



# Dépistage néonatal en 2023: Etat des lieux, enjeux et perspectives

*Dr Caroline Moreau, MCU-PH Biochimie, CHU Rennes  
responsable du laboratoire du CRDN Bretagne*

[Caroline.moreau@chu-rennes.fr](mailto:Caroline.moreau@chu-rennes.fr)





**Pas de conflit d'intérêt à déclarer**

*Caroline MOREAU*





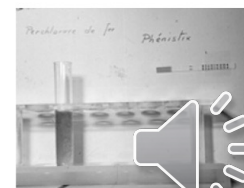
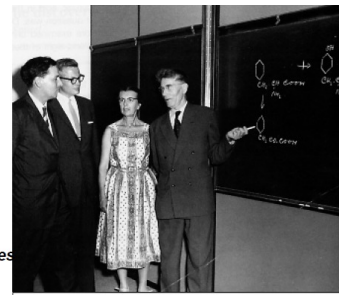
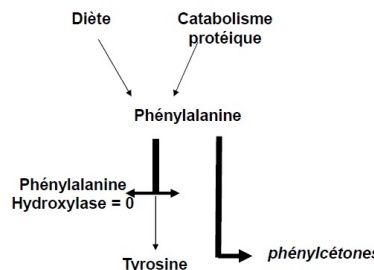
## Un peu d'Histoire

### ❖ Description princeps par Fölling en 1934

- Enfants retardés mentaux, blonds aux yeux bleus et ayant un produit anormal dans les urines : acide phénylpyruvique, entraînant un précipité vert en présence de perchlorure de fer

→ Maladie du métabolisme de la Phénylalanine : Phénylcétonurie

- Diagnostic simple mais tardif





## Un peu d'Histoire

- ❖ 1948-1951 : Drs Vulliamy, Woolf et Bickel
  - Cause du retard mental : intoxication du cerveau par la phénylalanine ou l'un de ses métabolites
  - Traitement : restriction de l'apport alimentaire en Phe responsable d'une réduction de la concentration de phénylalanine dans le sang
  
- ❖ 1952 : Dr Bickel
  - Premier essai : apports restreints mais suffisants en phénylalanine pour permettre une croissance normale
  - Amélioration spectaculaire du comportement





## Un peu d'Histoire

### ❖ Test de Guthrie

- Observation : régime donné tôt avant lésions cérébrales permet une évolution favorable de l'enfant
- Nécessité de mettre en place un test pour doser la Phe précocement
  - Mise au point d'un test simple : dosage semi-quantitatif de la Phe par un test microbactériologique
  - Recueil sur papier chromatographique *(déjà fait en 1932 par Chediak pour le diagnostic sérologique de la syphilis)*

Première mondiale : 1<sup>er</sup> test biologique permettant de repérer une maladie chez un nouveau-né avant les premiers signes cliniques

Première cause de retard mental évitée





## Un peu d'Histoire

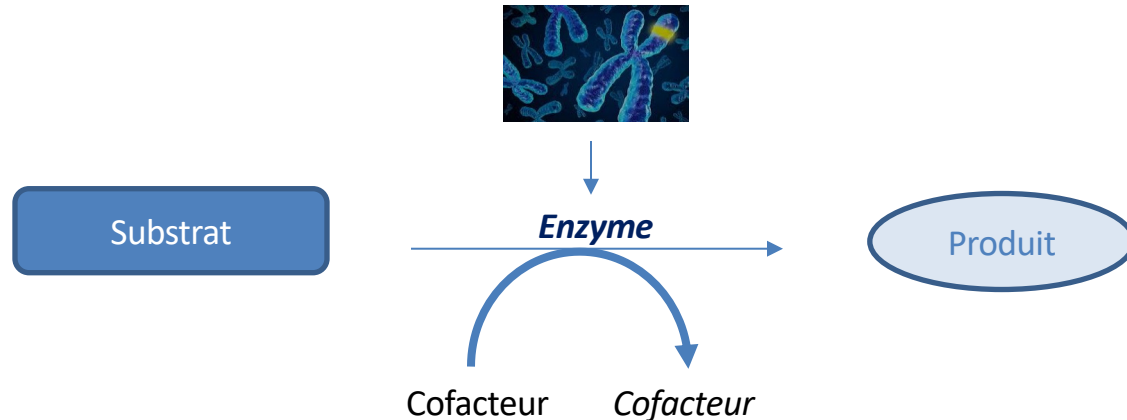
- ❖ Introduction du dépistage néonatal en France
  - **Années 60** : émergence du concept de maladies héréditaires du métabolisme initialement décrit par Garrod en 1909





