de porteur ?

La conservation, la transmission et l'utilisation de cette donnée appellent à une réflexion éthique distincte. Une donnée peut être disponible sans qu'elle soit nécessairement pertinente

à transmettre dans toutes les situations ou à tous les interlocuteurs. Il convient ainsi de s'interroger sur les finalités réelles de sa conservation : est-elle utile à la santé immédiate de l'enfant ? À ses choix futurs ? À ceux de ses parents ? À la prévention familiale ? Ou encore à des fins populationnelles de santé publique ? Cette distinction est essentielle pour éviter une approche purement technique de la donnée, qui ferait primer la logique de transparence sur celle du soin ou de la justice. La non-communication volontaire d'une donnée disponible, en l'absence de justification explicite, pourrait être perçue comme une atteinte au principe de transparence, mais elle pourrait aussi relever d'un choix éthique fondé sur la protection de l'enfant ou le respect de la temporalité de l'accès. Par ailleurs, si le droit à ne pas savoir est reconnu, il suppose une demande claire, et ne peut être présumé par défaut, ni confondu avec une absence d'information ou une rétention structurelle de données.

Dans le contexte du dépistage néonatal, les principes du droit à l'information, du droit à ne pas savoir et de l'exception thérapeutique soulèvent des enjeux éthiques et pratiques majeurs. Les parents doivent recevoir une information claire, intelligible et adaptée, sans générer un stress disproportionné ni induire des décisions précipitées. Toutefois, cette prudence communicationnelle ne doit pas occulter une interrogation fondamentale : au-delà des résultats pathologiques qui justifient une prise en charge immédiate, certaines données – comme le statut de porteur – relèvent-elles de l'état de santé du nouveau-né au sens où elles devraient être communiquées systématiquement ? Cette question engage une réflexion sur la nature même de l'information génétique, son statut médical et éthique, ainsi que sur les droits corrélés de la famille – et, à terme, de l'enfant – à accéder à des éléments pertinents pour leur santé présente ou future.

L'accès à cette information ne constitue donc pas seulement la lettre des droits du patient. Il en fonde l'esprit et ouvre la voie à des trajets de soins spécifiques, aussi bien pour les enfants malades que pour les porteurs asymptomatiques, en permettant d'anticiper des vulnérabilités, d'ajuster les suivis médicaux, ou d'engager un dépistage familial élargi. Dans un contexte d'émergence de thérapies ciblées (par exemple CRISPR-Cas9), cette accessibilité différée prend tout son sens. Enfin, la progressivité s'impose d'autant plus que certaines révélations peuvent avoir des implications familiales sensibles et nécessitent un cadre de soin évolutif, prudent et respectueux.

Dans cette perspective, la notion de progressivité de l'information devient un repère éthique central. Elle permet d'adapter la temporalité de la transmission aux réalités psychologiques, sociales et culturelles des familles, tout en garantissant que l'enfant – ou les professionnels de santé qui l'accompagnent – puisse y accéder à des moments cliniquement ou personnellement significatifs (projet parental, premiers symptômes, majorité, traitement, etc.). Cette approche suppose une conservation sécurisée de l'information, son intégration explicite dans le dossier médical, et une architecture documentaire permettant d'en différer

l'activation sans perte d'accès ni rupture dans la continuité des soins. Ainsi, elle pourrait contribuer également à l'harmonisation des pratiques entre les centres, afin que le droit d'accès ne dépende pas du lieu où l'enfant est pris en charge.

5.1. L'intérêt de l'enfant

L'intérêt de l'enfant constitue un principe fondamental, mais dont l'interprétation dans le contexte du dépistage néonatal génétique — notamment concernant la communication du statut de porteur — requiert une vigilance éthique accrue. Ce principe suppose notamment la reconnaissance du « droit à un avenir ouvert », c'est-à-dire le respect de la capacité future de l'enfant à faire ses propres choix, sans qu'ils aient été conditionnés par des informations génétiques précoces. Dans la conception éthique du « droit à un avenir ouvert » selon J. Feinberg, la transmission prématurée d'une information sensible peut, même involontairement, influencer durablement la construction identitaire, l'attitudes des parents envers l'enfant, le parcours médical ou les futures décisions reproductives de l'enfant.

En parallèle, l'accès à cette même information peut s'avérer crucial pour l'exercice autonome et éclairé de choix en matière de santé, de reproduction ou plus largement de projet de vie. Retarder la communication pourrait priver l'enfant devenu adulte d'éléments utiles pour prévenir certains risques ou envisager sa parentalité en disposant des informations pertinentes au plan de la santé. Il existe dès lors une tension éthique structurante entre deux principes également légitimes : d'une part, le respect du droit à ne pas savoir et la préservation d'un avenir ouvert ; d'autre part, la reconnaissance du droit à l'information génétique, envisagé comme levier d'autonomie et d'émancipation future.

