



BIO MED · j 2021

LES JOURNÉES POUR L'AVENIR DE LA BIOLOGIE MÉDICALE

16 & 17 septembre - ASIEM, Paris

www.congres-biomedj.fr



HCL
HOSPICES CIVILS
DE LYON



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL



Le dépistage néonatal des maladies héréditaires du métabolisme

Dr David Cheillan

david.cheillan@chu-lyon.fr

Hospices Civils de Lyon : Service Biochimie et Biologie Moléculaire

Commission de Biologie du Dépistage Néonatal

filière de santé
maladies rares

SFEIM Société française pour l'étude
des erreurs innées du métabolisme

Maladies rares
Héréditaires
du Métabolisme
Filière nationale de santé

Le dépistage néonatal 50 ans d'histoire ...



50 YEARS OF NEWBORN SCREENING

Did you know...
Children should be **SCREENED SHORTLY AFTER 24 HOURS** of being born

MOST STATES SCREEN FOR 29 out of 31

RECOMMENDED HEALTH CONDITIONS

More than **1 IN 300 NEWBORNS** have a condition detectable through Newborn Screening

Most babies with serious but treatable conditions caught by Newborn Screening **GROW UP HEALTHY** with expected development

1963 in Newborn Screening begins with a **HEEL STICK**

1999 in **HEARING SCREENING** is recommended for newborns

2012 the **PULSE** the **DIKIMETRY** test becomes a part of Newborn Screening

2013 Newborn Screening celebrates its **50TH Anniversary**

Source: BabysFirstTest.org



Figure 2
Growth of NSQAP: Disorders (and analytes) in NSQAP

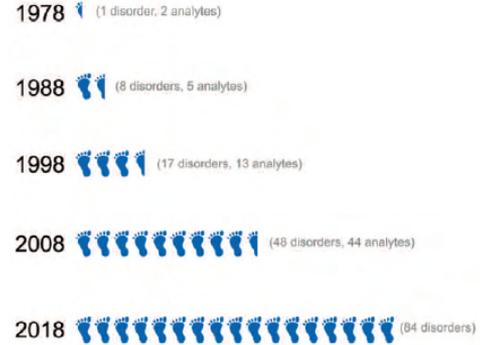
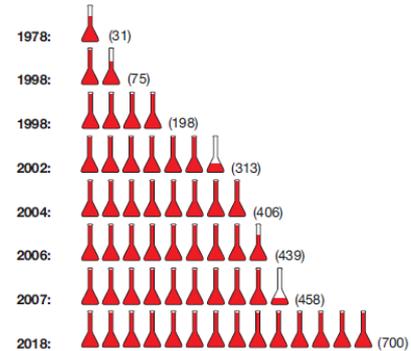


Figure 3
Number of active labs in NSQAP (by year)