## Erreurs innées du métabolisme

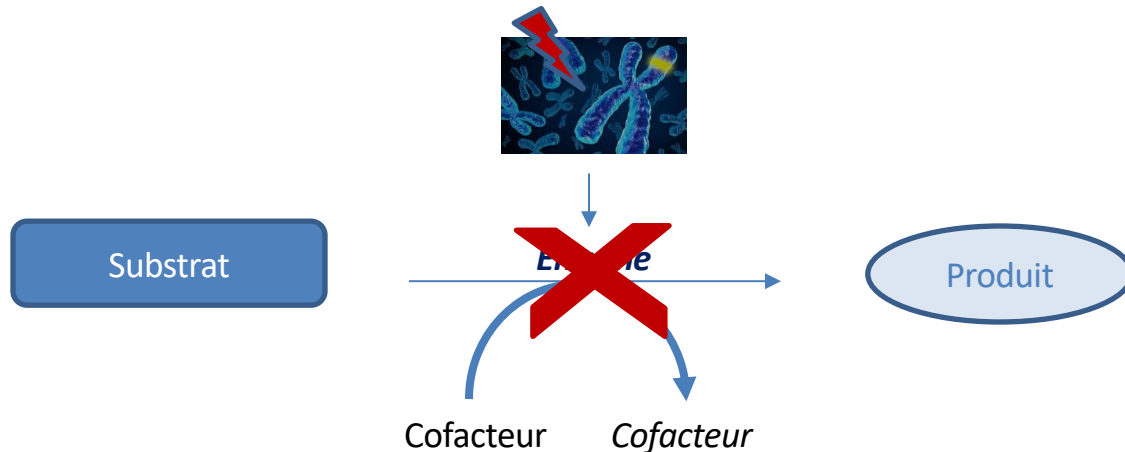
- Maladies rares d'origine génétique conséquence du déficit d'une enzyme, de son cofacteur ou d'un transporteur impliqué dans les voies métaboliques





## Erreurs innées du métabolisme

- Maladies rares d'origine génétique conséquence du déficit d'une enzyme, de son cofacteur ou d'un transporteur impliqué dans les voies métaboliques

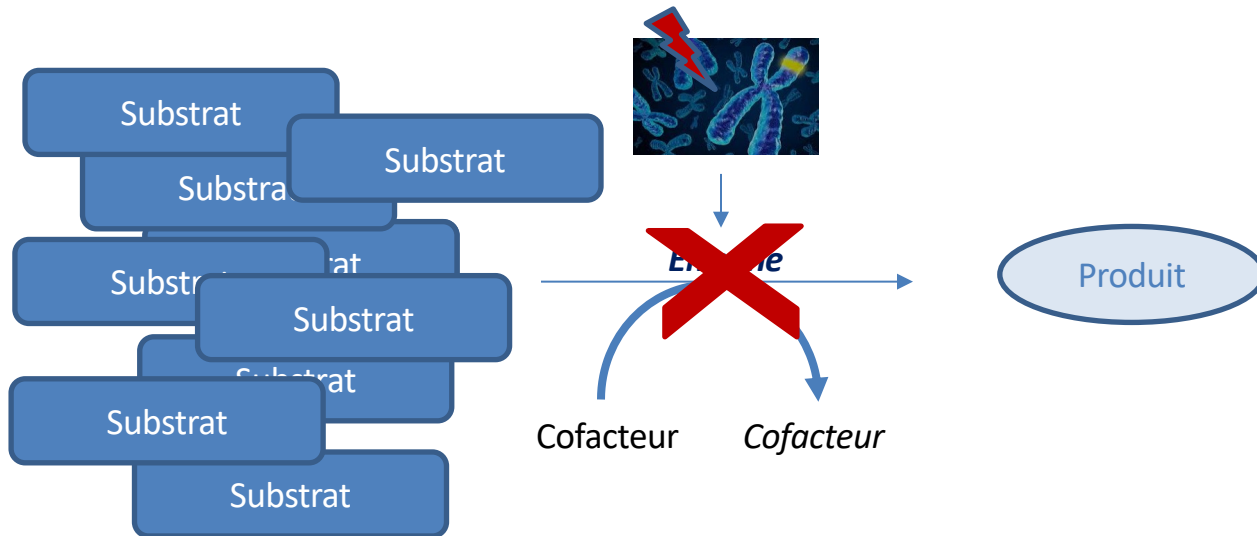






## Erreurs innées du métabolisme

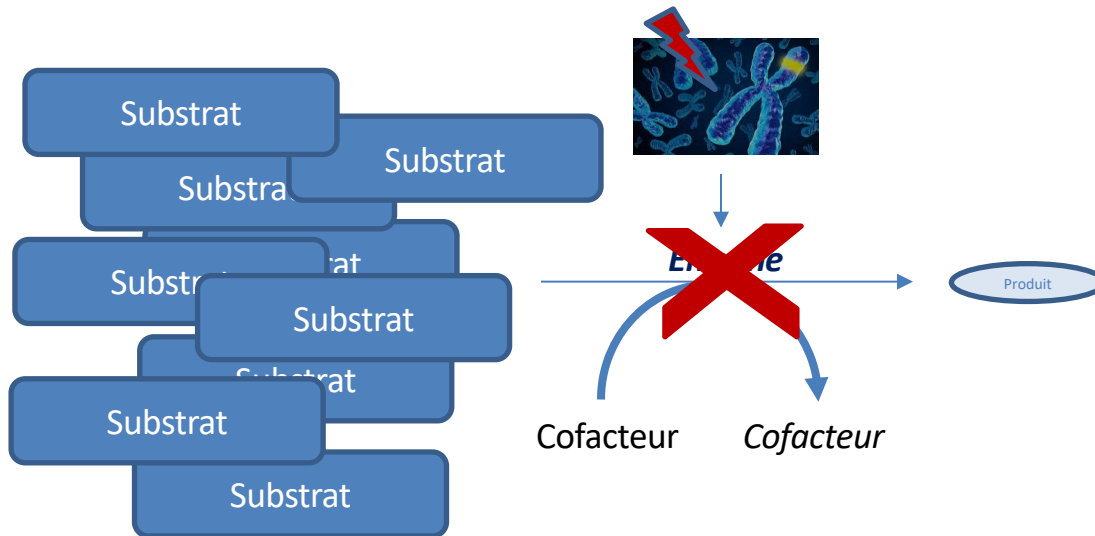
- Maladies rares d'origine génétique conséquence du déficit d'une enzyme, de son cofacteur ou d'un transporteur impliqué dans les voies métaboliques





