



Journée des responsables de centre 15 décembre 2023



Enjeux de la généralisation du Dépistage Néonatal de la Drépanocytose

RUSCH Emmanuel - BREGEAUT Paul
Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal
CNCDN

Recommandations HAS

- Avis n°2022.0060/AC/SESPEV du 10/11/2022

En réponse à des alertes de cliniciens, d'associations de patients, du Défenseur des droits, ainsi que de nouvelles données publiées qui remettent en cause l'efficacité du ciblage, la HAS a de nouveau été saisie par le Directeur général de santé (DGS), en avril 2018, afin de réévaluer la pertinence de la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose en Métropole, pour éviter que des enfants n'échappent au dépistage ciblé.

la HAS recommande l'arrêt du dépistage ciblé au profit d'un dépistage universel à l'ensemble des nouveau-nés en France métropolitaine, dans la perspective de réduire les cas d'échappement au dépistage néonatal de la drépanocytose.

=> Modification des pratiques au sein de certaines maternités : généralisation avant l'heure.

Communication pour maintenir le ciblage du fait du sous-dimensionnement actuel des capacités de dépistage.





PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

CONTEXTE ACTUEL

Métropole	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	262 683	271 887	279 903	290 893	295 951	292 871	277 008	283 097	290 280	300 404	301 401
% de pop ciblée	33.1%	34.4%	35.7%	37.2%	38.8%	39.4%	38.0%	40.3%	40.6%	42.7%	42.7%
NN malades	305	310	353	397	387	356	421	450	482	464	492
Incidence globale	1/2 603	1/2 546	1/2 221	1/1 969	1/1 969	1/2 088	1/1 730	1/1 563	1 / 1 480	1 / 1 515	1 / 1 451
Incidence Ciblée	1/861	1/877	1/793	1/733	1/765	1/823	1/658	1/629	1 / 602	1/647	1/613
H_z H_bS	7 051	7 126	7 465	7 859	8 072	8 172	8 377	8 605	9 497	9 138	8 951
Incidence H_z H_bS ciblée	1/37	1/38	1/37	1/37	1/37	1/36	1/33	1/33	1/31	1/33	1/34

Tableau Drépano-4 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en France métropolitaine depuis 2011

Outre-Mer	2011	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021
NN testés	37 594	37 971	36 844	37 582	39 409	39 349	39 997	39 456	39 983	39 093	40 677
NN malades	69	72	88	88	79	75	75	73	104	93	96
Incidence globale	1/673	1/649	1/518	1/531	1/598	1/639	1/635	1/546	1/461	1/420	1/424
Incidence Ciblée	1/545	1/527	1/419	1/427	1/499	1/525	1/533	1/454	1/384	1/420	1/424
H_z H_bS	1 901	1 910	1 893	1 836	1 966	1 988	2 151	2 049	2 100	2 055	2 180
Incidence H_z H_bS ciblée	1/20	1/20	1/19	1/20	1/20	1/20	1/19	1/19	1/19	1/19	1/19

Tableau Drépano-5 : Evolution du dépistage ciblé de la drépanocytose en Outre-Mer depuis 2011