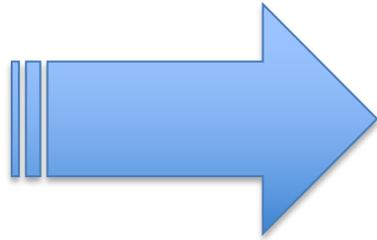


Organisation du dépistage néonatal en France

Historique du dépistage néonatal en France



Depuis les années 60

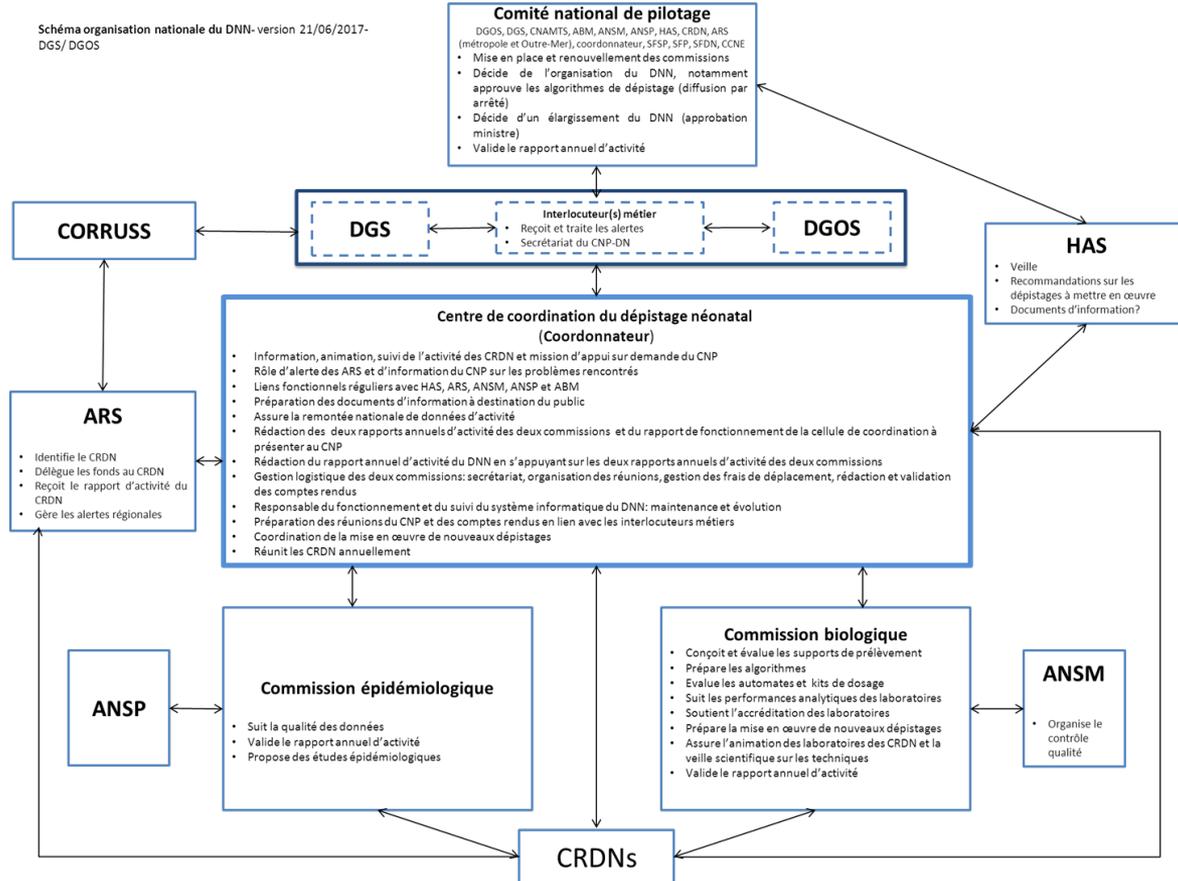


Jusqu'en 2018

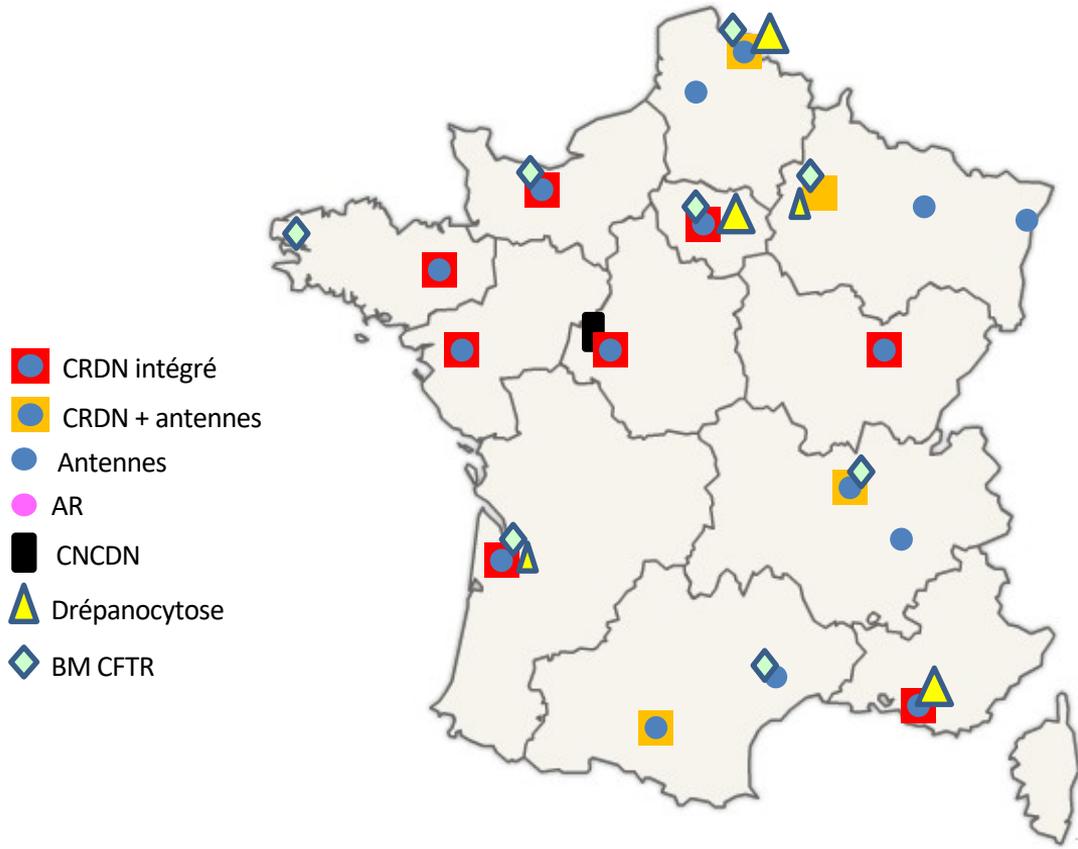
Evolution du DN « biologique » en 2018



Schéma organisation nationale du DNN - version 21/06/2017-
DGS/DGOS



Carte des nouveaux CRDN 2021



Au total :
12 CRDN métropole + 5 CRDN outre-mer
16 Laboratoires « Biochimie »
(4 CRDN bi-sites)
5 Laboratoire « Drépanocytose » + outre-mer
8 Laboratoires « BM CFTR »





LOIS

LOI n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique (1)

Article 27

Après l'article L. 1411-6 du code de la santé publique, il est inséré un article L. 1411-6-1 ainsi rédigé :

« *Art. L. 1411-6-1.* – Le dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale, y compris à des examens de caractéristiques génétiques, constitue un programme de santé national au sens de l'article L. 1411-6.

« Les modalités d'organisation de ce dépistage et la liste des maladies sur lesquelles il porte sont fixées par arrêté des ministres chargés de la santé et de la sécurité sociale, après avis de la Haute Autorité de santé et de l'Agence de la biomédecine.

« Le dépistage néonatal est systématiquement proposé aux titulaires de l'autorité parentale de tous les nouveau-nés et, dans certains cas, des nouveau-nés qui présentent un risque particulier de développer l'une des maladies fixées par l'arrêté mentionné au deuxième alinéa du présent article.

« Lorsque le dépistage néonatal recourt à un examen des caractéristiques génétiques, les dispositions du chapitre I^{er} du titre III du livre I^{er} de la présente partie sont adaptées par décret en Conseil d'Etat. Ce décret adapte notamment les modalités d'information de la parentèle prévues au I de l'article L. 1131-1 et les modalités de communication des résultats de l'examen des caractéristiques génétiques prévues à l'article L. 1131-1-3, pour les rendre applicables uniquement lorsqu'est diagnostiquée une anomalie génétique pouvant être responsable de l'une des maladies fixées par l'arrêté mentionné au deuxième alinéa du présent article et pour permettre la communication des résultats de cet examen aux parents ou aux personnes titulaires de l'autorité parentale par un professionnel de santé autre que celui l'ayant prescrit. »



Le dépistage néonatal

Réglementation



Possible révision
Suite nouvelle loi
bioéthique

MINISTÈRE DE LA SANTÉ, DE LA JEUNESSE, DES SPORTS ET DE LA VIE ASSOCIATIVE

Décret n° 2008-321 du 4 avril 2008 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification par empreintes génétiques à des fins médicales

« Dépistage des maladies néonatales

« Art. R. 1131-21. – Le dépistage néonatal s'entend de celui des maladies à expression néonatale, à des fins de prévention secondaire. Il est effectué auprès de tous les nouveau-nés ou, dans certains cas, auprès de ceux qui présentent un risque particulier de développer l'une de ces maladies. La liste de ces maladies est fixée par arrêté du ministre chargé de la santé après avis de l'Agence de la biomédecine.

MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

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

Art. 1^{er}. – Le dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale constitue un programme de santé national au sens de l'article L. 1411-6 du code de la santé publique.

Ce dépistage a pour objectif la prévention secondaire de maladies à forte morbi-mortalité, dont les manifestations et complications surviennent dès les premiers jours ou les premières semaines de vie et peuvent être prévenues ou minimisées par un traitement adapté si ce dernier est débuté très précocement.

Art. 2. – Les examens de biologie médicale du programme de dépistage néonatal sont réalisés sur un échantillon de sang total prélevé sur buvard au plus tôt 48 heures après la naissance, au mieux à 72 heures.

Art. 3. – La réalisation du dépistage néonatal est proposée à titre gratuit pour tous les nouveau-nés.

Le dépistage néonatal

Réglementation



MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

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

Art. 7. – Le programme de dépistage néonatal concerne la liste des maladies ci-dessous :

Pour l'ensemble des nouveau-nés :

- la phénylcétonurie ;
- l'hypothyroïdie congénitale ;
- la mucoviscidose.

Pour les nouveau-nés nés à partir de trente-deux semaines d'aménorrhée :

- l'hyperplasie congénitale des surrénales ;

Pour les nouveau-nés présentant un risque particulier de développer la maladie :

- la drépanocytose.

Le dépistage de la phénylcétonurie s'effectue selon les modalités techniques définies en annexe 3.

Le dépistage de l'hypothyroïdie congénitale s'effectue selon les modalités techniques définies en annexe 4.

Le dépistage de la mucoviscidose s'effectue selon les modalités techniques définies en annexe 5.

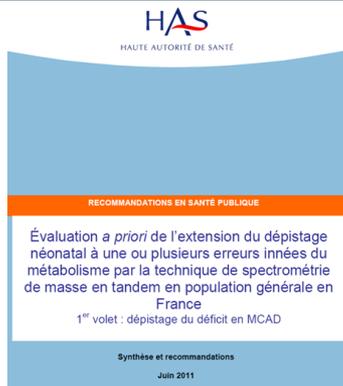
Le dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales s'effectue selon les modalités techniques définies en annexe 6.

Le dépistage de la drépanocytose s'effectue selon les modalités techniques définies en annexe 7.

Art. 8. – L'arrêté du 22 janvier 2010 fixant la liste des maladies donnant lieu à un dépistage néonatal est abrogé.

Réglementation du DN

2020 - Extension au DN du déficit en MCAD



Arrêté du 12 novembre 2020 modifiant l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale

NOR : SSAP2029513A

Art. 1^{er}. – L'arrêté du 22 février 2018 susvisé est modifié conformément aux articles 2 à 6 du présent arrêté.

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

1° Après le cinquième alinéa, il est inséré un alinéa ainsi rédigé :

« – le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne. » ;

2° Après le douzième alinéa, il est ajouté un alinéa ainsi rédigé :

« Le dépistage du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne s'effectue selon les modalités techniques définies en annexe 5 *bis*. »

Art. 3. – La deuxième phrase du premier alinéa de l'annexe 2 est remplacée par la phrase suivante : « Il renseigne les données et les transmet au Centre national de coordination du dépistage néonatal, selon les modalités définies par ce dernier. »

Art. 4. – L'annexe 3 est remplacée par l'annexe suivante :

Le dépistage néonatal

Réglementation spécifique pour la surdité



MINISTÈRE DU TRAVAIL, DE L'EMPLOI ET DE LA SANTÉ

Arrêté du 23 avril 2012 relatif à l'organisation du dépistage de la surdité permanente néonatale

Art. 1^{er}. – Le dépistage précoce de la surdité permanente néonatale constitue un programme de santé au sens de l'article L. 1411-6 du code de la santé publique.

CIRCULAIRE N° DGOS/R1/2013/144 du 29 mars 2013 relative à la campagne tarifaire 2013 des établissements de santé

- Dépistage néonatal de la surdité

L'arrêté du 23 avril 2012 relatif à l'organisation du dépistage de la surdité permanente néonatale pose le principe d'un « examen de repérage des troubles de l'audition, proposé systématiquement, avant la sortie de l'enfant de l'établissement de santé dans lequel a eu lieu l'accouchement ou dans lequel l'enfant a été transféré ». A cet effet, 18,70 euros ont été intégrés, dans les deux secteurs, au tarif des GHS de la CMD 15 hors mort-nés, transferts précoces, et décès.

MINISTÈRE DES AFFAIRES SOCIALES, DE LA SANTÉ ET DES DROITS DES FEMMES

Arrêté du 3 novembre 2014 relatif au cahier des charges national du programme de dépistage de la surdité permanente néonatale



Un test de dépistage de la surdité pour tous les nouveau-nés en maternité.



Critères OMS de Wilson et Jungner

J. Wilson et G. Jungner, Publ Health Pap. Who. 1968 n°34



1. Correspondre à un problème important de santé publique
2. Histoire de la maladie doit être comprise
3. Conduire à un traitement efficace
4. Etre effectué à un stade pré-symptomatique
5. Etre réalisable par une méthode fiable
6. Etre accepté de la population ;
7. Etre accompagné d'un protocole thérapeutique précis
8. Organiser le diagnostic et le traitement des malades
9. Comporter un bon rapport coût-bénéfice ;
10. Etre pérenne.