Ces enjeux révèlent que la notion d'intérêt de l'enfant n'est pas univoque et qu'elle ne peut être présumée d'évidence. Selon le contexte, informer ou ne pas informer peut tour à tour être interprété comme relevant de l'intérêt de l'enfant ou, au contraire, comme servant avant tout d'autres finalités : celles des parents, des professionnels de santé, voire du système de santé. La question fondamentale que soulève le Comité à ce sujet pourrait ainsi se formuler comme suit : de qui cette information prend-elle soin, et de qui prend soin sa transmission ? En d'autres termes, s'agit-il d'une information qui bénéficie à l'enfant, mais qui peut aussi provenir bien d'une démarche par laquelle les adultes responsables cherchent, par anticipation, à prévenir ou orienter des choix qu'ils estiment pertinents pour lui ?

Les délibérations du Comité ont mis en évidence le caractère évolutif et contextuel de la question de la transmission d'une information relative au statut de porteur. La réponse à cette question ne dépend pas uniquement de l'âge ou de la maturité de l'enfant, mais également des modalités et du moment choisi pour communiquer l'information. Une donnée génétique peut être produite et conservée sans être immédiatement communiquée ; sa communication

peut être envisagée de manière progressive, différée, ou contextualisée à des moments-clés du parcours de vie : apparition de symptômes, projet reproductif, majorité, ou intervention médicale. Cette temporalité de l'information doit également tenir compte de situations particulières telles que les grossesses précoces ou non désirées, qui peuvent conférer à la connaissance du statut génétique une portée concrète immédiate et nécessiter une approche individualisée.

Lorsque les parents choisissent de ne pas être informés du statut de porteur de leur enfant, il apparaît nécessaire de mettre en place un mécanisme permettant de différer la communication tout en garantissant que cette information reste accessible ultérieurement, à un moment pertinent pour la santé ou les choix de vie de l'enfant. Une telle démarche implique la conservation sécurisée de l'information, son accessibilité future pour les professionnels de santé ou pour l'enfant lui-même, ainsi qu'une organisation institutionnelle adaptée. L'architecture du dossier médical pourrait être mobilisée à cette fin, à condition de respecter le « droit à ne pas savoir » et le droit d'accès aux données de santé. Ce dispositif soulève toutefois des questions éthiques d'ordre clinique (pertinence d'un suivi médical anticipé), familial (rôle des fratries dans un éventuel dépistage élargi), et organisationnel (variabilité des pratiques entre centres, pénurie de médecins tant pédiatres, généralistes qu'experts). Dans cette perspective, une approche progressive ne vise pas à imposer la communication d'une information génétique, mais à garantir qu'elle puisse être transmise ultérieurement dans des conditions respectueuses de l'autonomie, de l'intérêt supérieur de l'enfant, et de la pertinence clinique. En définitive, il ne s'agit pas de trancher abstraitement entre deux principes opposés, mais de reconnaître que leur articulation doit faire l'objet d'une construction éthique, informée, contextualisée et évolutive, adaptée au cadre spécifique d'un dépistage néonatal à l'échelle populationnelle. Ce travail repose sur une mise en tension féconde entre les droits de l'enfant, la responsabilité des adultes, et les capacités institutionnelles à accompagner ces transitions de manière cohérente et soutenable.

5.2. L'intérêt des parents

L'intérêt des parents, dans le contexte du dépistage néonatal, se déploie à travers leur responsabilité légale et éthique de veiller au bien-être de leur enfant mineur. En tant que dépositaires temporaires de ses droits, ils sont appelés à prendre des décisions éclairées, ce qui suppose l'accès à une information pertinente, compréhensible et contextualisée. La connaissance du statut de porteur peut, à ce titre, représenter un levier d'anticipation et d'ajustement : elle favorise une vigilance accrue dans le suivi médical de l'enfant, et, le cas échéant, des parents eux-mêmes, soutient une réflexion sur les projets reproductifs futurs, et

peut conduire à un élargissement du dépistage au sein de la famille (parents, fratrie ou autres membres du cercle familial proche)⁸.

Toutefois, ce potentiel bénéfique ne saurait occulter les ambivalences éthiques qu'il suscite. Si une telle information peut contribuer à soutenir les parents dans leur rôle d'accompagnement, elle peut également produire des effets sur eux en tant que personnes, indépendamment de l'enfant. Elle peut susciter de l'inquiétude, raviver des tensions intra-familiales, ou encore alimenter des représentations culturelles stigmatisantes des maladies génétiques. Dès lors, la distinction entre l'utilité de l'information pour prendre soin de l'enfant et les répercussions psychologiques, sociales ou culturelles de cette même information sur les parents eux-mêmes doit être explicitement établie et prise en compte dans toute réflexion éthique relative à la communication du statut de porteur.

