



ASSEMBLÉE NATIONALE

15ème législature

Mise en oeuvre du dépistage néonatal en France

Question écrite n° 35272

Texte de la question

M. Jean-Louis Touraine appelle l'attention de M. le ministre des solidarités et de la santé sur la mise en œuvre du dépistage néonatal en France. Praticué depuis plus de quarante ans, il fait partie du programme de santé national et « a pour objectif la prévention secondaire de maladies à forte morbi-mortalité, dont les manifestations et complications surviennent dès les premiers jours ou les premières semaines de vie et peuvent être prévenues ou minimisées par un traitement adapté si ce dernier est débuté très précocement » (arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale). En France, 6 maladies peuvent faire l'objet d'un dépistage systématique à la naissance, contre entre 20 et 100 dans d'autres pays comparables (une vingtaine en Allemagne notamment). Le retard significatif de la France a été mis en lumière lors des travaux sur le projet de loi relatif à la bioéthique. Le 1er décembre 2020, conformément aux recommandations de la Haute Autorité de santé (HAS) en 2011, une sixième maladie (le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne, MCAD) a été ajoutée aux cinq maladies jusqu'alors recherchées, ce qui est positif. Depuis plusieurs années, le dépistage des déficits immunitaires combinés sévères est également demandé, de même que celui pour plusieurs autres maladies métaboliques. Ainsi, en février 2020, la HAS a également recommandé d'intégrer 7 autres maladies au programme de dépistage néonatal : la leucinose (MSUD), l'homocystinurie (HCY), la tyrosinémie de type 1 (TYR-1), l'acidurie glutarique de type 1 (GA-1), l'acidurie isovalérique (IVA), le déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue (LCHAD) et le déficit en captation de carnitine (CUD). Le traitement à la naissance (voire *in utero*) des déficits immunitaires combinés sévères donne plus de 90 % de guérisons complètes. M. le député souhaite donc savoir si le Gouvernement entend ajouter ce groupe d'affections à la liste des maladies recherchées dans le cadre du dépistage néonatal. Il souhaite en outre savoir si une réflexion est engagée sur le diagnostic de maladies lysosomales et d'autres maladies génétiques, pour lesquelles des traitements (enzymothérapie, thérapie génique) se développent et sont beaucoup plus efficaces quand elles sont administrées précocement.

Texte de la réponse

Le programme national de dépistage néonatal (DNN) destiné à tous les nouveau-nés qui naissent en France, vise à détecter et à prendre en charge de manière précoce des maladies rares, sévères, le plus souvent d'origine génétique. Son extension à d'autres pathologies est une priorité du 3ème plan national maladies rares 2018-2022. Dans cet objectif, l'organisation des DNN biologiques a été revue en 2018 avec dans chaque région la création d'un centre régional de dépistage néonatal (CRDN) et au niveau national, un centre national de coordination du dépistage néonatal biologique (CNCDN), rattaché au CHU de Tours. Par ailleurs, afin de pouvoir élargir le programme national du DNN de manière significative, les CRDN ont été équipés de spectromètres de masse en tandem dédiés pour un budget de 5,096 M€ et les professionnels ont été formés à les utiliser. L'ensemble de ces mesures a permis d'étendre depuis le 1er décembre 2020 le DNN au déficit en acyl-CoA déshydrogénase (MCAD), portant à 6 le nombre de maladies dépistées à la naissance par des examens de biologie médicale. Il s'agit d'une 1ère étape puisque la Haute autorité de santé (HAS) a recommandé en

février 2020 d'intégrer 7 autres maladies, erreurs innées du métabolisme. Des travaux exploratoires sont actuellement en cours, en lien avec le CNCNDN, pour en permettre la mise en œuvre à court terme. Le programme national de DNN sera également susceptible d'évoluer selon le résultat de l'évaluation par la HAS de la pertinence du dépistage néonatal du déficit immunitaire combiné sévère qui est attendu pour le 1er semestre 2021. En parallèle de ces travaux, une réflexion est menée dans le cadre du projet de loi bioéthique actuellement en cours d'examen pour que, le cas échéant, les modalités de dépistage de maladies nécessitant un examen des caractéristiques génétiques en première intention puissent être adaptées afin d'assurer les garanties entourant leur réalisation tout en préservant l'efficacité de mise en œuvre du DNN auprès de tous les nouveau-nés dans le délai contraint de 72 heures après leur naissance.

Données clés

Auteur : [M. Jean-Louis Touraine](#)

Circonscription : Rhône (3^e circonscription) - La République en Marche

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 35272

Rubrique : Santé

Ministère interrogé : [Solidarités et santé](#)

Ministère attributaire : [Solidarités et santé](#)

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [22 décembre 2020](#), page 9417

Réponse publiée au JO le : [9 février 2021](#), page 1249