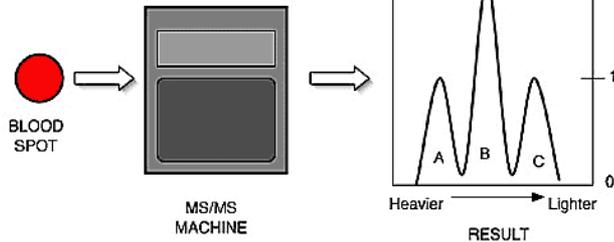
Le dépistage néonatal des maladies héréditaires du métabolisme

Short Communication

JIMD, 1990

Tandem Mass Spectrometry: A New Method for Acylcarnitine Profiling with Potential for Neonatal Screening for Inborn Errors of Metabolism

D. S. MILLINGTON, N. KODO, D. L. NORWOOD and C. R. ROE



- MS/MS = appareil permettant la séparation et l'identification de molécules à partir d'un mélange complexe en fonction de leur masse
- Analyse rapide : 3 minutes
- Dans le cadre des MHM : réalisation du profil des acylcarnitines + Acides aminés = diagnostic de 40 à 50 MHM

Les Maladies Héréditaires du Métabolisme

Les maladies dépistables par MS/MS



Aminoacidopathies	Aciduries organiques	Def b-ox mitochondriale des AG
Phénylcétonurie	Acidurie Isovalérique	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD)
Homocystinurie	Acidurie glutarique de type I	acides gras à chaîne très longue (VLCAD)
Hyperméthioninémie	Acidurie propionique	acides gras à chaîne longue (LCHAD)
Leucinose	Acidurie méthylmalonique	Déficit en protéine trifonctionnelle
Tyrosinémie	Acidurie méthylmalonique sensible à la vitamine B12	Déficit primaire en carnitine
Citrullinémie type I	Acidurie méthylglutarique	Déficit en carnitine palmitoyl transférase I
Ac.argininosuccinique	Déficit en 2-Methylbutyryl-CoA déshydrogénase	Déficit en carnitine palmitoyl transférase II
Arginémie	Méthylcrotonyl glycinurie	Déficit en carnitine translocase
	Déficit. en holocarboxylase synthétase	Déficit multiple en acyl-CoA dehydrogénase (MADD)
	Déficit. en β -céthothiolase	Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase

Dépistage possible de plus de 30 MHM en multiplex

Un exemple : Le déficit en MCAD

Déficit de l'oxydation mitochondriale des acides gras à chaîne moyenne

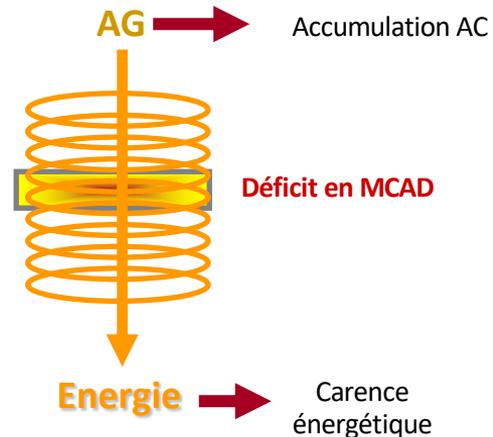


➤ L'oxydation des acides gras :

- Rôle dans la production énergétique
- Lors de jeûne prolongé : Catabolisme des AG par le foie par plus de 15 enzymes (dont MCAD) = Production acétyl-CoA = Energie

➤ En cas de déficit enzymatique

- Absence de production énergétique
- Hypoglycémie sans cétose lors d'un jeûne prolongé
- Malaise, coma, séquelles neurologiques, mort subite
- Traitement simple : éviction du jeûne
- Pronostic excellent si TTT précoce
- Prévalence : 1/10 000 à 1/ 30 000
- Dépistable / acylcarnitines