Les délibérations du Comité rappellent que les risques de confusion — entre porteur et malade, entre prédiction et certitude — sont bien réels. Une information, même exacte, peut être mal interprétée ou mal vécue si elle n'est pas accompagnée de manière appropriée. Cela nécessite une transmission progressive, et attentive aux vulnérabilités culturelles, sociales des familles. L'enjeu ne réside donc pas uniquement dans le fait d'informer, mais dans la manière de le faire, afin de soutenir réellement la capacité des parents à agir dans l'intérêt de leur enfant, tout en les préservant de charges émotionnelles excessives ou de culpabilités évitables.

En cela, l'intérêt des parents doit être envisagé dans toute sa complexité : à la fois comme un vecteur de soins envers l'enfant et comme une réalité humaine à part entière, affectée par le contenu, le moment et les modalités de l'information transmise. Cet intérêt inclut également un besoin légitime de compréhension, justifiant l'accès à un conseil génétique adapté, non seulement pour clarifier les implications du statut de porteur, mais aussi pour accompagner les questionnements reproductifs et familiaux susceptibles d'en découler. Une telle approche contribuerait à réduire les interprétations erronées et à renforcer la confiance des familles dans le processus de dépistage.

⁸ De fait, Il pourrait être pertinent d'ajouter que cette dimension élargie du dépistage — impliquant potentiellement d'autres membres de la famille — nécessite une information préalable et adaptée des parents. Il s'agirait notamment de les sensibiliser à la possibilité d'un dépistage familial, en vulgarisant les bases scientifiques de la transmission génétique, et en clarifiant ce que révèle ou ne révèle pas le statut de porteur chez leur enfant. Cette démarche favoriserait une compréhension éclairée des enjeux médicaux, génétiques et reproductifs, tout en prévenant les malentendus ou les interprétations erronées susceptibles d'induire des inquiétudes inutiles ou des décisions inadaptées

5.3. L'intérêt de la société et des politiques de santé publique

L'intérêt de la société et des politiques de santé publique se manifeste aujourd'hui dans les mutations profondes qui transforment l'intégration de la génétique au sein du soin. L'essor des technologies de dépistage néonatal, conjugué à une accessibilité croissante des tests génétiques dans la population générale, fait émerger de nouvelles responsabilités collectives en matière de production, conservation et restitution des données génétiques. Dans ce contexte, le statut de porteur — et plus largement les informations dites associées ou incidentes — constitue un enjeu incontournable, qui oblige à repenser les conditions d'une éducation génétique de la population, d'une transparence proportionnée à la complexité des enjeux, et d'une gouvernance conforme aux principes du droit à l'information, de la justice et de l'équité.

L'avis n°76 du Comité consultatif de Bioéthique de Belgique, relatif au test prénatal non invasif (NIPT) et aux aneuploïdies sexuelles, offre une réflexion transposable au dépistage néonatal. Il y est recommandé de traiter les données incidentes selon une triple exigence : pertinence médicale, utilité pour le patient ou sa famille, et acceptabilité sociale et éthique. L'avis plaide pour un cadre gradué d'accompagnement et de communication, respectueux des droits du patient et des temporalités individuelles, ainsi que pour l'anticipation institutionnelle de leur gestion via des modalités claires de consentement, de conservation différée et de concertation interdisciplinaire.

Par ailleurs, les impacts du statut de porteur varient selon les pathologies. Dans le cas de la drépanocytose traité dans cet avis, cette information revêt une portée immédiate pour la santé de l'enfant car elle peut orienter des décisions thérapeutiques, tandis que dans d'autres, elle concerne essentiellement les risques de transmission génétique et les choix reproductifs. Cette hétérogénéité impose une évaluation fine, maladie par maladie, de la pertinence clinique, préventive ou éthique du partage de l'information. Elle appelle également à clarifier le rôle respectif du programme de dépistage néonatal, du dépistage préconceptionnel, de la médecine générale et du conseil génétique dans la gestion de ces données. Sans devoir tout assumer, le dépistage néonatal doit néanmoins anticiper l'émergence de telles informations et assurer une orientation cohérente vers les ressources adéquates.

Dans cette perspective, l'avis n°58 du Comité consultatif de Bioéthique de Belgique (27 janvier 2014), portant sur le financement des médicaments onéreux, propose une grille d'analyse utile. Il distingue des critères formels (transparence, recours, justification rationnelle) et des critères de contenu (équité, efficacité, coût-bénéfice, utilité pour le patient). Cette approche peut inspirer les décisions d'intégration de nouveaux tests au sein des panels, ainsi que les politiques de restitution de l'information génétique.