## Erreurs innées du métabolisme

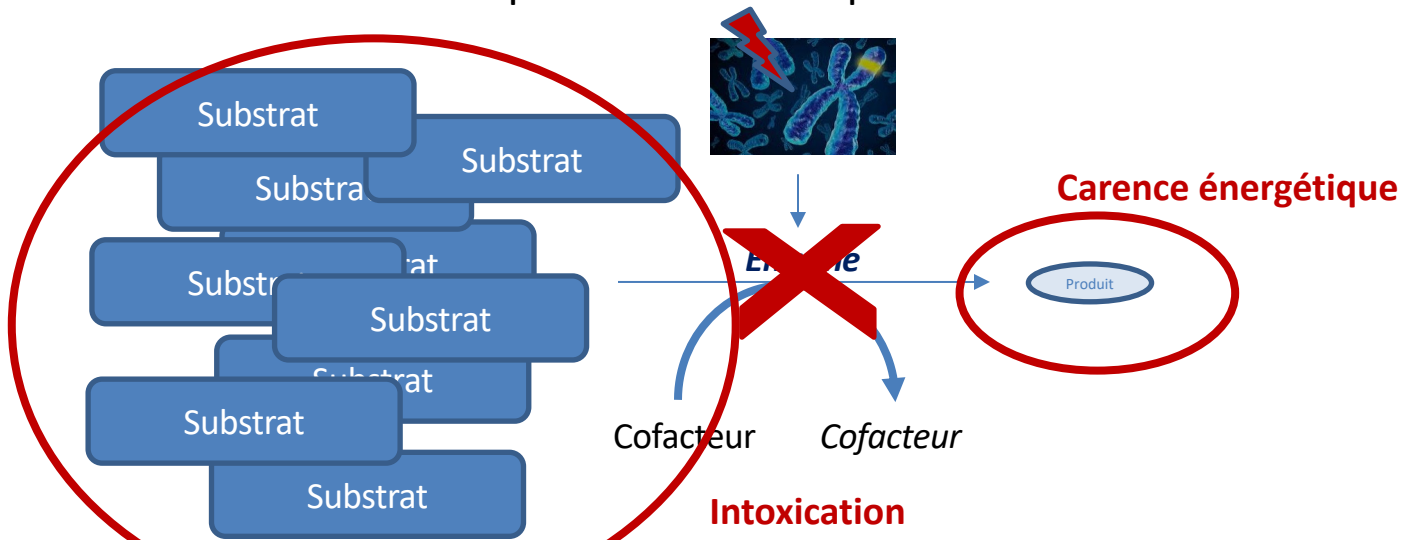
- Maladies rares d'origine génétique conséquence du déficit d'une enzyme, de son cofacteur ou d'un transporteur impliqué dans les voies métaboliques





## Erreurs innées du métabolisme

- Maladies rares d'origine génétique conséquence du déficit d'une enzyme, de son cofacteur ou d'un transporteur impliqué dans les voies métaboliques
- Dépistage néonatal : Histoire naturelle de la maladie connue, traitement disponible avec amélioration de la qualité de vie des patients





## Un peu d'Histoire

### ❖ Introduction du dépistage néonatal en France

- **Années 60** : émergence du concept de maladies héréditaires du métabolisme initialement décrit par Garrod en 1909
- **1966** : début des premiers dépistages de phénylcétonurie (PCU) sur initiatives privées (Paris, Lyon, Lille)
- **1967-1978** : Mécénat de la « Société des Eaux d'Évian » avec création à Évian d'un laboratoire « dédié » au dépistage de la PCU et proposition aux maternités de réaliser (gratuitement) les tests de Guthrie de leurs nouveau-nés.
- **1972** : création de l'AFDPHE
  - Dépistage généralisé
  - Prise en charge thérapeutique adaptée
  - Financement CNAMTS sur la tutelle du Ministère de la santé

evian bébé

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





- ▶ **1972** : Mise en place du dépistage néonatal de la **Phénylcétonurie** (1/15 800)
- ▶ **1978** : Mise en place du dépistage néonatal de l'**hypothyroïdie congénitale** (1/3 280)
- ▶ **1985** : Mise en place du dépistage néonatal de la **drépanocytose** dans les DOM-TOM et **1995** en métropole (dépistage ciblé) (1/3 000)
- ▶ **1995** : Mise en place du dépistage néonatal de l'**hyperplasie congénitale des surrénales** (1/20 000)
- ▶ **2002** : Mise en place du dépistage néonatal de la **mucoviscidose** (1/5 000)
- ▶ **2014** : Mise en place du dépistage néonatal de la **surdité permanente**
- ▶ **2020** : Mise en place du dépistage néonatal du **déficit en MCAD**
- ▶ **2023** : Mise en place du dépistage néonatal de la **leucinose**, l'**homocystinurie**, la **tyrosinémie de type 1**, l'**acidurie isovalérique**, l'**acidurie glutarique de type 1**, le **déficit en LCHAD**, le **déficit primaire en carnitine**





