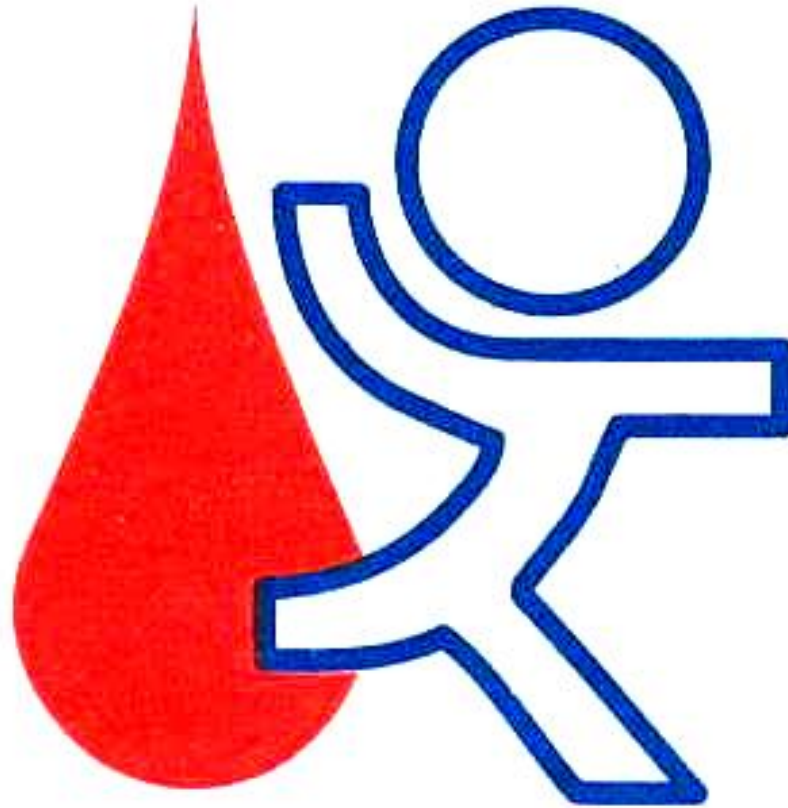


Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant



www.afdphe.org



Quelques dates

- 1965 : Guthrie débute le dépistage néonatal de la phénylcétonurie (PCU)
- 1967 : Début du dépistage en France de la PCU (Evian)
- 1972 : Mise en place du dépistage national de la PCU
- 1978 : Dépistage de l'hypothyroïdie.
- 1994 : Dépistage de la drépanocytose.
- 1995 : Dépistage de l'hyperplasie des surrénales
- 2002 : Dépistage de la mucoviscidose.
- 2010 : 22 janvier : arrêté fixant la liste des maladies donnant lieu à un DN.
- 2012 : Arrêté sur le dépistage de la surdité

Critères d'un dépistage néonatal systématique

Wilson et Jungner (1968) - OMS

- Maladie reconnaissable à la période néonatale avant d'être apparente et irréversible.
- Pronostic grave.
- Traitement d'autant plus efficace que précoce
- Fréquence élevée (1/20 000 au minimum).
- Marqueur spécifique disponible.
- Méthode de dosage: applicable au grand nombre, simple, fiable (sans faux négatifs et avec un minimum de faux positifs = seuil+++), automatisable.
- Bon rapport coût/efficacité.
- Suivi.

Finlande : 1 ; France 5 ; Autriche : 29

Organisation nationale

- Financement par le fond de prévention de la CNAMTS (Budget 2012 = 8,5 M d'€)
- AFDPHE : <http://www.afdphe.org/>
 - Commission technique : définition des seuils
 - Commission éthique
- 22 associations régionales
AREDEMAG = PACA + Corse + COM
- Remboursement par test réalisé (10€ / n-né)
- Remontée des infos → AFDPHE → CNAMTS

Organisation pratique



- Information - Pas d'autorisation
 - 99 refus en 2011
- Prélèvement à J3
- Transport (enveloppes T - coursiers).
- Enregistrement au centre régional (J3-J7)
- Contrôle de l'exhaustivité (N° d'accouchement)
- Transfert vers les laboratoires

- Résultat (J4-J8). Positifs communiqués au médecin référent.
- Aucune info pour les négatifs...
 - Vers un site anonymisé ?

- Prise en charge clinique.

