

# 17<sup>e</sup> Journée de la filière MCGRE

2 février 2024  
Campus Picpus, Paris

**Le dépistage néonatal de la drépanocytose :  
Les techniques biologiques actuelles et futures,  
que dépistent-elles ?**

\* Hauts de France,  
Normandie, Bretagne,  
Pays de la Loire,  
Centre Val de Loire,  
Bourgogne FC,  
Auvergne RA, Guyane,  
Réunion, Mayotte

**Lille\*** #100.000 Maldi-Tof/HPLC

**Reims** #28.000 ECap/HPLC

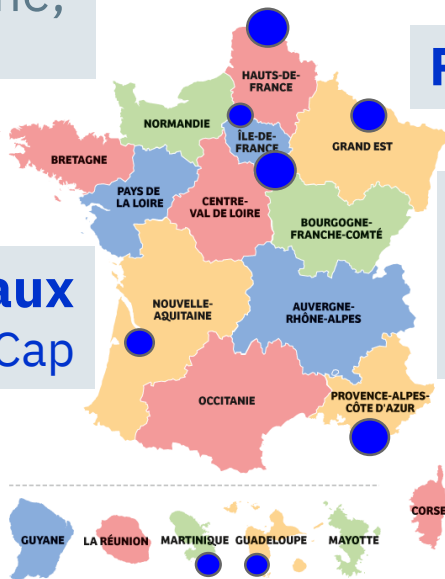
**Bordeaux**

#10.500 HPLC/ECap

**Ile de France,**

- St Denis #3.700 HPLC/IEF
- Paris R.Debré #131.000 Maldi-Tof/HPLC

**Marseille** #65.000 HPLC/ECap



**Martinique** #3.700 IEF/HPLC

**Guadeloupe** #4.700 HPLC/IEF

## Techniques « classiques » IEF, HPLC, CE

- **Haut pouvoir discriminant**  
**HbA, F et variants fréquents :**  
**S, C, D, E, O<sub>Arab</sub>**, HbBart's, autres
- **VPP et VPN** : phénotype normal  $\neq$  principaux phénotypes anormaux et pathologiques
- **En 1ère ou en 2<sup>ème</sup> intention**

**Phénotypes rendus : FA**  
FS, FSC, FSA, **FSE**, FSX, FF, **FC**, **FCA**,  
FAS, **FAC**, **FAD**, **FAE**, **FAX** **HbBart's**

## Spectrométrie de masse MALDI-TOF (NeoSickle®)

### Identification de la seule HbS

↓  
Absence de  
discrimination  
entre HbA et les  
variants fréquents  
C, D, E, O<sub>Arab</sub>, ....  
**FA = FAC = FC**  
**FAS = FSC = FSX**

↓  
Combinaison  
avec méthode  
classique  
indispensable  
pour une  
présomption de  
SDM

**Phénotypes rendus : ~~FA~~**  
FS, FSC, FSA, FSX, FF  
FAS

# Qu'est-ce que nous voulons dépister ?

**Information claire et loyale aux familles**

**Information des professionnels**

**Ré-organiser (& harmoniser)**  
techniques biologiques de screening, algorithme décisionnel, résultats rendus, fiche diagnostic, ...