# Evolution du Dépistage néonatal : contexte



Recommandations pour l'extension  
du dépistage néonatal au  
déficit en MCAD\*

Juin 2011

### Messages clés

La HAS recommande l'extension du dépistage néonatal au déficit en MCAD en population générale.

- Ce dépistage est réalisé par la technologie de spectrométrie de masse en tandem sur le carton Guthrie.



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



PLAN NATIONAL  
MALADIES RARES  
2018-2022

Partager l'innovation,  
un diagnostic et un traitement  
pour chacun



**Action 2.1 : Terminer en 2018 la réorganisation régionale et nationale du dépistage néonatal, préalable nécessaire à la mise en œuvre de nouveaux dépistages recourant à des examens de biologie médicale**

**Action 2.2 : Accélérer la mise en place de nouveaux dépistages néonataux**

**AXE 2 :  
FAIRE EVOLUER LE DEPISTAGE  
NEONATAL ET LES DIAGNOSTICS  
PRENATAL ET PREIMPLANTATOIRE  
POUR PERMETTRE DES  
DIAGNOSTICS PLUS PRECOCES**





# Evolution du Dépistage néonatal : contexte

HAS  
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

SYNTHÈSE DES RECOMMANDATIONS EN SANTÉ PUBLIQUE

Recommandations pour l'extension  
du dépistage néonatal au  
déficit en MCAD\*

Juin 2011

La HAS recommande le dépistage néonatal de la population générale.  
Ce dépistage est recommandé pour les enfants nés en France.

**Décrets, arrêtés, circulaires**  
**TEXTES GÉNÉRAUX**

**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  
NOR : SSAP1805225A

La ministre des solidarités et de la santé et le ministre de l'action et des comptes publics,  
Vu le code de la sécurité sociale, notamment ses articles L. 1411-6, R. 1131-4, R. 1131-21 et R. 160-8 ;  
Vu le code de la sécurité sociale, notamment ses articles L. 161-40 et R. 160-8 ;  
Vu l'avis de l'Agence de biomédecine en date du 11 janvier 2018 ;  
Vu l'avis de la Haute Autorité de santé en date du 31 janvier 2018,

Évaluation du dépistage néonatal de la population générale en France (volet 2)  
Janvier 2020

**AXE 2 : FAIRE ÉVOLUER LE DÉPISTAGE NEONATAL ET PERMETTRE DES TESTS PLUS PRECOCES**

17 novembre 2022

JOURNAL OFFICIEL DE LA RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Liberté • Égalité • Fraternité\*  
**RÉPUBLIQUE FRANÇAISE**  
\* Cette république a condition, non compatible avec les principes de la République Française.

**Décrets, arrêtés, circulaires**  
**TEXTES GÉNÉRAUX**

**MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DE LA PRÉVENTION**

Arrêté du 9 novembre 2022 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 : SPSP2230282A

Action 2.1 : Terminer la mise en œuvre de nos recommandations, préalable nécessaire à la mise en œuvre de nos recommandations.  
Action 2.2 : Accélérer la mise en place de nos recommandations.

Texte 37 sur 94





# Réorganisation du dépistage néonatal



1972 - 2018 :

- 1 association nationale AFDPHE
- 22 associations régionales loi 1901
- Tutelle DGS et CNAM



Ministère des affaires sociales et de la santé

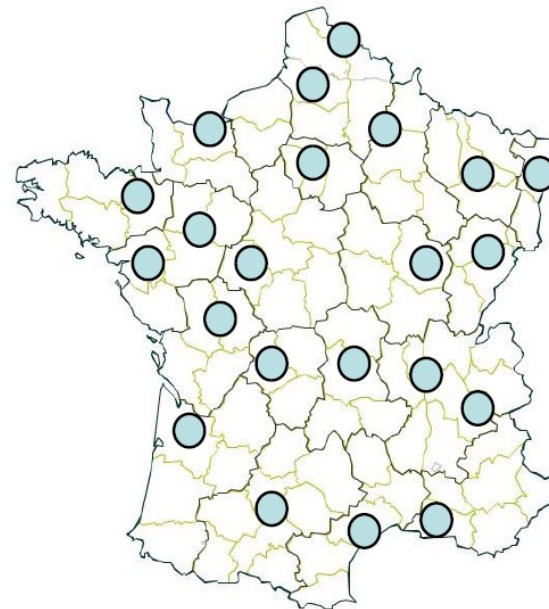
La Ministre des Affaires sociales et de la Santé  
à  
Mesdames et Messieurs les directeurs généraux  
des agences régionales de santé

