

10 janvier 2013

## COMMUNIQUE DE PRESSE

### *Quelles perspectives pour le dépistage néonatal en France ?*

*Depuis 1972, près de 30 millions de nouveau-nés ont pu bénéficier du dépistage néonatal, garantissant une prise en charge thérapeutique précoce et efficace aux 19 000 enfants malades repérés. Afin de célébrer son 40<sup>ème</sup> anniversaire, l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) réunit l'ensemble des acteurs du dépistage en colloque, le 10 janvier 2013, au Ministère des Affaires sociales et de la Santé. Le Pr Michel Roussey, Président de l'AFDPHE, évoque à cette occasion les perspectives d'avenir du programme national.*

*Pr Michel Roussey : « On peut s'attendre à ce que le programme de dépistage néonatal systématique s'étende prochainement à... :*

#### **1- La surdité congénitale.**

*On rappelle que le programme expérimental, mis en place par la Cnamts et piloté par l'AFDPHE, a commencé en 2005. Il a notamment démontré l'intérêt médico-économique de ce dépistage. Théoriquement, tout devrait être en place dans les maternités pour procéder rapidement à sa généralisation. Il a été validé scientifiquement et est déjà réalisé dans plus de 30 pays de part le monde, dont une majorité de pays européens. Si les premières études datent de 1999, un arrêté ministériel a, depuis le 23 avril 2012, entériné le dépistage néonatal de la surdité permanente mais nous attendons aujourd'hui l'établissement d'un cahier des charges...*

*Contrairement aux autres maladies dépistées, on se heurte, ici, à un problème de société : certains seraient plus favorables à un repérage de la surdité quelques mois après la naissance, dans la mesure où la prise en charge ne s'en trouverait pas affectée. Cependant, ce report comporterait le risque de perdre de vue les enfants, et de repousser le repérage de la surdité à l'âge de 2 ou 3 ans, c'est-à-dire trop tard. Pour être efficace et donner les mêmes chances à tous, il est préférable de les dépister dès la naissance, à la maternité, avec du matériel adapté, sachant que les parents ont toujours la possibilité, s'ils le souhaitent, de refuser le dépistage.*

*C'est pourquoi il est indispensable de mettre en place un dispositif d'information, en concertation avec les associations, afin de rassembler pour les parents, tous les éléments concernant la prise en charge de la surdité, incluant une présentation de l'ensemble des méthodes de réhabilitation de l'audition et d'apprentissage de la communication (appareillage, implants cochléaires, langue des signes...). Nous souhaitons que ce dispositif d'information soit le fruit d'un travail collégial.*

*Actuellement, un nouveau-né sur deux bénéficie du dépistage néonatal de la surdité grâce à des initiatives locales. Le dépistage est alors réalisé dans certaines maternités de quelques régions, avec des divergences de niveaux de remboursement des caisses primaires. Il est aussi parfois pratiqué de manière indépendante par des maternités qui peuvent s'en servir comme produit d'appel.*

*Nous réclamons ainsi l'organisation urgente, à l'échelle nationale, du dépistage néonatal de la surdité, afin de réduire ces inégalités et de l'encadrer comme pour les autres dépistages néonataux. L'organisation pourra s'appuyer sur le maillage d'associations régionales expertes qui soutient déjà le dépistage des 5 autres maladies. Elle devrait par ailleurs faciliter la remontée exhaustive des résultats du dépistage qui participeront à l'évaluation de cette action de santé publique.*

## **2- Certaines maladies métaboliques et notamment le déficit en MCAD (medium-chain acyl-CoA deshydrogenase).**

*La pertinence du dépistage a été validée par la HAS en juin 2011. Le deuxième volet de l'extension débutera cette année : il étudiera les autres maladies métaboliques héréditaires. Elles sont une cinquantaine et peuvent être dépistées par la technologie de spectrométrie de masse en tandem (MS/MS) (Cf. DP p.16). Certaines posent des problèmes éthiques car elles ne répondent pas aux critères de Wilson qui conditionnent la mise en œuvre d'un dépistage généralisé (Cf. DP p.8).*

*L'introduction de ce nouveau dépistage entraînerait une réorganisation territoriale profonde. En effet, de nombreuses machines de spectrométrie de masse seraient nécessaires à leur réalisation, mais elles coûtent cher. LA HAS recommande donc de regrouper les associations régionales dédiées au dépistage afin d'être en mesure de rentabiliser les équipements. Il s'agirait là d'une modification profonde de toute l'organisation du dépistage néonatal en France, organisation qui a pourtant apporté les preuves de son efficacité depuis 40 ans (pratiquement 100 % des nouveau-nés testés).*

## **3- L'élargissement du dépistage de la drépanocytose.**

*Du fait de l'évolution de la société et d'une mixité de la population de plus en plus importante, il est devenu relativement difficile de connaître l'origine ethnique des parents. Cela pose un problème éthique et politique plus que scientifique : doit-on et peut-on demander aux parents leurs origines géographiques ou bien doit-on dépister tous les nouveau-nés sans distinction ?*

*A ce problème éthique, s'oppose un problème médico-économique car l'élargissement du dépistage de la drépanocytose à l'ensemble de la population multiplierait par trois son coût, alors que les erreurs de ciblage sont actuellement très faibles.*

*Pesant le pour et le contre de ces arguments, la commission éthique de l'AFDPHE s'est finalement prononcée en faveur de la généralisation du DNN de la drépanocytose en métropole. Celle-ci a été inscrite dans le 2e plan maladies rares, et le ministère a saisi la HAS afin qu'elle étudie cette question. La HAS devrait rendre son avis en 2013.*

#### **4- Certaines maladies lysosomales.**

*Elles n'entraient pas dans les critères de dépistage néonatal systématique. Cependant l'arrivée d'une thérapeutique enzymatique qui améliore la prise en charge de certaines d'entre elles (maladies de Gaucher, Fabry...) et la qualité de vie des patients a changé la donne, de sorte que l'on pourrait envisager de les inscrire, à plus ou moins long terme, au programme national de dépistage néonatal.*

*La technologie actuelle permet de dépister un certain nombre de maladies favorisant l'émergence, à l'étranger, d'un nouveau marché de laboratoires privés qui repèrent, moyennant finances, les gènes de susceptibilités d'une personne. Il est donc essentiel de mener une réflexion éthique en gardant à l'esprit l'utilité du dépistage pour le patient lui-même afin d'encadrer et d'accompagner au mieux son organisation. »*

**Service de presse et de communication :**

MHC Communication

Audrey Raverdy / Marie-Hélène Coste

38 avenue Jean Jaurès - 94110 Arcueil

Tél. : 01 49 12 03 40 - Fax : 01 49 12 92 19

✉ : [MHC@mhccom.eu](mailto:MHC@mhccom.eu)