Le seul motif de la complexité ou du caractère potentiellement anxiogène de la transmission d'une information disponible, ne peut suffire à justifier une non-transmission. Une telle retenue pourrait être perçue comme une rétention injustifiée, voire comme une atteinte aux droits du patient et aux principes de protection des données personnelles. Ce constat est d'autant plus préoccupant dans un contexte national marqué par une hétérogénéité des politiques régionales, une absence d'harmonisation des dispositifs d'archivage, de rappel et d'accès progressif à l'information génétique, et des pratiques très variables entre les centres de dépistage. Néanmoins, les données de terrain révèlent une grande variabilité quant à la façon dont les parents réagissent à cette information ou sollicitent — ou non — un accompagnement génétique.

Compte tenu de l'objectif initial du test de Guthrie — à savoir la détection précoce des enfants atteints de pathologies — les dispositifs mis en place n'avaient pas pour vocation d'identifier le statut de porteur. Les tests génétiques, qui permettent également de détecter les porteurs, étaient à l'origine utilisés uniquement pour confirmer les résultats anormaux.

Il convient de noter qu'en Belgique, la prévention dans le cadre des soins de santé relève des compétences communautaires. Cela implique que la politique de rapportage du statut de porteur peut varier selon les régions.

La prévention relevant des compétences communautaires, le dépistage néonatal donne, dès lors, lieu à des disparités concrètes entre les entités fédérées, tant dans l'accès à l'information que dans la prise en charge des familles. Ces différences ne se limitent pas au statut de porteur, mais concernent l'ensemble du dispositif : composition des panels, protocoles cliniques, modalités de communication, dispositifs d'accompagnement. Elles se manifestent tant entre entités fédérées qu'entre centres et équipes médicales. Le panel de dépistage, les critères de communication et la qualité du suivi varient selon les lieux, exposant les familles à une forme d'iniquité fondée sur le territoire.

Une harmonisation nationale s'impose, non comme uniformité rigide, mais comme mise en cohérence des politiques de santé publique selon des principes partagés. Une telle harmonisation devrait inclure les panels de dépistage, les modalités de conservation et de restitution des informations, ainsi que les parcours d'accompagnement. Faute de cela, l'accès à certaines données reste conditionné par le lieu de naissance, de consultation ou de suivi, avec un risque de renforcement des inégalités sociales de santé. Ces constats invitent à clarifier nos finalités collectives : s'agit-il de protéger l'enfant d'une information prématurée, et de lui garantir un accès progressif et éclairé à ses données, dans une perspective d'autonomie et d'émancipation ?

Certaines pathologies, comme la drépanocytose, posent des questions spécifiques : le statut de porteur justifie-t-il un suivi médical précoce ? Si tel est le cas, la question ne relève plus

seulement du droit à l'information, mais aussi de la pertinence clinique de l'intervention. Ce débat souligne la nécessité d'articuler politique nationale, protocole clinique et protocole de communication comme trois dimensions interdépendantes, dans un cadre de gouvernance éthique et pragmatique. Toute évolution en ce sens devra s'inscrire dans un dialogue intercommunautaire, respectueux des institutions existantes.

Enfin, la communication du statut de porteur transforme l'organisation du système de santé. Elle suppose :

- La formation ciblée des professionnels à l'annonce de résultats génétiques ;
- Le renforcement des filières de conseil génétique ;
- La production de supports d'information adaptés culturellement et linguistiquement ;
- Et la mise en place de systèmes sécurisés pour la conservation et la transmission différée de l'information, activables à des moments-clés du parcours de vie.

À ces exigences techniques s'ajoute un accompagnement psychologique, social et culturel, essentiel pour éviter les effets délétères d'une information mal comprise ou stigmatisante. Enfin, l'élargissement du dépistage à de nouvelles pathologies appelle une réflexion sur la soutenabilité du dispositif : sans investissement adéquat, un système à plusieurs vitesses risque d'émerger, où les familles les plus précaires, par effet d'intersectionnalité, seraient les moins à même de bénéficier des promesses de la médecine génomique.

5.4. Principes éthiques en tension

Les discussions au sein du Comité, éclairées par les rapports d'experts, l'étude de la littérature et les auditions réalisées, ont permis de mettre en évidence un ensemble d'enjeux éthiques complexes, qui traversent les différents niveaux d'intérêts en jeu : celui de l'enfant, des parents, des professionnels, et de la société. Ces tensions ne peuvent être appréhendées de manière univoque et appellent une analyse nuancée, sensible à la diversité des contextes familiaux et des trajectoires de soins.