**INSTRUCTION N° DGS/SP5/DGOS/R3/2017/155 du 5 mai 2017 relative à la réorganisation du dépistage néonatal hors surdité et aux modalités de désignation par les ARS d'un centre régional de dépistage néonatal au sein d'un établissement de santé**

Date d'application : immédiate  
Classement thématique : établissements de santé – organisation  
Validée par le CNP le 28 avril 2017 - Visa CNP 2017-61

**Catégorie** : Directives adressées par le ministère aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen de situations individuelles

**Résumé** : Modalités de désignation par les ARS d'un centre régional de dépistage néonatal au sein d'un centre hospitalier universitaire







# Organisation actuelle du dépistage néonatal



PROGRAMME NATIONAL  
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

2018 : création des CRDN

- 12 centres régionaux
- 5 antennes régionales
- 1 centre national de coordination
- ARS, DGS, DGOS, CORRUSS\*



Ministère des affaires sociales et de la santé

La Ministre des Affaires sociales et de la Santé  
à

Mesdames et Messieurs les directeurs généraux  
des agences régionales de santé

**INSTRUCTION N° DGS/SP5/DGOS/R3/2017/155 du 5 mai 2017 relative à la réorganisation du dépistage néonatal hors surdité et aux modalités de désignation par les ARS d'un centre régional de dépistage néonatal au sein d'un établissement de santé**

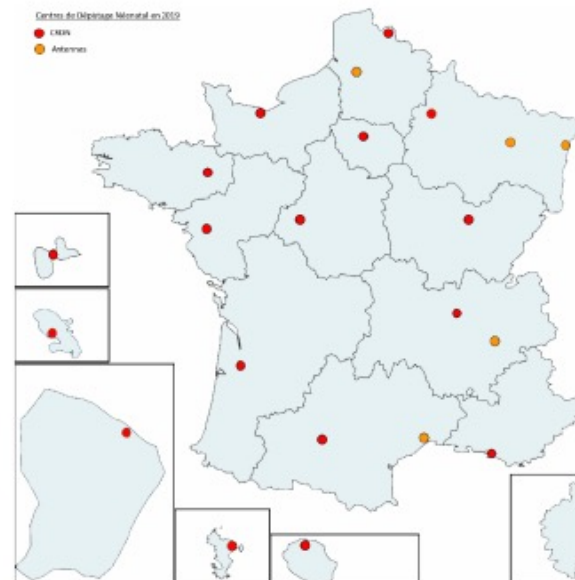
Date d'application : immédiate

Classement thématique : établissements de santé – organisation

Validée par le CNP le 28 avril 2017 - Visa CNP 2017-61

**Catégorie** : Directives adressées par le ministère aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen de situations individuelles

**Résumé** : Modalités de désignation par les ARS d'un centre régional de dépistage néonatal au sein d'un centre hospitalier universitaire



\*CORRUSS : centre opérationnel de régulation et de réponse aux urgences sanitaires et sociales



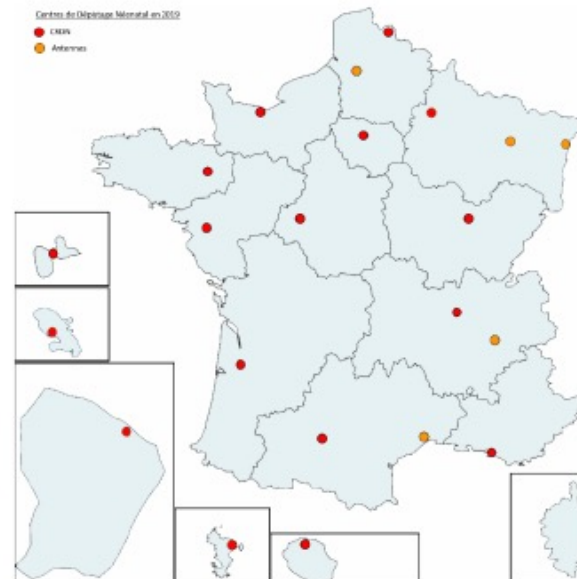
## Organisation actuelle du dépistage néonatal

2018 : création des CRDN

- 12 centres régionaux
- 5 antennes régionales
- 1 centre national de coordination
- ARS, DGS, DGOS, CORRUSS\*



- Disparition structure associative
- Réduction du nombre de laboratoires
- Acquisition de spectromètres de masse en tandem
- Extension du DNN aux erreurs innées du métabolisme



PROGRAMME NATIONAL  
DE DÉPISTAGE NÉONATAL



\*CORRUSS : centre opérationnel de régulation et de réponse aux urgences sanitaires et sociales



# Dépistage néonatal et spectrométrie de masse

## ❖ Intérêt

- Augmentation des capacités analytiques
  - Méthodes en immunofluorescence : 1 poinçon = 1 maladie dépistée
  - Spectrométrie de masse en tandem : méthode multiparamétrique
    - 1 poinçon = 1 multitude de maladies
    - Acides aminés
    - Acylcarnitines



## ❖ Déploiement national

- Même technique de dosage
- Mêmes algorithmes de dépistage
- Mêmes seuils décisionnels
- Choix des analyseurs





