ASSEMBLÉE NATIONALE

14ème législature

maladies rares

Question écrite n° 23031

Texte de la question

Mme Monique Rabin attire l'attention de Mme la ministre des affaires sociales et de la santé sur le dépistage néonatal de certaines maladies rares, comme celles qui sont liées aux erreurs innées du métabolisme, par spectrométrie de masse. Interrogée en 2009, la Haute autorité de santé a rendu ses conclusions en juin 2011, recommandant dans un premier temps l'extension du dépistage néonatal au déficit MCAD en population générale. La France, qui n'a pas encore appliqué cette recommandation, alignerait son action sur la grande majorité des pays européens. Des vies pourraient être sauvées (la mortalité est de 20 % en moyenne) et des handicaps très lourds évités. Malheureusement, le côté humain et médical est souvent confronté aux coûts qu'un tel dépistage représente. Pourtant, nous savons que la structure technique à mettre en place pourrait avantageusement être utilisée pour le dépistage d'autres maladies rares sans dépense supplémentaire. En conséquence, elle lui demande, deux ans après l'avis de la Haute autorité de santé, quand l'État validera cet avis, d'autant que le plan national maladies rares 2 (2010-2014) concerne déjà l'extension des dépistages.

Texte de la réponse

En matière de dépistage néonatal de certaines maladies rares, le code de la santé publique prévoit actuellement le dépistage de la phénylcétonurie, de l'hyperplasie congénitale des surrénales, de l'hypothyroïdie et de la mucoviscidose chez l'ensemble des nouveaux-nés, et celui de la drépanocytose chez les nouveau-nés ayant un risque de développer cette maladie. L'organisation actuelle du dépistage néonatal sur l'ensemble du territoire national, issue de quarante ans d'expérience, permet de toucher la très grande majorité des nouveau-nés, hormis les rares cas de refus des parents. La spectrophotométrie de masse en tandem (MS/MS) est une technique qui permet d'identifier de nombreuses erreurs innées du métabolisme. Son utilisation dans le cadre du dépistage néonatal permettrait de remplacer la technique existante de dépistage de la phénylcétonurie et d'étendre le dépistage néonatal à d'autres maladies rares métaboliques à condition que ces dépistages en population générale soient pertinents et recommandables. Cette technique ne remplacerait pas les techniques actuellement utilisées pour le dépistage des maladies autres que la phénylcétonurie. La réflexion sur l'extension du dépistage néonatal a été inscrite dans le second plan national maladies rares. L'avis de la Haute Autorité de santé (HAS) a été demandé sur l'opportunité d'étendre le dépistage néonatal à certaines de ces maladies. La HAS a rendu un premier avis favorable pour le dépistage du déficit en MCAD (déficit en acyl-Co-enzyme A déshydrogénase des acides gras à chaine moyenne), responsable d'une maladie métabolique caractérisée par une incapacité de l'organisme à assimiler les graisses et susceptible d'entrainer des complications graves, voire mortelles, en cas de jeûne ou d'augmentation des besoins énergétiques. La HAS poursuit actuellement sa réflexion sur l'extension du dépistage à d'autres erreurs innées du métabolisme identifiables par la technique de la spectrophotométrie de masse en tandem (MS/MS). Ses avis sont attendus dans les prochains mois. L'extension du dépistage néonatal au déficit en MCAD, voire ensuite à d'autres maladies métaboliques, nécessite de réorganiser l'ensemble du dispositif actuel de dépistage néonatal. D'une part, comme l'a souligné la HAS dans ses conclusions sur le dépistage du déficit en MCAD, l'introduction de la technologie MS/MS implique une réduction du nombre de laboratoires réalisant les tests de dépistage pour assurer la qualité de

l'expertise technique et garantir l'efficience, mais sans permettre de remplacer toutes les techniques utilisées pour les dépistages actuellement prévus. Cette évolution doit tenir compte également de l'évolution des règles d'organisation de la biologie médicale. D'autre part, cette réorganisation de la partie biologique a de fait, un impact sur l'ensemble de la procédure, de l'acheminement des prélèvements à l'analyse et au rendu de tous les résultats dans un délai contraint et sur l'ensemble du territoire national. La réflexion sur l'évolution de cette organisation globale est en cours au sein du ministère de la santé avec l'ensemble des acteurs concernés. Au cours de ce processus sensible de transition, il convient en effet de maintenir l'exhaustivité actuelle pour éviter que des nouveau-nés échappent à tout ou partie du dépistage néonatal.

Données clés

Auteur : Mme Monique Rabin
Circonscription : Loire-Atlantique (9e circonscription) - Socialiste, écologiste et républicain
Type de question : Question écrite
Numéro de la question : 23031
Rubrique : Santé
Ministère interrogé : Affaires sociales et santé
Ministère attributaire : Affaires sociales et santé

Date(s) clée(s)

Date de signalement : Question signalée au Gouvernement le 25 juin 2013
Question publiée au JO le : 2 avril 2013, page 3433
Réponse publiée au JO le : 23 juillet 2013, page 7763