Le respect de l'autonomie informationnelle de l'enfant constitue une première exigence fondamentale. Celle-ci repose sur une reconnaissance progressive de sa capacité à comprendre, juger et décider, selon son niveau de maturité et son développement cognitif et affectif. Dès lors, toute communication d'une information génétique non-urgente, comme le statut de porteur doit pouvoir être différée, encadrée et accessible à un moment où l'enfant, devenu adolescent ou adulte, est en mesure de la recevoir dans des conditions de discernement suffisantes. L'exercice de ses droits implique ainsi une organisation rigoureuse des modalités futures d'accès à l'information, de manière à concilier le droit d'accès à l'information avec le « droit à un avenir ouvert ».

L'autonomie reproductive – tant des parents que de l'enfant à venir – constitue une autre dimension centrale, mais controversée. D'un côté, l'accès à l'information permet d'anticiper des choix médicaux et familiaux éclairés ; de l'autre, il peut contraindre involontairement l'avenir de l'enfant en figeant certains horizons ou identités. Ce dilemme s'inscrit au cœur du droit à un avenir ouvert, entendu comme la possibilité de ne pas enfermer un individu dans une trajectoire définie à l'avance. Il appelle une temporalité d'information adaptée et des dispositifs de soutien permettant aux familles de faire face aux choix sans précipitation ni assignation.

Le droit à l'information se confronte à celui de ne pas savoir, reconnu tant par le droit belge que par les textes européens. Certaines familles souhaitent être informées très tôt pour mieux se préparer, d'autres préfèrent ignorer une donnée qui pourrait générer une anxiété inutile ou un malentendu. Aucune posture n'est supérieure à l'autre, et c'est pourquoi les modalités d'information doivent pouvoir refléter et respecter les préférences des personnes concernées. La manière dont l'information est proposée – et non imposée – est ici déterminante. Toutefois, ce droit de ne pas savoir peut connaître des limites lorsque l'absence d'information fait courir un risque tangible pour la santé ou la vie de la personne concernée. Dans le cas du porteur de la drépanocytose, par exemple, certaines complications peuvent être évitées par un suivi médical précoce ; la balance éthique entre le respect de la volonté de non-savoir et l'impératif de prévention doit donc faire l'objet d'une évaluation contextuelle rigoureuse. De fait, le refus de l'information initiale relative à la maladie ou au statut de porteur pourrait également restreindre l'accès futur à des informations essentielles comme celles concernant l'émergence de nouveaux traitements dédiés issus de la thérapie génique.

Enfin, il ne faut pas perdre de vue que l'absence de communication ne constitue pas en soi l'exercice de ne pas savoir.

Le respect des vulnérabilités psychologiques, sociales et culturelles engage une responsabilité particulière à contextualiser l'information transmise. Les croyances, les représentations familiales, les récits migratoires ou les expériences antérieures de stigmatisation influencent profondément la réception de toute donnée génétique. Une approche éthique ne peut se satisfaire d'une logique universaliste : elle doit intégrer la diversité des vécus et la nécessité d'une médiation culturelle et relationnelle sensible.

La question de l'équilibre entre intérêt individuel et implications familiales ou collectives constitue également une source de tension. Le partage d'une information génétique peut permettre à d'autres membres de la famille – frères, sœurs, parents – de se faire dépister ou d'anticiper certaines décisions. Mais il peut aussi raviver des conflits, produire des effets d'exclusion, ou générer des attentes non sollicitées. La circulation de l'information ne doit pas

être pensée comme un bien en soi, mais comme un processus dont les effets doivent être accompagnés avec prudence.

Sur le plan structurel, la justice distributive impose que chacun puisse accéder de manière équitable à l'information, à l'accompagnement et aux ressources nécessaires pour comprendre les enjeux du dépistage génétique et en tirer parti. Cela ne se limite pas à garantir une offre technique identique pour tous : encore faut-il que chaque personne ait réellement la possibilité d'en bénéficier. Il convient dès lors d'identifier et de corriger les inégalités qui peuvent en entraver l'accès — qu'elles soient d'ordre économique, géographique, linguistique, éducatif ou culturel. À défaut, il existe un risque que seuls les individus les plus informés ou les mieux accompagnés puissent tirer pleinement avantage de ces dispositifs, au détriment des plus vulnérables. Enfin, le principe de non-malfaisance rappelle que de bonnes intentions mal déployées peuvent produire des effets délétères. L'angoisse, la culpabilité, le repli, voire le rejet de l'enfant, ou des pressions familiales sur celui-ci au moment où il sera en âge de procréer peuvent découler d'une mauvaise communication. Il ne suffit pas d'agir dans un but louable : il faut anticiper les effets de chaque action, et intégrer dans chaque étape du processus de dépistage une vigilance éthique constante, proportionnée et adaptée aux personnes concernées.

