

# Les nouveautés du dépistage biologique

**Christelle CORNE**  
Biologiste  
CHU de Grenoble-Alpes  
ccorne@chu-grenoble.fr

**Catherine BLANC**  
Secrétariat CRDN  
CHU de Grenoble-Alpes  
secretariatdepistageconatal@chu-grenoble.fr



RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 2023

10

## CRITERES D'UN DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE (WILSON et JUNGNER)

### 10 critères définis en 1968

- ❶ La maladie doit être un problème important de Santé
- ❷ L'histoire naturelle de la maladie doit être bien comprise
- ❸ On doit disposer d'un traitement efficace
- ❹ La maladie doit être reconnue à un stade présymptomatique
- ❺ La confirmation du dépistage par des méthodes de certitude est obligatoire
- ❻ Il faut organiser le diagnostic et le traitement des malades
- ❼ Le dépistage doit être accompagné d'un protocole thérapeutique précis
- ❽ Il doit être accepté de la population
- ❾ Le rapport économique coût-bénéfice doit être apprécié
- ❿ La pérennité du programme doit être assurée

RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 2023

11

11

**MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION**  
Liberté  
Égalité  
Fraternité

## Décrets, arrêtés, circulaires

### TEXTES GÉNÉRAUX

#### MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION

Arrêté du 9 novembre 2022 modifiant l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale

**Art. 1<sup>er</sup>.** – L'arrêté du 22 février 2018 susvisé est modifié conformément aux articles 2 et 3 du présent arrêté.

**Art. 2.** – L'article 7 est modifié comme suit :

1<sup>o</sup> Après le sixième alinéa, sont insérés sept alinéas ainsi rédigés :

« – l'homocystinurie ;  
« – la leucinose ;  
« – la tyrosinémie de type I ;  
« – l'acidurie glutarique de type I ;  
« – l'acidurie isovalérique ;  
« – le déficit en 3-hydroxyacyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne longue ;  
« – le déficit primaire en carnitine ; »

**Art. 4.** – Les dispositions du présent arrêté s'appliquent aux enfants nés à compter du 1<sup>er</sup> janvier 2023.

**Art. 5.** – Le directeur général de la santé et le directeur de la sécurité sociale sont chargés, chacun en ce qui le concerne, de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.


Fait le 9 novembre 2022.

C. Corne  
15 juin 2023

RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 2023 12

12

## Le dépistage néonatal en France en 2023



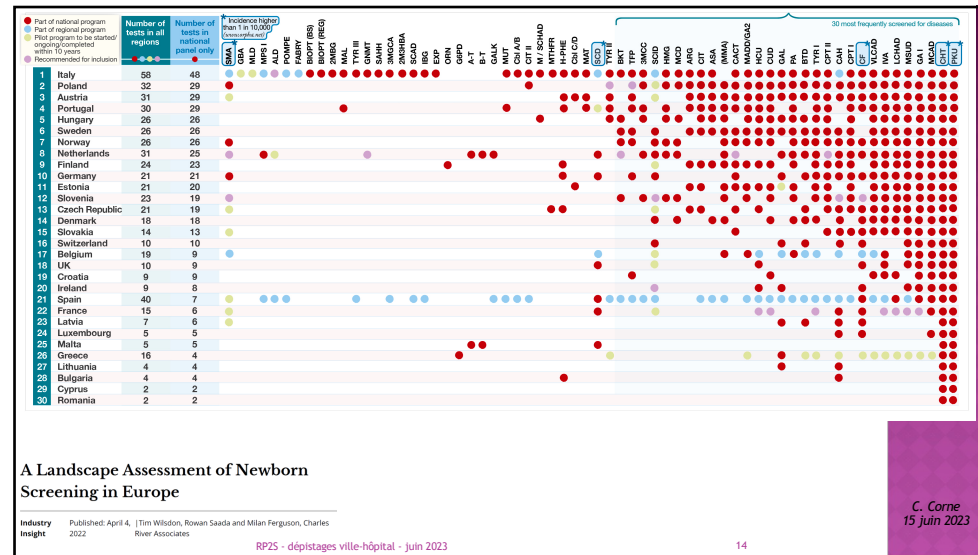
**AUJOURD'HUI**

- Phénylcétonurie
- Hypothyroïdie congénitale
- Hyperplasie congénitale des surrénales
- Mucoviscidose
- Drépanocytose (pop. à risque)
- Déficit MCAD
- Homocystinurie
- Leucinose
- Tyrosinémie type I
- Acidurie glutarique type I
- Acidurie isovalérique
- Déficit LCHAD
- Déficit primaire en carnitine