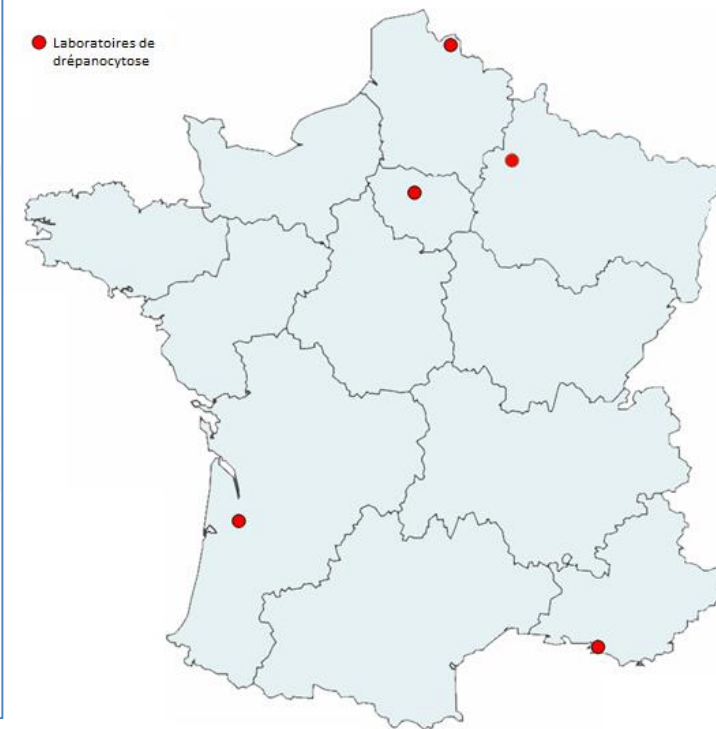


Région	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés SDM	% de la population Ciblée
Auvergne Rhone-Alpes	87 474	33 194	37,9%
Bourgogne Franche-Comté	25 110	6 074	24,2%
Bretagne	32 618	4 225	13,0%
Centre Val de Loire	24 474	6 855	28,0%
Grand Est	53 485	19 605	36,7%
Hauts de France	65 828	16 791	25,5%
Ile de France	168 721	129 118	76,5%
Normandie	32 715	5 667	17,3%
Nouvelle Aquitaine	54 521	10 641	19,5%
Occitanie	57 425	28 324	49,3%
PACA-Corse	64 046	33 282	52,0%
Pays de la Loire	40 048	7 625	19,0%
Métropole	706 465	301 401	42,7%

Guadeloupe	4 920	4 916	99,9%
Guyane	8 149	8 149	100,0%
Martinique	3 696	3 696	100,0%
Mayotte	10 342	10 342	100,0%
Ile de la Réunion	13 584	13 574	99,9%
Outre-Mer	40 691	40 677	100,0%
Total	747 156	342 078	45,8%



Laboratoires réalisant le dépistage de la Drépanocytose	Territoires Concernés
Bordeaux	Nouvelle-Aquitaine
Fort-de-France	Martinique
Lille	Hauts de France, Normandie, Bourgogne Franche-Comté, Auvergne Rhône-Alpes, Pays de la Loire, Centre-Val de Loire, Bretagne, La Réunion
Marseille	PACA-Corse, Occitanie
Paris Robert Debré	Ile de France
Pointe-à-Pitre	Guadeloupe
Reims	Grand Est



Enjeux

- Dépistage
- Hétérozygotes



Dépistage

- Organisationnel
 - Doubler le nombre d'enfants dépistés
 - Déployer les laboratoires de dépistage
 - En première intention : un laboratoire par Centre Régional de Dépistage Néonatal
 - En seconde intention
 - Achat des équipements :
 - Nouveaux équipements + Renouvellement du parc
 - Resah missionné :
 - Rédaction du Cahier des charges en cours
 - Prise de contact avec les fournisseurs
 - Calendrier prévisionnel pour une installation des équipements 2^{ème} trimestre 2024



Dépistage

- Financiers :
 - Financer l'achat des équipements
 - Financer la généralisation :
 - 1^{er} semestre 2023 : travail avec les CRDN + Commission Biologie pour estimer les besoins financiers
- Technique :
 - Adaptation du système d'information pour répondre à l'enjeu
 - Mise à jour des fonctionnalités disponibles
 - Groupe de travail qui s'est réuni pour lister les évolutions en novembre : acteurs des laboratoires de dépistage de la drépanocytose
 - Déploiement au sein des futurs laboratoires qui réaliseront le dépistage de la drépanocytose



Dépistage

- Communication :
 - Diffuser l'information,
 - Mise à jour des outils de communication
 - Mise à jour du Buvard



Hétérozygotes

- Saisine CCNE par DGS

Après échanges et discussion, la Section Technique du CCNE s'est prononcée en faveur de l'information généralisée aux parents et titulaires de l'autorité parentale en cas de révélation de l'hétérozygotie du nouveau-né au cours du dépistage de la drépanocytose. Dès lors que le dépistage est généralisé, dans l'esprit de la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à l'organisation du système de santé, l'information doit être associée. Cette information est essentielle car elle permet à l'enfant de disposer d'éléments nécessaires dans un cadre de prévention et d'éventuels soins futurs. Elle est également essentielle concernant les éventuels futurs projets parentaux des parents de l'enfant hétérozygote.



Hétérozygotes

- Saisine CCNE par DGS

La Section Technique du CCNE souhaite en outre insister sur la nécessité d'élaborer et d'adopter des bonnes pratiques au niveau national concernant la délivrance de l'information aux parents ou titulaires de l'autorité parentale. L'importance de la transmission de cette information par les parents à l'enfant, par la suite, au moment où l'enfant sera à son tour en âge de procréer est à souligner.

Comme pour toute annonce d'une pathologie génétique, la Section Technique du CCNE souhaite cependant alerter sur le fait que la révélation d'une hétérozygotie doit être faite avec prudence, dans le cas où le résultat laisserait comprendre (ou supposer) que le père présumé n'est pas le père biologique.



Hétérozygotes

- Travail mené par la filière MCGRE :
 - Etude des pratiques :
 - Questionnaire à destination des CRDN pour interroger les pratiques actuelles : diffusion novembre 2023
 - Questionnaire à destination des professionnels faisant l'annonce,



Merci pour votre attention