## Extension du Dépistage néonatal

### ❖ Recommandations sur l'extension du DNN



Aminoacidopathies	Aciduries organiques	Déficit en $\beta$ -oxydation des acides gras
1. Homocystinurie	1. Acidurie Isovalérique	1. Protéine trifonctionnelle mitochondriale
2. Leucinose	2. Glutarique de type I	2. Déficit acides gras à chaîne longue
3. Tyrosinémie type I	3. Méthylcrotonyl glycinurie	3. Déficit acides gras à chaîne très longue
4. Citrullinémie type I	4. Hydroxyméthylglutarique	4. Déficit acides gras à chaîne courte
5. Ac. argininosuccinique	5. Déficit en $\beta$ -cétotiolase	5. Déficit en carnitine palmitoyl transférase I
6. Argininémie	6. Holocarboxylase Synthétase	6. Déficit en carnitine palmitoyl transférase II
7. Ornithine transcarbamylase	7. Acidémie Propionique	7. Déficit de captation de la carnitine
	8. Acidémie Méthylmalonique	8. Déficit carnitine-acylcarnitine translocase
		9. Déficit Multiple Acyl-CoA déshydrogénase

Les erreurs innées du métabolisme : des maladies rares, graves mais pas de consensus sur celles à dépister

Une méthode d'analyse multicritères pour chacune des maladies dépistées avec les contributions d'un groupe de travail et d'un panel d'experts

La nécessité de critères précis pour éclairer le choix des EIM à intégrer dans le groupe des maladies à dépister à la naissance



## Extension du Dépistage néonatal

### ❖ Recommandations 2020

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 bêta-oxydation
Proposées	<b>HCY</b> Homocystinurie <b>MSUD</b> Leucinose <b>TYR1</b> Tyrosinémie type 1	<b>GA-1</b> Acidurie glutarique de type 1 <b>IVA</b> Acidurie isovalérique	<b>LCHAD</b> déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue <b>CUD</b> déficit en captation de carnitine
Non proposées à réévaluer	<b>CIT1</b> Citrullinémie type 1 <b>OTC</b> Ornithine carbamylase	<b>PA</b> Acidurie propionique	<b>VLCAD</b> déficit en déshydrogénase des longues chaînes
Non proposées	<b>ASA</b> Acidurie arginino-succinique <b>ARG</b> Argininémie	<b>3MCC</b> Méthylcrotonyl glycinurie <b>HMG</b> Ac. hydroxyméthyl-glutarique <b>MCD</b> Holocarboxylase Synthétase <b>BKT</b> β-cétothiolase	<b>SCAD</b> déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne courte <b>CPT1</b> déficit en carnitine palmitoyl transférase I <b>CPT2</b> déficit en carnitine palmitoyl transférase II <b>CACT</b> déficit en carnitine-acylcarnitine translocase <b>MTP</b> déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale <b>MADD</b> Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases

extension janvier 2023





## Extension du Dépistage néonatal

### ❖ Recommandations 2020

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 bêta-oxydation
Proposées	<b>HCY</b> Homocystinurie <b>MSUD</b> Leucinose <b>TYR1</b> Tyrosinémie type 1	<b>GA-1</b> Acidurie glutarique de type 1 <b>IVA</b> Acidurie isovalérique	<b>LCHAD</b> déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue <b>CUD</b> déficit en captation de carnitine
Non proposées à réévaluer	<b>CIT1</b> Citrullinémie type 1 <b>OTC</b> Ornithine transcarbamylase	<b>PA</b> Acidurie propionique <b>MMA</b> Ac. méthylmalonique	<b>VLCAD</b> déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à très longues chaînes
Non proposées	<b>ASA</b> Acidurie argininosuccinyl-arginase <b>ARG</b> Arginase	<b>3MCC</b> Méthylcrotonyl Synthétase <b>BKT</b> β-cétothiolase	<b>SCAD</b> déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne courte <b>CPT2</b> déficit en carnitine palmitoyl transférase II <b>CACT</b> déficit en carnitine-acylcarnitine translocase <b>MTP</b> déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale <b>MADD</b> Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases

Réévaluation avril 2023





## Extension du Dépistage néonatal

### ❖ Recommandations 2020

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 bêta-oxydation
Proposées	<b>HCY</b> Homocystinurie <b>MSUD</b> Leucinose <b>TYR1</b> Tyrosinémie type 1	<b>GA-1</b> Acidurie glutarique de type 1 <b>IVA</b> Acidurie isovalérique	<b>LCHAD</b> déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue <b>CUD</b> déficit en captation de carnitine
Non proposées à réévaluer	<b>CIT1</b> Citrullinémie type 1 <b>OTC</b> Ornithine transcarbamylase	<b>PA</b> Acidurie propionique <b>MMA</b> Ac. méthylmalonique	<b>VLCAD</b> déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à très longues chaînes
Non proposées	<b>ASA</b> Acidurie argininosuccinique <b>ARG</b> Argininémie	<b>3MCC</b> Méthylcrotonyl glycinurie <b>HMG</b> Ac. hydroxyméthylglutarique <b>MCD</b> Holocarboxylase Synthétase <b>BKT</b> β-cétothiolase	<b>SCAD</b> déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne courte <b>CPT1</b> déficit en carnitine palmitoyl transférase I <b>CPT2</b> déficit en carnitine palmitoyl transférase II <b>CACT</b> déficit en carnitine-acylcarnitine translocase <b>MTP</b> déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale <b>MADD</b> Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases





## Impacts en aval du Dépistage néonatal

### ❖ Confirmation diagnostique

- Services cliniques
- Laboratoires de biologie médicale de confirmation diagnostique
  - Laboratoire d'hormonologie, d'hématologie
  - Laboratoire de biochimie métabolique
  - Laboratoire de génétique moléculaire

### ❖ Suivi au long terme des patients

- Suivi clinique
- Etudes familiales
- Suivi biologique
  - hormonologie, hématologie, biochimie métabolique, bilan nutritionnel







## Perspectives d'extension du Dépistage néonatal

### ❖ Maladies héréditaires du métabolisme

- 5 EIM réévaluées en avril 2023 ?
  - Cit1, OTC, PA, MMA, VLCADD



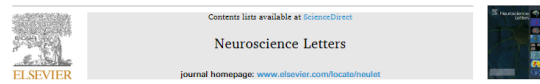
# Perspectives d'extension du Dépistage néonatal

## ❖ Maladies héréditaires du métabolisme

- 5 EIM réévaluées en avril 2023 ?
  - Cit1, OTC, PA, MMA, VLCADD
- Maladies de surcharge lysosomales ?



**Objectif** : Evaluer la faisabilité en routine du dépistage néonatal de la MPSI et de la maladie de Pompe par une analyse multiplexe à partir de sang séché dans une cohorte de 100 000 nouveau-nés de la région Normandie



The future of newborn screening for lysosomal disorders

Melissa P. Wasserstein<sup>1\*</sup>, Joseph J. Orsini<sup>2</sup>, Aaron Goldenberg<sup>3</sup>, Michele Caggana<sup>4</sup>, Paul A. Levy<sup>5</sup>, Margo Breilyn<sup>6</sup>, Michael H. Gelb<sup>6</sup>

<sup>1</sup> Department of Pediatrics, Albert Einstein College of Medicine and the Children's Hospital at Montefiore, Bronx, NY, United States  
<sup>2</sup> Wadsworth Center, New York State Department of Health, Albany, NY, United States  
<sup>3</sup> Department of Bioetics, Case Western Reserve University, Cleveland, OH, United States  
<sup>4</sup> Department of Chemistry, University of Washington, Seattle, WA, United States

Donati et al. *Italian Journal of Pediatrics* 2018, **44**(Suppl 2):126  
<https://doi.org/10.1186/s13052-018-0552-3>

Italian Journal of Pediatrics

REVIEW

Open Access

## Newborn screening in mucopolysaccharidoses

Maria Alice Donati<sup>1</sup>, Elisabetta Pasquini<sup>1</sup>, Marco Spada<sup>2</sup>, Giulia Polo<sup>3</sup> and Alberto Burlina<sup>2\*</sup>

Kwon et al. *Orphanet Journal of Rare Diseases* (2018) 13:30  
 DOI: 10.1186/s13023-018-0766-x

Orphanet Journal of Rare Diseases

REVIEW

Open Access

## Consensus guidelines for newborn screening, diagnosis and treatment of infantile Krabbe disease

Jennifer M. Kwon<sup>1\*</sup>, Dietrich Matern<sup>2</sup>, Joanne Kurtzberg<sup>3</sup>, Lawrence Wrabetz<sup>4</sup>, Michael H. Gelb<sup>5</sup>, David A. Wenger<sup>6</sup>, Can Ficioglu<sup>7</sup>, Amy T. Waldman<sup>8</sup>, Barbara K. Burton<sup>9</sup>, Patrick V. Hopkins<sup>10</sup> and Joseph J. Orsini<sup>11</sup>





# Perspectives d'extension du Dépistage néonatal

- ❖ Maladies héréditaires du métabolisme
- ❖ Autres pathologies
  - Recommandations HAS

La HAS propose l'extension du dépistage néonatal au déficit immunitaire combiné sévère (DICS)

COMMUNIQUÉ DE PRESSE - Mis en ligne le 07 févr. 2022

La HAS recommande la généralisation du dépistage de la drépanocytose à la naissance

COMMUNIQUÉ DE PRESSE - Mis en ligne le 15 nov. 2022

HAS  
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

RECOMMANDER  
LES BONNES PRATIQUES

ARGUMENTAIRE

Évaluation *a priori* de l'extension du dépistage néonatal au déficit immunitaire combiné sévère par la technique de quantification des TRECs en population générale en France

Validé par le Collège le 20 janvier 2022

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

HAS  
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

Développer la qualité dans le champ  
sanitaire, social et médico-social

Avis n°2022.0060/AC/SESPEV du 10 novembre 2022 du collège de la Haute Autorité de santé relatif à la généralisation du dépistage de la drépanocytose en France métropolitaine





## Perspectives d'extension du Dépistage néonatal

### ❖ Maladies héréditaires du métabolisme

### ❖ Autres pathologies

- Recommandations HAS : DICS et drépanocytose
- Amyotrophie spinale

- Programme **Depisma**, dépistage néonatal génétique lancé par l'AFM-Téléthon
  - Débuté fin décembre 2022 dans le Grand-Est et début janvier 2023 en Nouvelle-Aquitaine
  - Durée : deux ans
  - Evaluation au terme de sa première année
  - Objectif : étendre l'expérience à d'autres régions, voire à tout le territoire.