Qualité du prélèvement +++

Prélèvement à J3 = 72h de vie

(Pb des sorties précoces)

Au talon (bords - pas la pointe)

Désinfection à l'alcool

Lancette à pointe courte

Cercles bien remplis

Informations complètes +++



Commentaires Maternités	Réservé Laboratoire	STOP Code barre obligatoire pour la Drépanocytose		
Ne pas toucher la surface de dépôt de l'échantillon. Ne pas utiliser si la carte est abîmée.				
NOM : _____ (Patronyme d. Prénom : _____	N-né à risque de Drépanocytose : oui <input type="checkbox"/>			
Nom de J.F Mère : _____	Terme de naissance (SA) : <u>40+2</u>			
Né(e) le : <u>12/01/14</u> à (heure) <u>3h53</u>	Sexe : M <input checked="" type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/> Grossesse Multiple : oui <input type="checkbox"/>			
Prélevé(e) le : <u>15/01/14</u> à (heure) <u>13h</u>	Poids de naissance (g) : <u>2930g</u>			
Lieu d'accouchement et code : _____	N° d'accouchement : <u>96/203</u>			
Lieu (si différent) du prélèvement et Code : _____	Prélèvement : Talon <input type="checkbox"/> Veineux <input checked="" type="checkbox"/>			
Adresse des parents : _____	Transfusé : oui <input type="checkbox"/> Date : _____			
Tél : _____ Portable : _____	S'agit-il d'un prélèvement de contrôle : oui <input type="checkbox"/>			
	Médecin de famille : _____			
	NOM : _____			
	Ville : _____			

PerkinElmer 226	LOT 101535 / 312429	2015-09	CE	IVD
Après avoir été informés, nous soussignons (noms, prénoms) : _____				
mère, père de l'enfant : _____				
né le : _____				
Autorisons <input checked="" type="checkbox"/> N'autorisons pas <input type="checkbox"/>				
les médecins responsables du dépistage à réaliser, si nécessaire, un test génétique pour le dépistage de la mucoviscidose.				
Fait le <u>15/01/14</u> Signature(s) Obligatoire(s) : _____				
SN 130345846				
AFDPHE 38 rue Cauchy, 75015 Paris				
EC REP Wallac Oy, Mustonkatu 6, FI-20750 Turku, Finland PerkinElmer Health Sciences, Inc. 17 P and N Drive, Greenville, SC 29611 USA				

Prélèvements à domicile

Sortie précoce avant 72h : prélèvement à réaliser par la SF (matériel + fourni par la maternité). Enfant connu de l'AREDEMAG

Accouchement à domicile : Information et prélèvement à réaliser par la SF.
Enfant non connu de l'AREDEMAG (+++): responsabilité de la SF si échappe.

Ciblage pour la drépanocytose ++



Phénylcétonurie

Encéphalopathie grave. Fréquence : 1/16 000

Marqueur biologique : phénylalanine sanguine.

- Phe \leq 3 mg/100ml = Négatif.
- 3 < Phe < 8 mg/100ml = à Contrôler.
- Phe > 8mg/100ml = Positif.

- Traitement : régime pauvre en Phe. Durée : variable

- Rapport coût/efficacité : excellent.

- Problème de l'encéphalopathie phénylcétonurique



Hypothyroïdie

- Encéphalopathie grave et nanisme.
- Fréquence : 1/3500
- Marqueur biologique : T.S.H.
- Traitement : L-thyroxine à vie
- Rapport coût/efficacité : excellent.

Hyperplasie Congénitale des Surrénales

- Insuffisance surrénalienne aiguë avec risque de décès vers 10 jours de vie (S. de perte de sel)
- Non identifiable cliniquement à la naissance chez le garçon. Virilisation chez la fille (examen néonatal ++)
- Fréquence : 1/19 000
- Marqueur biologique : 17 OH-Progestérone.
Seuil du N-né à terme non valable chez le prématuré (faux positifs ++)
- Traitement hormonal à vie

Hyperplasie Congénitale des Surrénales

Faut-il ne dépister que les garçons ?

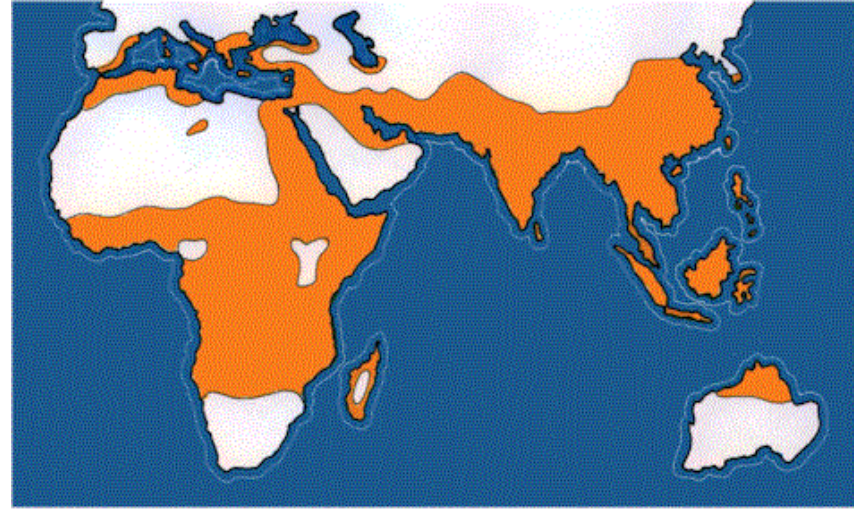
N-nés à terme ?

