

## 15ème législature

<b>Question N° :</b> <b>5230</b>	De <b>M. Patrick Mignola</b> ( Mouvement Démocrate et apparentés - Savoie )	<b>Question écrite</b>
<b>Ministère interrogé</b> > Solidarités et santé		<b>Ministère attributaire</b> > Solidarités et santé
<b>Rubrique</b> > santé	<b>Tête d'analyse</b> > Réforme dépistage néonatal - nouvelles pathologies - HAS	<b>Analyse</b> > Réforme dépistage néonatal - nouvelles pathologies - HAS.
Question publiée au JO le : <b>06/02/2018</b> Réponse publiée au JO le : <b>20/03/2018</b> page : <b>2370</b>		

### Texte de la question

M. Patrick Mignola appelle l'attention de Mme la ministre des solidarités et de la santé sur le retard de la France en matière de dépistage néonatal. Aujourd'hui, la France ne dépiste que cinq maladies rares à la naissance, quand d'autres pays, comme les Pays-Bas ou l'Espagne, en dépistent déjà plus de 20. L'actuel programme national de dépistage néonatal s'adresse à tous les nouveau-nés qui naissent en France, et vise à détecter les bébés susceptibles d'être atteints de certaines maladies. Il s'agit de 5 maladies sévères dont la fréquence est rare dans la population française, et qui affectent précocement l'enfant en l'absence de traitement : la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la drépanocytose, ainsi que la mucoviscidose. En cinquante ans, 33 millions de nouveau-nés ont été dépistés, ce qui a permis de repérer et soigner près de 30 000 d'entre eux. Aujourd'hui, la technique s'est largement sophistiquée et permet de dépister jusqu'à plusieurs dizaines de maladies métaboliques, tel que le déficit en MCAD qui touche un enfant sur 15 000. Une réforme dans l'organisation de ce dépistage a d'ores-et-déjà été annoncée pour 2018. La réorganisation du programme devrait donc intervenir prochainement, et devrait permettre de passer d'une gestion associative à une gestion hospitalière sous l'égide des agences régionales (ARS). Il la sollicite donc afin que cette réforme soit également l'occasion d'élargir le dépistage à d'autres pathologies, comme le préconise la Haute Autorité de santé.

### Texte de la réponse

L'élargissement du périmètre du dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale au-delà des cinq maladies actuellement dépistées est inscrit dans la stratégie nationale de santé 2018-2022. Cela traduit l'importance attachée à cette intervention de prévention secondaire, qui est proposée chez tous les nouveau-nés 72 heures après leur naissance, sans participation financière des parents. Le dépistage néonatal en effet vise à empêcher ou minimiser les manifestations de maladies congénitales, le plus souvent héréditaires, à la fois rares et graves, à condition que des mesures préventives adaptées soient mises en œuvre très précocement après la naissance. Le préalable à cet élargissement est de mener à son terme la réorganisation en cours de ce programme national de santé. En effet, l'année 2018 verra le passage de l'organisation associative actuelle, à la fois régionale et nationale, à une nouvelle organisation qui s'appuiera sur des centres hospitalo-universitaires. En particulier, l'organisation régionale reposera sur des centres régionaux de dépistage néonatal, désignés par les agences régionales de santé (ARS). Ces centres, associant des biologistes du pôle de biologie médicale et des pédiatres de l'établissement, faciliteront la mise en œuvre et la réalisation de nouveaux dépistages néonataux. Certains d'entre eux nécessiteront l'installation préalable d'appareils de laboratoire permettant la réalisation des examens de biologie



médicale nécessaires. La haute autorité de santé (HAS) doit évaluer et rendre un avis avant qu'un nouveau dépistage soit envisagé. La HAS assurera dorénavant une activité de veille sur les dépistages néonataux en expérimentation ou en perspective en France ou à l'étranger ou bien déjà réalisés à l'étranger, permettant d'anticiper au mieux l'évaluation de nouveaux dépistages. Cette veille est dès à présent en cours d'organisation au sein de la HAS qui a déjà rendu un avis favorable au dépistage du déficit en MCAD et travaille actuellement sur le dépistage néonatal d'autres erreurs innées rares du métabolisme et, parallèlement, d'autres maladies rares. D'ores et déjà, sans attendre la fin de la réorganisation en cours, la réflexion est engagée au sein du ministère des solidarités et de la santé pour préparer cet élargissement et en tout premier lieu pour dépister le déficit en MCAD. Cet élargissement sera ensuite poursuivi en fonction des conclusions des travaux de la HAS.