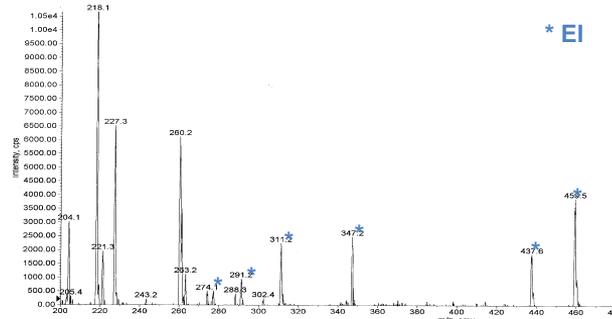


Un exemple : le déficit en MCAD

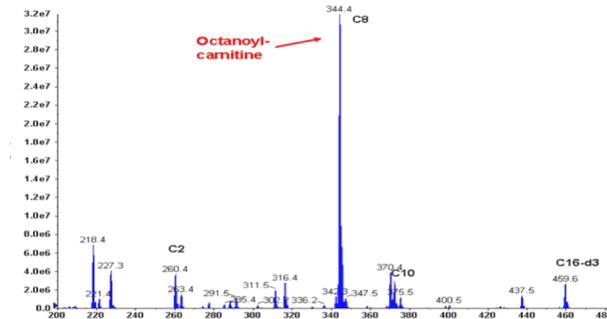
Profil des acylcarnitines en MS/MS



Témoin normal



Patient MCAD



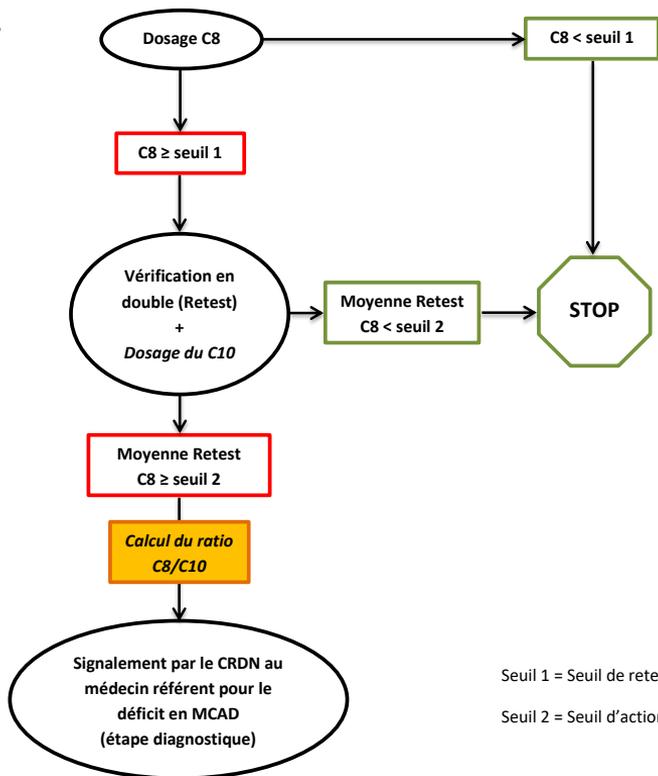
Dépistage du déficit en MCAD en MS/MS



Depuis 1^{er} décembre 2020

Dépistage du déficit en MCAD

voire bébé
va bénéficier
du dépistage
du déficit
en MCAD



Seuil 1 = Seuil de retest

Seuil 2 = Seuil d'action

Bilan 6 Premiers mois Dec 20 – Mai 21

$C8 \geq 0,50 \mu\text{mol/L}$

41 Suspects

13 MCAD +

Prévalence 1 / 19 500

VPP ~30%

Quelle attitude des professionnels sur les possibilités d'extension du dépistage néonatal aux MHM ?



USA : 35 + 26 MHM

Recommended Uniform Screening Panel
Core Conditions
(As of July 2015)

Core Condition	Metabolic Disorder			Endocrine Disorder	Hemoglobin Disorder	Other Disorder
	Organic acid condition	Fatty acid oxidation disorder	Amino acid disorder			
Propionic Acidemia	X					
Methylmalonic Acidemia (methylmalonyl-CoA mutase)	X					
Methylmalonic Acidemia (Cobalamin disorders)	X					
Isovaleric Acidemia	X					
3-Methylcrotonyl-CoA Carboxylase Deficiency	X					
3-Hydroxy-3-Methylglutaric Aciduria	X					
Holocarboxylase Synthase Deficiency	X					
β-Ketothiolase Deficiency	X					
Glutaric Acidemia Type I	X					
Carnitine Uptake Defect/Carnitine Transport Defect		X				
Medium-chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency		X				
Very Long-chain Acyl-CoA Dehydrogenase Deficiency		X				
Long-chain L-3 Hydroxyacyl-CoA Dehydrogenase Deficiency		X				
Trifunctional Protein Deficiency		X				
Argininosuccinic Aciduria			X			
Citrullinemia, Type I			X			
Maple Syrup Urine Disease			X			
Homocystinuria			X			
Classic Phenylketonuria			X			
Tyrosinemia, Type I			X			
Primary Congenital Hypothyroidism				X		
Congenital adrenal hyperplasia				X		
S.S Disease (Sickle Cell Anemia)					X	
S, Beta-Thalassemia					X	
S,C Disease					X	
Biotinidase Deficiency						X
Critical Congenital Heart Disease						X
Cystic Fibrosis						X
Classic Galactosemia						X
Glycogen Storage Disease Type II (Pompe)						X
Hearing Loss						X
Severe Combined Immunodeficiencies						X
Mucopolysaccharidosis Type I						X
X-linked Adrenoleukodystrophy						X
Spinal Muscular Atrophy due to homozygous deletion of exon 7 in SMN1						X

Pour quel consensus ?

UK : 2 MHM

Conclusion

This systematic review evaluated the clinical effectiveness and cost-effectiveness of neonatal screening for inborn errors of metabolism using tandem MS. The evidence supports the introduction of tandem MS into a UK neonatal screening panel. MCAD deficiency combin

difficult to draw firm conclusions on extending the UK neonatal screening programme to all disorders detectable by tandem MS. Although the marginal cost of extending the programme to include other conditions may be relatively

From 5 January 2015, newborn blood spot screening in England expands to include four additional conditions. They are:

- maple syrup urine disease (MSUD)
- homocystinuria (pyridoxine unresponsive) (HCU)
- isovaleric acidaemia (IVA)
- glutaric aciduria type 1 (GA1)

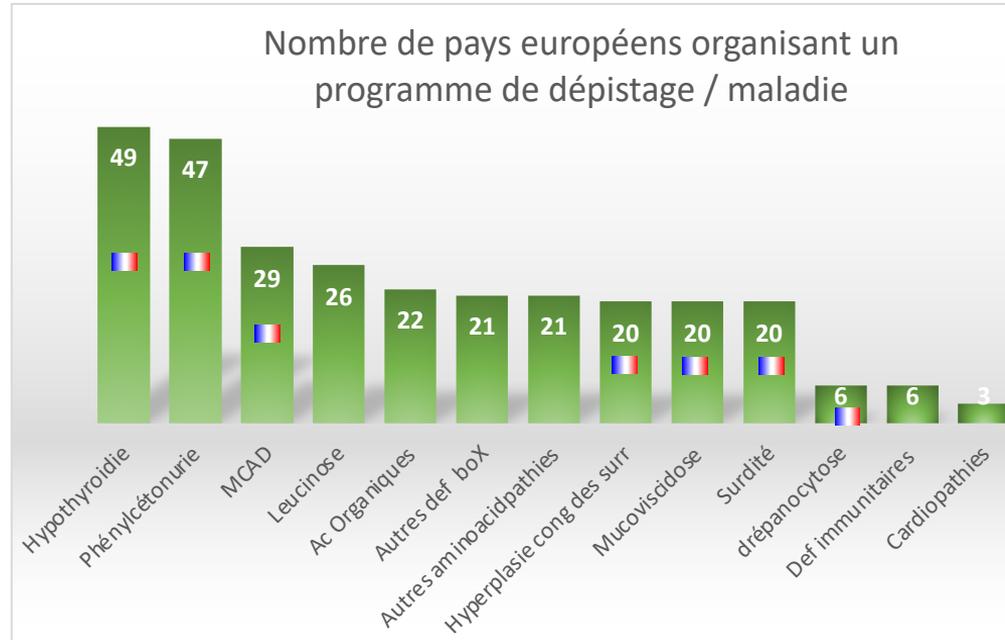
New technological approaches, coupled with software, would allow the samples on a daily basis at costs. Tandem MS has the simultaneous multidiseases single analytical technique

Pays-Bas : 15 MHM

- 1 biotinidase deficiency,
- 2 cystic fibrosis (conditional recommendation),
- 3 galactosemia,
- 4 glutaric aciduria type I,
- 5 HMG-CoA lyase deficiency,
- 6 holocarboxylase synthase deficiency,
- 7 homocystinuria,
- 8 isovaleric acidemia,
- 9 long-chain hydroxyacyl CoA dehydrogenase deficiency
- 10 maple syrup urine disease,
- 11 MCAD deficiency,
- 12 3-methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency,
- 13 sickle cell disease,
- 14 tyrosinemia I,
- 15 very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency.