Available online at [www.sciencedirect.com](http://www.sciencedirect.com)

**ScienceDirect**

Neuromuscular Disorders 31 (2021) 574–582



[www.elsevier.com/locate/nmd](http://www.elsevier.com/locate/nmd)

Newborn screening programs for spinal muscular atrophy worldwide:  
Where we stand and where to go

Tamara Dangouloff<sup>a,1</sup>, Eva Vrščaj<sup>b,1</sup>, Laurent Servais<sup>a,c,\*</sup>, Damjan Osredkar<sup>b,d,\*</sup>, the SMA NBS  
World Study Group<sup>#</sup>





## Perspectives d'extension du Dépistage néonatal

- ❖ Maladies héréditaires du métabolisme
- ❖ Autres pathologies
  - Recommandations HAS : DICS et drépanocytose
  - Amyotrophie spinale
  - Adrénoleucodystrophie liée à l'X



International Journal of  
*Neonatal Screening*



*Commentary*

### **Newborn Screening for X-Linked Adrenoleukodystrophy: Past, Present, and Future**

Ann B. Moser<sup>1</sup>, Elisa Seeger<sup>2</sup> and Gerald V. Raymond<sup>3,\*</sup>





# Perspectives d'extension du Dépistage néonatal

## ❖ Maladies héréditaires du métabolisme

## ❖ Autres pathologies

- Recommandations HAS : DICS et drépanocytose
- Amyotrophie spinale
- Adrénoleucodystrophie liée à l'X
- Quid du dépistage génétique et du génome néonatal ?



Action

### Action 2.2 : Accélérer la mise en place de nouveaux dépistages néonataux

- Recours à des examens génétiques (panels de gènes ciblés) en remplacement des examens de biologie classique dans le cadre du DNN : l'évaluation des examens biologiques fait partie de l'évaluation préalable d'un DNN menée par la HAS, en association avec l'ABM en tant que de besoin. Le recours à des examens génétiques sera évalué par la HAS dans le cadre de sa mission réglementaire et dans le cadre méthodologique actualisé qu'elle aura défini.



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

Aashish N. Adhikari<sup>1,2</sup>, Renata C. Gallagher<sup>2,3</sup>, Yaqiong Wang<sup>1</sup>, Robert J. Currier<sup>1</sup>, George Amatuni<sup>1</sup>, Laia Bassaganyas<sup>2</sup>, Flavia Chen<sup>2,4</sup>, Kunal Kundu<sup>1,5</sup>, Mark Kvale<sup>7</sup>, Sean D. Mooney<sup>6</sup>, Robert L. Nussbaum<sup>2,7</sup>, Savanna S. Randi<sup>8</sup>, Jeremy Sanford<sup>6</sup>, Joseph T. Shieh<sup>2,3</sup>, Rajgopal Srinivasan<sup>1</sup>, Uma Sunderam<sup>1</sup>, Hao Tang<sup>9</sup>, Dedeepya Vaka<sup>1</sup>, Yangyun Zou<sup>1</sup>, Barbara A. Koenig<sup>2,4</sup>, Pui-Yan Kwok<sup>1,2,10</sup>, Neil Risch<sup>2,10</sup>, Jennifer M. Puck<sup>2,3,10,11,12</sup> and Steven E. Brenner<sup>1,2,3,10,13</sup>





## Programme national de dépistage néonatal

Naissance



Prélèvement



**3 Jours**

Résultats



**< 8 Jours**

Diagnostic



**< 10 Jours**

747 110 naissances  
1 165 enfants malades  
Incidence 1/641 enfants dépistés

+7  
maladies  
dépistées...  
et combien  
de vies  
sauvées?

En 2021, le programme national de dépistage néonatal a permis de dépister :

- 112 hyperphénylalaninémies,
- 35 hyperplasies congénitales des surrénales,
- 588 syndromes drépanocytaires majeurs
- 284 hypothyroïdies congénitales,
- 118 mucoviscidoses,
- 28 déficit en MCAD





## Conclusion

- ❖ 50 ans de dépistage néonatal
- ❖ Réorganisation territoriale et administrative
- ❖ Evolutions techniques majeures
- ❖ France : Pionniers, puis retardataires
- ❖ Extensions du programme : 2020, 2023...et demain?



PROGRAMME NATIONAL  
DE DÉPISTAGE NÉONATAL





**BIO MED**

LES JOURNÉES POUR L'AVENIR DE LA



**2023**

BIOLOGIE MÉDICALE

9 & 10 MARS 2023 ■ Palais des Congrès de Paris Porte Maillot



# Dépistage néonatal en 2023: Etat des lieux, enjeux et perspectives

*Dr Caroline Moreau, MCU-PH Biochimie, CHU Rennes  
responsable du laboratoire du CRDN Bretagne*

[Caroline.moreau@chu-rennes.fr](mailto:Caroline.moreau@chu-rennes.fr)