5.5. Recommandations et synthèse éthique

À la lumière des éléments exposés, le Comité propose de reconnaître un droit d'accès à l'information relative au statut de porteur dans le cadre du dépistage néonatal de la drépanocytose, sans pour autant en faire une obligation de communication systématique. Une telle recommandation repose sur une articulation respectueuse entre le droit à l'information et le droit à ne pas savoir, deux principes également reconnus dans le champ des droits fondamentaux et du consentement éclairé. Encore faut-il, toutefois, que les personnes soient d'abord informées de l'existence de cette donnée et de la possibilité d'y accéder : on ne peut refuser de savoir que si l'on a conscience qu'une information existe. Il ne s'agit donc pas d'imposer une connaissance, mais de garantir une liberté réelle et éclairée de choix — pour l'enfant et ses parents (sans les confondre) — tout en adaptant cette démarche à la diversité des situations cliniques, familiales et culturelles. Afin que ce droit puisse être exercé de manière éclairée et progressive, le Comité recommande de développer des modalités de communication différée, tenant compte de la maturité de l'enfant, des dynamiques familiales et des vulnérabilités sociales ou culturelles. Cela n'exclut pas la possibilité, pour les parents, d'y accéder directement s'ils en font la demande et que cette communication est jugée pertinente dans l'intérêt de l'enfant. Cette progressivité suppose un accompagnement attentif par des professionnels formés, l'utilisation de supports d'information multilingues et pédagogiques, ainsi qu'un accès renforcé au conseil génétique. Il s'agit ici de poser les bases d'un encadrement éthique du consentement anticipé, dans lequel les familles seraient

informées à l'avance des différentes informations que les tests génétiques pourraient générer, et auraient la possibilité d'exprimer leurs préférences quant à la réception de ces données.

Dans cette optique, le Comité recommande également la mise en place de dispositifs sécurisés de conservation des informations génétiques. Ces dispositifs doivent permettre un accès ultérieur — par exemple à l'adolescence, à l'entrée dans la vie adulte ou dans le cadre de choix reproductifs — tout en assurant la confidentialité, la traçabilité, et la possibilité d'un accompagnement personnalisé à chaque étape de consultation. Une telle infrastructure renforcerait l'autonomie future des individus, tout en respectant la temporalité singulière de leur développement personnel.

Conscient des disparités actuelles entre communautés, centres et maladies, le Comité appelle à une harmonisation nationale des pratiques d'information sur la communication du statut de porteur. Cette harmonisation doit garantir un dépistage des mêmes maladies et une équité d'accès à l'information, tant en néonatalogie qu'en gynécologie, sans pour autant nier les ajustements contextuels nécessaires à la prise en compte des réalités locales. Elle pourrait s'appuyer sur des principes communs — transparence, progressivité, accompagnement — tout en respectant la diversité des vécus et des approches cliniques.

En complément de ces recommandations, le Comité insiste sur l'importance d'une évaluation systématique de la finalité et des destinataires de l'information génétique. La question fondamentale à se poser est la suivante : à qui profite l'information transmise ? Est-elle destinée à l'enfant, parce qu'elle est pertinente pour sa santé ou son avenir reproductif ? Aux parents, afin de mieux prendre soin de leur enfant ou de réfléchir à leur propre projet parental ? Aux professionnels, pour répondre à une exigence médico-légale ou déontologique ? Cette clarification est essentielle pour guider les décisions de communication, et garantir qu'elles soient justifiées par un bénéfice réel, proportionné et contextualisé. Elle participe pleinement à un encadrement éthique du consentement et de la transmission d'informations sensibles.

Enfin, le Comité estime que cette réflexion spécifique doit s'inscrire dans une vision plus large de l'avenir du dépistage génétique néonatal. L'anticipation des transformations technologiques, la formation continue des professionnels, la sensibilisation du public, et la clarification progressive du cadre juridique sont autant de leviers pour construire une politique de santé publique cohérente, éthique et soutenable.

En conclusion, la communication du statut de porteur ne peut se réduire à une simple transmission d'information. Elle engage une responsabilité collective : celle de reconnaître l'information comme une forme de soin, la transparence comme un devoir éthique conditionné par le respect, et la diversité des situations humaines comme une richesse à accompagner. À ce titre, elle appelle une politique partagée, fondée sur les droits fondamentaux, attentive aux vulnérabilités, et ouverte aux mutations à venir.

6. Conclusions

Au terme de l'analyse approfondie conduite dans le cadre de cette saisine, le Comité consultatif de Bioéthique tient à souligner que la question de la communication du statut de porteur, dans le contexte du dépistage néonatal de la drépanocytose, ne peut être réduite à une simple balance entre bénéfices et risques, ni à une opposition binaire entre savoir et ne pas savoir. Elle engage une réflexion plus large sur le sens du soin, le droit à l'information, les obligations éthiques envers les enfants et leurs familles, ainsi que les responsabilités collectives en matière de santé publique.