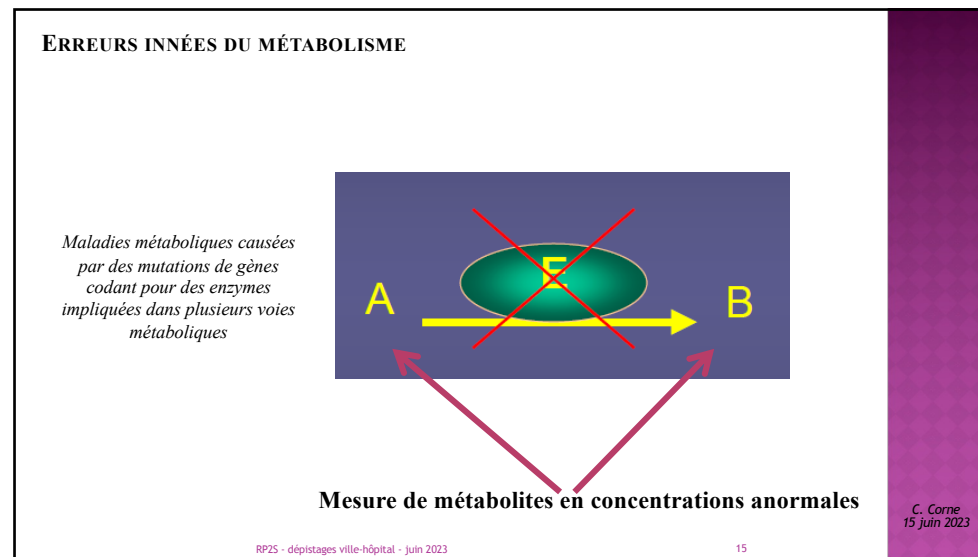
RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 2023 13

C. Corne  
15 juin 2023

13



14



15

**2020**  
**Utilisation de la spectrométrie de masse en tandem**



RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 2023 16

C. Corne  
15 juin 2023

16

**CHANGEMENT DE CONCEPT**

« Une technique de dépistage pour chaque maladie dépistée »

↓

« Plusieurs maladies dépistées par une technique unique »

↓

**PAS BESOIN DE SANG SUPPLEMENTAIRE**

RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 2023 17

C. Corne  
15 juin 2023

17

Groupe W  
2023

Maladies	Aminoacidopathies	Aciduries organiques	Déficits de bêta-oxydation
Proposées	HCY Homocystinurie MSUD Leucinose TYR1 Tyrosinémie type 1	GA-1 Acidurie glutarique de type 1 IVA Acidurie isovalérique	LCHAD déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue CUD déficit en captation de carnitine
Non proposées à réévaluer	CIT1 Citrullinémie type 1 OTC Ornithine transcarbamylase	PA Acidurie propionique MMA Ac. méthylmalonique	VLCAD déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à très longues chaînes
Non proposées	ASA Acidurie arginino-succinique ARG Argininémie	3MCC Méthylcrotonyl glycinurie HMG Ac. hydroxyméthylglutarique MCD Holocarboxylase Synthétase BKT β-cétothiolase	SCAD déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne courte CPT1 déficit en carnitine palmitoyl transférase I CPT2 déficit en carnitine palmitoyl transférase II CACT déficit en carnitine-acylcarnitine translocase MTP déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale MADD Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases

■ Erreurs innées du métabolisme à dépister par MS/MS


- LA HAS recommande d'élargir aux déficits TYR-1, HCY, MSUD, GA-1, IVA, LCHAD, et CUD, le DNN en population générale en France. Ce dépistage implique nécessairement l'utilisation de la technologie de MS/MS.

RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 2023 18

C. Come  
15 juin 2023

18

Ce sont des maladies **TRAITABLES**




- Amino acidopathies et aciduries organiques ✓ Régime alimentaire principalement
- Hypothyroïdie congénitale ✓
- Hyperplasie congénitale des surrénales ✓ } Traitement hormonal substitutif
- Mucoviscidose ✓ Prise en charge nutritionnelle/ prévention des infections
- Déficits bêta-oxydation ✓ Eviction des périodes de jeune

RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 2023 19


C. Come  
15 juin 2023

19



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

**Le dépistage dès la naissance, c'est important**  
#dépistagenéonatal



# Drépanocytose

En réponse à la saisine de la DGS, dans la perspective de réduire les cas d'échappement au dépistage néonatal de la drépanocytose, la HAS recommande l'arrêt du dépistage ciblé au profit d'un dépistage universel à l'ensemble des nouveau-nés en France métropolitaine.

