

## 16ème législature

<b>Question N° :</b> 5474	De <b>M. Vincent Ledoux</b> ( Renaissance - Nord )	<b>Question écrite</b>
<b>Ministère interrogé</b> > Santé et prévention		<b>Ministère attributaire</b> > Santé et prévention
<b>Rubrique</b> >enfants	<b>Tête d'analyse</b> >Développement du dépistage néonatal	<b>Analyse</b> > Développement du dépistage néonatal.
Question publiée au JO le : <b>14/02/2023</b> Réponse publiée au JO le : <b>23/05/2023</b> page : <b>4690</b>		

### Texte de la question

M. Vincent Ledoux appelle l'attention de M. le ministre de la santé et de la prévention sur la question du dépistage néonatal de maladies rares. Ces tests de dépistage, proposés à la naissance de l'enfant, permettent de repérer certaines maladies rares le plus tôt possible, avant même l'apparition de signes. En cas de détection, cette prise en charge très précoce permet à ces enfants de grandir normalement, voire même de survivre. Ainsi, la détection précoce de l'hyperplasie congénitale des surrénales permet d'éviter les décès de nombreux petits garçons. Depuis le 1er janvier 2023, le nombre de maladies dépistées est passé de 6 à 13, toujours dans une optique de médecine préventive et de mise en place de traitements précoces. Pour autant, même si le dépistage néonatal est systématiquement proposé aux parents et particulièrement suivi, il n'est pas obligatoire, alors que ses bénéfices sont extrêmement importants. De plus, l'amyotrophie spinale, maladie auparavant incurable, a aujourd'hui un traitement efficace, mais n'est pas incluse dans le dépistage. Ainsi, il souhaiterait savoir si le Gouvernement compte mettre en place une obligation de dépistage pour tous les nouveau-nés et ajouter la détection de l'amyotrophie spinale aux 13 maladies déjà dépistées, tout en créant un dispositif permettant d'intégrer chaque nouvelle maladie détectable au dépistage néonatal.

### 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. Depuis 2020, ce programme a été étendu au DNN du déficit en acyl-CoA déshydrogénase (MCAD) et à sept erreurs innées du métabolisme, portant ainsi de cinq à treize, le nombre de maladies dépistées à la naissance par des examens de biologie médicale. En France, l'adhésion au programme national de dépistage néonatal est quasiment exhaustive, les refus ne concernant que 378 enfants sur les 746 902 nés en France en 2021. De plus, ainsi que le souligne le comité consultatif national d'Éthique (avis n° 1031) à propos du dépistage néonatal de la surdit  « l'instauration d'un dépistage obligatoire risque de provoquer des refus et d'entraîner ainsi des situations conflictuelles susceptibles de nuire à l'intérêt de l'enfant ». Enfin, le code de la santé publique dispose en son article L. 1111-4 qu'aucun acte médical ni aucun traitement ne peut être pratiqué sans le consentement libre et éclairé de la personne. Ainsi la réalisation du DNN s'appuie sur la délivrance d'une information éclairée aux parents et le recueil de leur consentement, ce qui contribue plus largement à renforcer leurs compétences et leur autonomie en matière de décision de santé pour leur enfant. Par ailleurs, le programme national de DNN sera susceptible d'évoluer selon le résultat des travaux actuellement menés par la Haute autorité de santé (HAS) sur la pertinence d'étendre celui-ci au dépistage de l'amyotrophie spinale. Enfin l'existence d'une nouvelle maladie détectable n'équivaut pas à



l'intégrer dans le programme. En effet, toute pathologie susceptible d'émerger au programme de dépistage néonatal doit faire l'objet d'une évaluation de la HAS selon des critères bien définis que sont principalement la connaissance de l'histoire naturelle de la maladie, sa gravité, l'efficacité du traitement, le bénéfice individuel d'une intervention précoce et la fiabilité de l'examen de dépistage. Avis 103 : « Ethique et surdit  de l'enfant :  l ments de r flexion   propos de l'information sur le d pistage syst matique n onatal et la prise en charge des enfants sourds ».