Seuils différentiels ?

Position de l'AFDPHE : Pas de dépistage
pour les <32SA - seuils
différentiels au delà

Problème : arrêté du 22 janvier 2010

Drépanocytose



- Risque d'infections sévères et de séquestration splénique -> décès.
- Fréquence variable selon l'ethnie : 1/6000 en Auvergne, 1/300 en Guadeloupe, 1/700 en IdFrance. Moyenne = 1/900
- Marqueur biologique : technique coûteuse - repère les hétérozygotes
 - L' hémoglobine : SS, SC, Sbéta. Dépiste d'autres maladies que la drépanocytose (β -Thalassémie)
- Prévention par :
 - Les antibiotiques et les vaccins (pneumo, méningo).
 - L'éducation parentale.

Drépanocytose



- France : dépistage ciblé.

Liste des populations à risque remises au
maternités

Ciblage dépend de la personne qui fait le test

- US et UK : dépistage généralisé : au motif que
le dépistage ciblé n'est éthiquement pas acceptable,
sans considération économique

Grosse S. Appl Health Econ Health Pol 2005 ; 4 : 239-47

Drépanocytose

Arrêté du 22 janvier 2010 fixant la liste des maladies devant faire l'objet d'un dépistage néonatal :

« la drépanocytose pour les nouveau-nés présentant un risque particulier de développer la maladie »

Confirmé par la HAS (11 mars 2014)

Mucoviscidose

Répond imparfaitement aux critères :

- L'évolution est améliorée par une prise en charge nutritionnelle et respiratoire précoce et spécialisée.
- Fréquence : 1/4 400. Variations régionales.
- Hétérogénéité phénotypique ++ → formes frontières
- Marqueur biologique : Trypsine Immuno Réactive + Biol.Mol..
- Suivi assuré par les Centres de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose (CRCM).

Mais large consensus international

Problèmes de la stratégie actuelle

Après avoir été informés, nous soussignés (noms, prénoms) :

mère, père de l'enfant : _____

_____, né le : _____

Autorisons

N'autorisons pas

les médecins responsables du dépistage à réaliser, si nécessaire, un test génétique pour le dépistage de la mucoviscidose.

Fait le :

Signature(s) Obligatoire(s) :

Cadre réservé AR

- Complexité
- Consentement non conforme à la législation
- Inquiétude provoquée par le contrôle à J21
- Dépistage des hétérozygotes
 - nombre indûment élevé
 - prise en charge (directe et collatéraux)
- Formes frontières
- Coût de la BM

Résultats du dépistage

31/12/2012

	Nb. de tests	Dépistés	Fréquence	Coût par malade (€)
PCU	30,5 millions	1872	1/16 231	32 712
Hypo θ	27,3 millions	7992	1/3 417	7 863
Drép ano	4 millions	5821	1/701	1800
HCS	15,5 millions	839	1/18 484	26 578
Muco	7,6 millions	1631	1/4664	11 388

Plus de 18 000 enfants malades dépistés à la naissance

Surdit 

En train de se mettre en place

En principe toujours fait en maternit 

Accouchement   domicile :

Donner la plaquette d'information

(en pr paration)

Orienter vers un CDOS

Perspectives

Spectrométrie de masse en tandem (MS-MS)

Permettra l'extension à d'autres maladies mais certains diagnostics possibles ne débouchent sur aucun traitement → nécessité d'« occulter » certains diagnostics

Rapport de la HAS (13/7/2011) :
recommande le dépistage de la MCAD
recommandations concernant les autres
maladies : en attente

Vers un screening du génome ?

Conclusion

Le dépistage néonatal est assuré de façon très efficace actuellement en France, grâce à un travail collectif coordonné par l'AFDPHE

Il ne faudrait pas que l'évolution vers les sorties précoces ou ultra-précoces de maternité, le retour aux accouchements à domicile, la réorganisation de l'organigramme national aboutissent à diminution d'efficacité