Le présent avis sera publié au Bulletin officiel de la Haute Autorité de santé.

Fait le 10 novembre 2022.

Pour le collège :  
La présidente de la Haute Autorité de santé,  
Pr Dominique LE GULUEC  
Signé

C. Corne  
15 juin 2023

RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 202320

20



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

**Le dépistage dès la naissance, c'est important**  
#dépistagenéonatal



# DICS

**Messages principaux**

- La HAS propose l'extension du dépistage néonatal au déficit immunitaire combiné sévère par la technique de quantification des TRECs en population générale, en France, mais uniquement de façon **conditionnelle**.
- La HAS propose que la mise en place soit **conditionnée à une évaluation obligatoire à cinq ans**, et des évaluations intermédiaires régulières qui seront à prévoir en amont par les commissions épidémiologie et biologie du CNCDN.
- La HAS considère que ce dépistage ne pourra être mis en place, même sous forme conditionnelle, que si toutes les étapes menant à la greffe de CSH visent sa réalisation **dans les deux mois après la naissance**. Pour cela, un respect strict des délais de chacune des étapes dans la séquence complète du dépistage à la greffe est indispensable.
- Il conviendra de veiller à ce que ce programme national soit applicable, que les parcours soient harmonisés et fluidifiés, et ceci dans tout le territoire afin d'éviter des inégalités territoriales.

  
 Réseau de Santé Maritimes Nord-Océans Pédiatriques

C. Corne  
15 juin 2023

RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 202321

21

**SMA**

Le dépistage dès la naissance, c'est important  
#dépistagenéonatal

HCL  
HCL  
HCL

**JOURNÉE DÉPISTAGE NEONATAL ET  
AMYOTROPHIE SPINALE INFANTILE**

MERCREDI 4 JANVIER 2023 10H - 16H30  
AMPHITHÉÂTRE RABELAIS - HFME LYON

C. Corne  
15 juin 2023

RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 2023 22

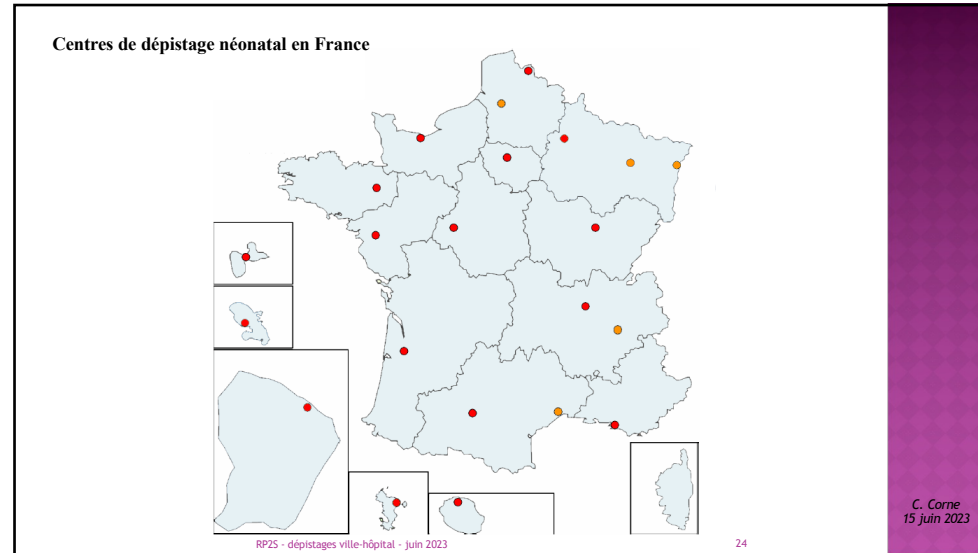
22

Comment le dépistage biologique est-il organisé en France ?