Le Comité reconnaît que le statut de porteur ne constitue pas en soi une maladie. Toutefois, dans certaines circonstances médicales, extrêmes ou particulières (efforts physiques intenses, hypoxie, anesthésie...), il peut engendrer des conséquences significatives sur la santé de l'individu. Par ailleurs, ce statut revêt une importance notable pour les démarches de prévention familiale et les projets reproductifs. À ce titre, il constitue une donnée de santé potentiellement utile, parfois précieuse, pour l'accompagnement futur du patient.

Cela dit, la communication de cette information ne peut se faire sans discernement. Elle nécessite des modalités adaptées, respectueuses à la fois du droit à ne pas savoir, de l'autonomie progressive du mineur, et des réalités sociales, psychologiques et culturelles propres à chaque famille. Le Comité attire particulièrement l'attention sur les risques de stigmatisation, de confusion entre portage et maladie, de surcharge émotionnelle pour les parents, ou encore d'atteinte au droit de l'enfant à disposer ultérieurement de son avenir ouvert. Il souligne que ces éléments renforcent l'exigence d'une communication progressive, contextualisée et accompagnée.

Dans cette perspective, il est essentiel de rappeler que la gestion de l'information génétique — sa génération, sa conservation, sa consultation ou sa transmission — ne saurait être découplée du processus initial d'information et de consentement. Toute stratégie de communication ultérieure repose sur les décisions prises au moment du consentement préalable à la réalisation du test. Il convient donc d'anticiper, dès cette étape, les implications futures des données génétiques qui pourraient être produites, de manière à permettre aux familles de formuler des choix libres et éclairés quant aux informations qu'elles souhaitent, ou non, recevoir.

La réflexion du Comité dépasse le seul cas de la drépanocytose. Cette situation constitue en réalité un révélateur des enjeux plus vastes qui émergeront avec le développement accéléré des technologies de dépistage néonatal et des dépistages génétiques de manière plus large. Dans un avenir proche, plusieurs centaines de conditions génétiques pourraient être dépistées simultanément. Cette évolution appelle une adaptation profonde des dispositifs d'information,

d'accompagnement, de formation des professionnels et de soutien aux familles. Le Comité insiste sur la nécessité de construire dès aujourd'hui une infrastructure éthique et technique à la hauteur de ces transformations : conservation sécurisée des données, inscription dans les dossiers médicaux, accès différé à l'information à certains moments-clés du parcours de vie, accompagnement par des conseillers en génétique, et soutien psychologique approprié et culturellement adéquat.

En conséquence, le Comité recommande que le statut de porteur soit reconnu comme une information à laquelle les familles peuvent avoir accès, dans un cadre de droit, et non comme une donnée à transmettre automatiquement et systématiquement. Ce droit à l'information devrait être balisé par des procédures encadrées, fondées sur le respect des préférences individuelles et sur un accompagnement humain de qualité. Cela suppose un investissement institutionnel dans les outils, les ressources humaines, et les formations nécessaires pour soutenir une politique publique éthique et durable. Une harmonisation des pratiques entre communautés est également indispensable pour garantir une équité d'accès et éviter que des différences de traitement ne viennent renforcer les inégalités sociales ou territoriales.

Enfin, le Comité attire l'attention des autorités politiques sur l'importance d'une vision à long terme. La question ici posée excède la simple transmission d'un résultat médical. Elle touche à la manière dont une société conçoit le soin, le respect de l'autonomie, et la protection des libertés individuelles dans un monde où les technologies produisent des données toujours plus nombreuses, complexes et sensibles. Répondre à ces défis nécessite des choix clairs, un engagement collectif, et une mobilisation interdisciplinaire cohérente avec les principes de transparence, d'équité, de justice et d'humanité qui fondent une politique de santé publique digne d'un État de droit.

Remarque concernant l'usage de l'intelligence artificielle dans le cadre des travaux du Comité

Dans le cadre de l'élaboration du présent avis, des outils d'intelligence artificielle (IA) ont pu être mobilisés à des fins strictement techniques et documentaires, par exemple pour organiser les contributions, reformuler certains passages de manière plus fluide, ou intégrer des commentaires et corrections issus de la première lecture. En aucun cas, l'intelligence artificielle n'a été utilisée pour guider les délibérations éthiques, orienter les choix normatifs, ou rédiger les conclusions substantielles du texte.

L'ensemble du raisonnement éthique, de ses fondements à ses recommandations, résulte exclusivement des discussions, auditions et délibérations entre les membres du Comité, réunis en commissions restreintes et en séance plénière. La responsabilité pleine et entière du contenu de cet avis, de sa cohérence et de sa validité éthique, incombe aux membres du Comité, seuls légitimes à l'approuver.