Fréquence des pathologies dépistées en Europe

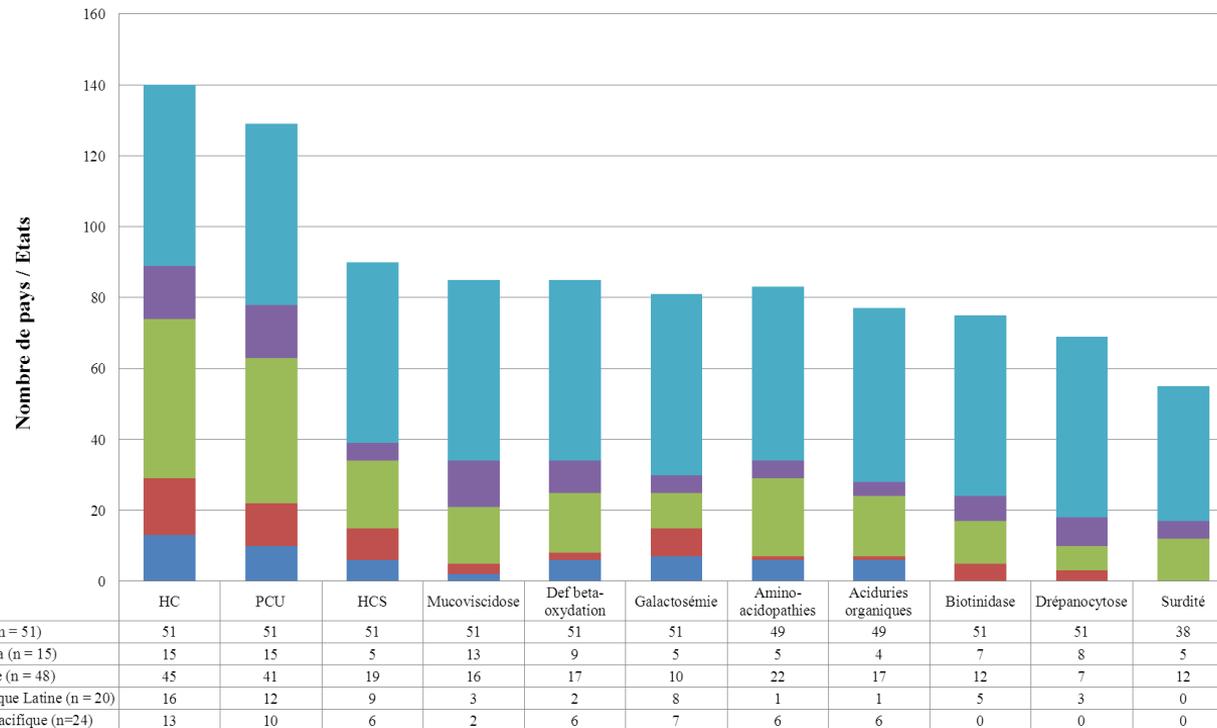
Données 2020



Donn es issue de la base de donn es de l'International Society for Neonatal Screening (ISNS) : <https://www.isns-neoscreening.org/>

Dépistage néonatal à travers le monde

données 2016



Extension du dépistage néonatal aux autres MHM en France



HAS

HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

RECOMMANDATION DE SANTÉ PUBLIQUE

Évaluation *a priori* de l'extension du dépistage néonatal à une ou plusieurs erreurs innées du métabolisme par la technique de spectrométrie de masse en tandem en population générale en France (volet 2)

Janvier 2020



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

G²m Maladies rares
Héréditaires
du Métabolisme
Filiale nationale de santé

Tableau 1. Résultat de l'évaluation des maladies métaboliques : maladies proposées pour être intégrées au programme national de DNN, en plus de la PCU et du déficit en MCAD, et maladies non proposées.

Maladies	Aminoacidopathies	Aciduries organiques	Déficits de béta-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

- ✓ Volonté du ministère de la Santé de déployer ces 7 nouvelles MHM en 2022
- ✓ Fev 2021 – Septembre 2021 : Mise en place de GT filière / DN pour valider les organigrammes
- ✓ Rendu des résultats en Octobre 2021



**Les autres maladies métaboliques pouvant
rentrer dans les programmes de
Dépistage Néonatal à l'avenir**



- Maladie de Gaucher
- Maladie de Fabry
- Maladie de Pompe
- Mucopolysaccharidose de type I
- Mucopolysaccharidose de type II
- Mucopolysaccharidose de type IV
- Maladie de Krabbe
- Maladie de Niemann Pick A/B
- Arylsulfatase A
- ...