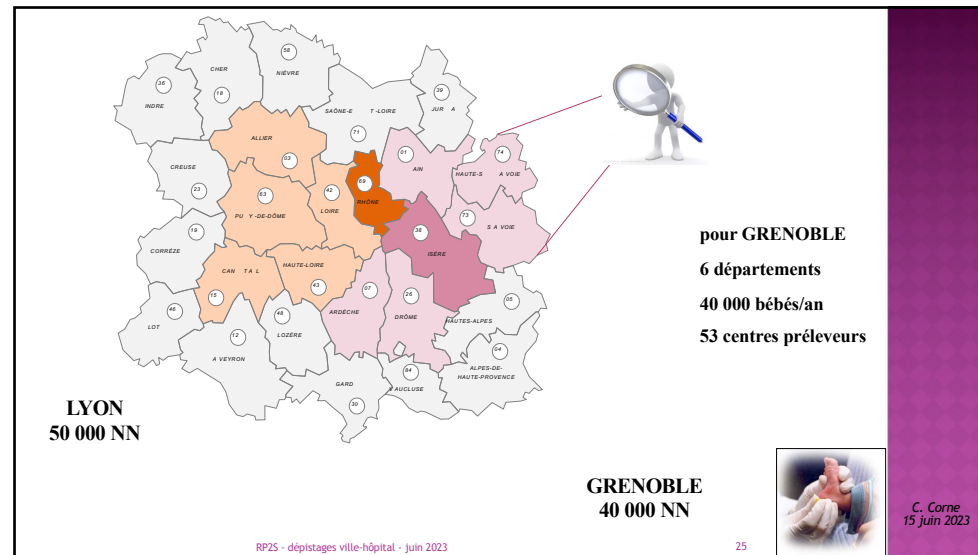
C. Corne  
15 juin 2023

RP25 - dépistages ville-hôpital - juin 2023 23

23

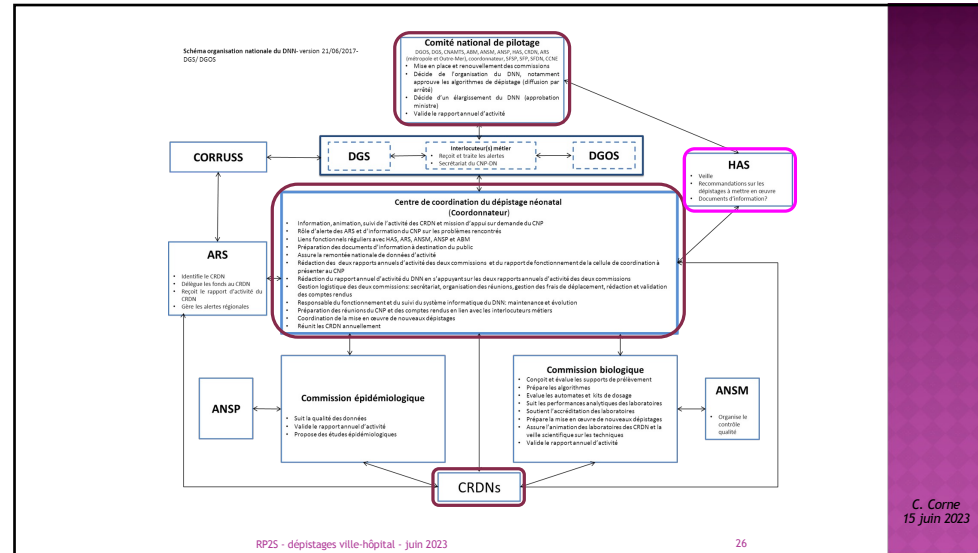


24



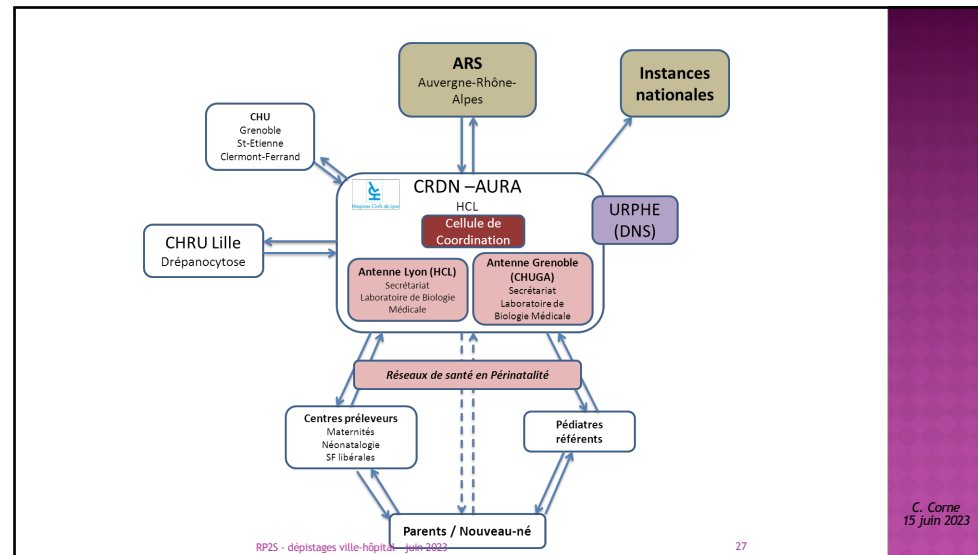
25





26

C. Come  
15 juin 2023



27

C. Come  
15 juin 2023