Clause de transparence et de pluralisme du Comité

Le Comité consultatif de bioéthique de Belgique est une instance indépendante et pluraliste, respectant les équilibres linguistiques et de genre. Tous les membres ont l'obligation de remplir une déclaration d'intérêt au début de leur mandat et d'amender celle-ci à chaque fois que nécessaire.

Conformément au caractère pluraliste propre aux Comités d'éthique, il est veillé à ce que la composition du Comité reflète, à tous niveaux, une représentation équilibrée des différentes tendances philosophiques présentes au sein de la société, en complément de l'équilibre linguistique et de genre. Il n'est pas attendu des membres qu'ils taisent leurs convictions ou affiliations, pour autant que celles-ci soient exprimées en leur nom propre, dans le respect de la mission du Comité et de l'esprit de dialogue qui doit présider aux échanges au sein du Comité.

L'avis a été préparé en commission restreinte « dépistage néonatal » composée de :

Coprésidents	Rapporteurs	Membres	Représentant du Bureau
P. Borry	F. Devaux	N. Bernheim	J. De Lepeleire
M. Surquin		F. Devaux	
		C. Herbrand	
		V. Labarque	
		C. Moulart	
		W. Pinxten	

Membres du secrétariat

Beatrijs Deseyn et Sophie Bertrand

Experts entendus

Professeur, Dr. Béatrice Gulbis, Directrice de la Fonction Maladies Rares H.U.B./ULB, Co-coordinatrice du réseau européen de référence EuroBloodNet

Véronique Tshiamalenge, présidente de *l'Association Drépasphère Liège*

Diallo Fatoumata, cofondatrice de *Sang pour Sang Drépanocytose*

Mimi Minsiemi Maboloko, présidente de *l'Association collectif drépanocytose* et vice-présidente de la *Fédération Européenne de la Drépanocytose*. Elle est patiente experte (certificat Patient Expert Center). Ambassadrice du don de sang pour **la Croix-Rouge**

Experts ayant soumis une contribution par écrit

Professeur, Dr. Maria Berghs, Health and Life Sciences, Montfort University

Cet avis est disponible sur le site : www.belgiumnationalbioethicscommittee.be/

Annexe 1: Demande d'avis

Monsieur Jan De Lepeleire
Président du Comité consultatif de
Bioéthique de Belgique

Avenue Galilée 5/2
5ème étage - zone 35
1210 BRUXELLES

info.bioeth@health.fgov.be

Bruxelles, le 24 avril 2024

Nos réf. : BÉL/MEB/SéA/DéC/17.04.2024 19959

Annexe : 2

Objet : demande d'avis du Comité consultatif de bioéthique concernant le
programme de dépistage néonatal d'anomalies congénitales

Monsieur le Président,

Par la présente, je souhaite solliciter l'avis du Comité consultatif de bioéthique sur une question relative au programme de dépistage néonatal d'anomalies congénitales organisé en Fédération Wallonie-Bruxelles. Ce dernier trouve son fondement, d'une part, dans le décret du 17 juillet 2002 relatif à l'Office de la Naissance et de l'Enfance et, d'autre part, dans le décret du 1er février 2024 relatif au traitement des données à caractère personnel dans le cadre des missions d'accompagnement, des programmes de médecine préventive et de soutien à la parentalité de l'Office de la Naissance et de l'Enfance. L'arrêté du Gouvernement de la Communauté française du 9 janvier 2020 en matière de dépistage d'anomalies congénitales en Communauté française définit les modalités de mise en œuvre dudit programme.

La question qui est posée consiste à savoir si les cas porteurs d'anomalies congénitales et qui ne seront pas malades doivent ou non être informés de la situation.

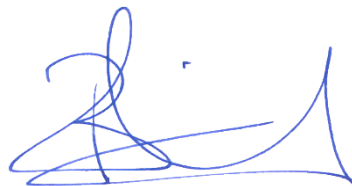
En effet, les cas porteurs peuvent bénéficier d'un conseil génétique, mais l'objectif du programme est d'identifier les malades et de les traiter, et non pas la réalisation d'un conseil génétique.

Actuellement, les cliniciens ont des vues divergentes sur ce sujet, raison pour laquelle l'avis de votre Comité est sollicité, dans un contexte où l'évolution du dépistage génétique augmente les capacités à identifier des anomalies congénitales.

Afin que vous puissiez vous pencher sur cette question, vous trouverez ci-joint, un courrier de l'ONE, ainsi qu'une note de mise en contexte.

Vous remerciant par avance des suites que vous donnerez à la présente, je vous prie de croire, Monsieur le Président, en l'expression de mes sincères salutations.

La Ministre,

A handwritten signature in blue ink, consisting of several loops and a long horizontal stroke at the bottom.

Bénédicte LINARD