Article

Newborn Screening for Fabry Disease in Northeastern Italy: Results of Five Years of Experience

Vincenza Gragnaniello ^{1,†}, Alessandro P Burlina ^{2,†}, Giulia Polo ¹, Antonella Giuliani ¹, Leonardo Salviati ³, Giovanni Duro ⁴, Chiara Cazzorla ¹, Laura Rubert ¹, Evelina Maines ⁵, Dominique P Germain ⁶ and Alberto B Burlina ^{1,*,†}

ORIGINAL ARTICLES

WWW.JPEDIATRICS.COM • THE JOURNAL OF PEDIATRICS

Newborn Screening for Lysosomal Storage Disorders in Illinois: The Initial 15-Month Experience

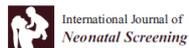
Barbara K. Burton, MD¹, Joel Charrow, MD¹, George E. Hoganson, MD¹, Darrell Waggoner, MD¹, Brad Tinkle, MD¹, Stephen R. Braddock, MD², Michael Schneider, MD, PhD³, Dorothy K. Grange, MD⁴, Claudia Nash, MS¹, Heather Shryock⁴, Rebecca Barnett, BA¹, Rong Shan, PhD⁵, Khaja Basheeruddin, PhD¹, and George Dizikes, PhD^{1*}

Objectives To assess the outcomes of newborn screening for 5 lysosomal storage disorders (LSDs) in the first cohort of infants tested in the state of Illinois.

Study design Tandem mass spectrometry was used to assay for the 5 LSD-associated enzymes in dried blood spot specimens obtained from 219 973 newborn samples sent to the Newborn Screening Laboratory of the Illinois Department of Public Health in Chicago.

Results The total number of cases with a positive diagnosis and the incidence for each disorder were as follows: Fabry disease, n = 26 (1 in 8454, including the p.A143T variant); Pompe disease, n = 10 (1 in 21 979); Gaucher disease, n = 5 (1 in 43 959); mucopolysaccharidosis (MPS) type 1, n = 1 (1 in 219 793); and Niemann-Pick disease type A/B, n = 2 (1 in 109 897). Twenty-two infants had a positive screen for 1 of the 5 disorders but could not be classified as either affected or unaffected after follow-up testing, including genotyping. Pseudodeficiencies for alpha-L-iduronidase and alpha-glucosidase were detected more often than true deficiencies.

Conclusions The incidences of Fabry disease and Pompe disease were significantly higher than published estimates, although most cases detected were predicted to be late onset. The incidences of Gaucher disease, MPS I, and Niemann-Pick disease were comparable with previously published estimates. A total of 16 infants could not be positively identified as either affected or unaffected. To validate the true risks and benefits of newborn screening for LSD, long term follow-up in these infants and those detected with later-onset disorders will be essential. (*J Pediatr* 2017;190:130-5).



Article

Current Practices for U.S. Newborn Screening of Pompe Disease and MPSI

Elizabeth G. Ames ^{1,*,†}, Rachel Fisher ¹, Mary Kleyn ² and Ayesha Ahmad ¹

¹ Division of Pediatric Genetics, Metabolism and Genomic Medicine, Department of Pediatrics, University of Michigan Health System, D5240 Medical Professional Building, 1500 E. Medical Center Dr, Ann Arbor, MI 48109, USA; firachel@med.umich.edu (R.F.); ayeshaah@med.umich.edu (A.A.)

² Newborn Screening Follow-up Section, Michigan Department of Health and Human Services, 333 South Grand Avenue, Lansing, MI 48933, USA; kleynm@michigan.gov

* Correspondence: amese@med.umich.edu; Tel: +1-(734)-764-0579

PEDIATRICS®

OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS

Newborn Screening for Pompe Disease
Olaf A. Bodamer, C. Ronald Scott, Roberto Giuliani and on behalf of the Pompe Disease Newborn Screening Working Group
Pediatrics 2017;140:S4



Les autres MHM dépistables « hors MS/MS »



Galactosémie congénitale ~ 11M NN dépistés / an

J Inherit Metab Dis (2016) 39:633–649
DOI 10.1007/s10545-016-9936-y



REVIEW

Appropriateness of newborn screening for classic galactosaemia: a systematic review

L. Varela-Lema¹ · L. Paz-Valinas¹ · G. Atienza-Merino¹ · R. Zubizarreta-Alberdi² ·
R. Vizoso Villares² · M. López-García¹

G6PD

~ 4M NN dépistés / an

STATE-OF-THE-ART

Should we screen newborns for glucose-6-phosphate
dehydrogenase deficiency in the United States?

JF Watchko¹, M Kaplan², AR Stark³, DK Stevenson⁴ and VK Bhutani⁴

Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD) deficiency, a common X-linked enzymopathy can lead to severe hyperbilirubinemia, acute bilirubin encephalopathy and kernicterus in the United States. Neonatal testing for G6PD deficiency is not yet routine and the American Academy of Pediatrics recommends testing only in jaundiced newborns who are receiving phototherapy whose family history, ethnicity, or geographic origin suggest risk for the condition, or for infants whose response to phototherapy is poor. Screening tests for G6PD deficiency are available, are suitable for use in newborns and have been used in birth hospitals. However, US birth hospitals experience is limited and no national consensus has emerged regarding the need for newborn G6PD testing, its effectiveness or the best approach. Our review of current state of G6PD deficiency screening highlights research gaps and informs specific operational challenges to implement universal newborn G6PD testing concurrent to bilirubin screening in the United States.

Journal of Perinatology (2013) **33**, 499–504; doi:10.1038/jp.2013.14; published online 21 February 2013

Keywords: glucose-6-phosphate dehydrogenase; severe neonatal hyperbilirubinemia; kernicterus

Biotinidase

~ 6M NN dépistés / an

Molecular Genetics and Metabolism 114 (2015) 382–387

Contents lists available at ScienceDirect



Molecular Genetics and Metabolism

journal homepage: www.elsevier.com/locate/ymgme



Commentary

Why screen newborns for profound and partial biotinidase deficiency?

Barry Wolf[✉]

Department of Research Administration, Henry Ford Hospital, Detroit, MI 48202, USA
Center for Molecular Medicine and Genetics, Wayne State University School of Medicine, Detroit, MI 48201, USA

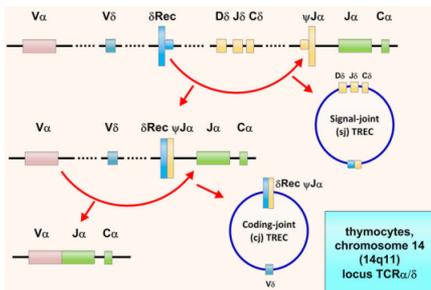


Trois dépistages plus controversés



A Practical Approach to Newborn Screening for Severe Combined Immunodeficiency Using the T Cell Receptor Excision Circle Assay

Monica S. Thakar¹, Mary K. Hintermeyer², Miranda G. Gries¹, John M. Routes³ and James W. Verbsky^{4*}



ORIGINAL ARTICLE

Newborn Screening for Primary Immunodeficiency Diseases: History, Current and Future Practice

Jovanka R. King^{1,2} · Lennart Hammarström^{1,3}

«Evaluation de l'utilité clinique et médico-économique du dépistage néonatal généralisé des Déficits Immunitaires Combinés Sévères (DICS) par quantification des TRECs sur cartes de Guthrie»

Protocole DEPISTREC

ORIGINAL ARTICLE



Newborn Screening for Severe Combined Immunodeficiency: 10-Year Experience at a Single Referral Center (2009–2018)

Julia Thorsen¹ · Kayla Kolbert¹ · Avni Joshi² · Mei Baker^{1,3} · Christine M. Serogy¹



Article
Landscape of Spinal Muscular Atrophy Newborn Screening in the United States: 2018–2021

Kshea Hale *, Jelili Ojodu and Sikha Singh

Implementation of population-based newborn screening reveals low incidence of spinal muscular atrophy

Denise M. Kay, PhD¹, Colleen F. Stevens, PhD¹, April Parker, BS¹, Carlos A. Saavedra-Matiz, MD¹, Virginia Sack, MS, CGC¹, Wendy K. Chung, MD, PhD^{2,3}, Claudia A. Chiriboga, MD, MPH⁴, Kristin Engelstad, MS, CGC⁴, Emma Laureta, MD⁵, Osman Farooq, MD⁶, Emma Ciafaloni, MD⁷, Bo Hoon Lee, MD⁷, Sohail Malek, MD⁸, Simona Treidler, MD⁹, Yaacov Anziska, MD¹⁰, Leslie Delfiner, MD¹¹, Ai Sakonju, MD¹² and Michele Caggana, ScD, FACMG¹

Vill et al. *Orphanet J Rare Dis* (2021) 16:153
<https://doi.org/10.1186/s13023-021-01783-8>

Orphanet Journal of
Rare Diseases

RESEARCH

Open Access

Newborn screening for spinal muscular atrophy in Germany: clinical results after 2 years



Katharina Vill^{1†}, Oliver Schwartz^{2†}, Astrid Blaschek¹, Dieter Gläser³, Uta Nennstiel⁴, Brunhilde Wirth⁵, Siegfried Burggraf⁶, Wulf Röschinger⁶, Marc Becker⁶, Ludwig Czibere⁶, Jürgen Durner^{6,7}, Katja Eggermann⁸, Bernhard Olgemöller⁹, Erik Harms¹⁰, Ulrike Schara¹¹, Heike Kölbl^{11†} and Wolfgang Müller-Felber^{1†}

NGS... Avenir du DNN ?



nature
medicine

LETTERS

<https://doi.org/10.1038/s41591-020-0966-5>



The role of exome sequencing in newborn screening for inborn errors of metabolism

Aashish N. Adhikari ^{1,2} , Renata C. Gallagher ^{2,3}, Yaqiong Wang ¹, Robert J. Currier ³, George Amatuni³, Laia Bassaganyas ², Flavia Chen ^{2,4}, Kunal Kundu^{1,5}, Mark Kvale², Sean D. Mooney⁶, Robert L. Nussbaum^{2,7}, Savanna S. Randi⁸, Jeremy Sanford⁸, Joseph T. Shieh^{2,3}, Rajgopal Srinivasan⁵, Uma Sunderam⁵, Hao Tang⁹, Dedeepya Vaka², Yangyun Zou¹, Barbara A. Koenig ^{2,4}, Pui-Yan Kwok ^{2,10,11}, Neil Risch^{2,12}, Jennifer M. Puck ^{2,3,10,13,16}  and Steven E. Brenner ^{1,2,14,15,16} 

Molecular Genetics & Genomic Medicine

INVITED COMMENTARY

Newborn screening: the genomic challenge

Harvey L. Levy^{1,2}

¹Division of Genetics and Genomics, Boston Children's Hospital, Boston, Massachusetts

²Department of Pediatrics, Harvard Medical School, Boston, Massachusetts

Table 1. A brief sample of the additional genetic disorders potentially identifiable by genomic sequencing in newborn screening.

Disorder	Treatment	Other potential benefit
Smith–Lemli–Opitz syndrome	Cholesterol	Family planning ¹
Duchenne muscular dystrophy	Drug (?)	Patient planning Family planning
Congenital disorders of glycosylation	None ²	Family planning
Neurofibromatosis	None	Patient planning Family planning
Wilson disease	Penicillamine	Family planning
Menkes disease	Copper	Family planning
Lysosomal storage disorders	Enzyme	Family planning

¹Family planning includes prenatal or pre-implantation diagnosis.

²The exception is type 1b in which mannose therapy may be very effective.

HEALTH POLICY

Whole-Genome Sequencing in Newborn Screening Programs

Bartha M. Knoppers,^{1*} Karine Sénécal,¹ Pascal Borry,² Denise Avard¹

The availability of whole-genome sequencing (WGS) is likely to change the practice of population screening programs such as newborn screening (NBS). This Commentary raises key ethical, legal, and social issues surrounding WGS in NBS and suggests a need for deliberation regarding the policy challenges of introducing sequencing in such programs. Any change in the goals of NBS programs should be discussed carefully and should represent the best interests of the child.



Merci pour votre attention !





ISNS

International Society for Neonatal Screening

[Home](#)

[Programme](#)

[Abstracts](#)

[Registration](#)

[Social programme](#)

[Sponsoring](#)

[Français](#)



12th

ISNS

2021

10 - 12 November 2021
Luxembourg Going Virtual



12th ISNS European Regional Meeting, Luxembourg Going Virtual

10-12 November 2021

Newborn Screening - Working Together in the Heart of Europe