









Compte rendu du GT dépistage néonatal (DNN) de la Filière FilRougE-MCGRE du 03 juillet 2025

Membres du GT	Présent (e)	Excusé (e)	Absent (e)
Odièvre-Montanié Marie-Hélène			
Thuret Isabelle			
Lee Ketty			
Allaf Bichr			
Niakate-Tall Assa			
Pondarre Corinne			
Cannas Giovanna			
Doumbo Lydia			
Dumesnil Cécile			
Afroun Nassima			
Corinne Liegois			
Estelle Roland			
Brousse Valentine (Filière FilRougE-MCGRE)			
Guénégon Lucile (Filière FilRougE-MCGRE)			
Catherine Pouzat (Filière FilRougE-MCGRE)			
Khomsy Oumayma (Filière FilRougE-MCGRE)			
Philippe Joly (responsable du GT diagnostic)			

ODJ

Projet Perigenomed : Exposé du Dr Philippe Joly concernant les travaux du GT diagnostic concernant le projet Perigenomed

Compte rendu de la réunion du 03/07/2025 :

- 1) Exposé du Dr Philippe Joly concernant le projet Perigenomed (dépistage néonatal génomique) : Le GT diagnostic a travaillé en 2024 à partir de listes établies par les responsables de PERIGENOMED. Il était demandé de donner un avis sur les « dyades » (couples gène-maladie) à retenir en liste 1 (pathologies « traitables »), en liste 2 (pathologies « actionnables), ou à ne pas retenir dans le projet. L'ajout de dyades était possible.
- 2) En mars 2025, le retour de Perigenomed a été le suivant :
 - 4 « dyades » ont été retenues en liste 1 :
 - Déficit en G6PD : Ont été retenus les hémizygotes garçons et les homozygotes filles ; ont été exclues les hétérozygotes filles

- SDM / HBB : Ont été retenus les SS / SD / SOArab / SC / SAntilles / SE et Sbêta0 ; n'ont pas été retenus les Sbeta+ qui seront dépistés par le dépistage néonatal
- Bêta-thalassémie /HBB : Ont été retenus les Beta0 et les Beta+ sévères (qui seront également dépistées par le dépistage néonatal avec HbA<3%)
- Déficit en PK

En liste 2 (pathologies actionnables) ont été retenues les Hémoglobinoses

Ont été exclus les sphérocytoses et les hémoglobinopathies CC.

- 3) Etude Pilote Perigenomed : Le GT DNN n'a aucune information sur les premiers résultats préliminaires de cette étude.
- 4) Les participants discutent de la nécessité d'obtenir des informations précises sur le calendrier et le périmètre du projet Perigenomed, ainsi que sur les mutations génétiques considérées. Valentine Brousse souligne l'importance d'impliquer l'expertise biologique et génétique de la filière dans le projet, tandis que Corinne Pondarre insiste sur la nécessité de définir clairement la prise en charge des patients identifiés, notamment pour le déficit en G6PD. Corinne Pondarre souligne l'importance d'informer rapidement les médecins généralistes sur le dépistage et demande à Oumayma Khomsi de s'en occuper avant la prochaine réunion de septembre.
- 5) Catherine Pouzat a brièvement présenté les projets Screen4Care et Perigenomed. Screen4Care est : un programme européen dans lequel différents pays participent dont la France, qui vise à évaluer l'acceptabilité et le rendement diagnostique du DNN. Ce projet a démarré le 14 janvier 2025 au CHU de Dijon. Les dernières nouvelles ont été présentées récemment au congrès de la SFP. La phase 1 de Perigenomed a aussi été lancée à Dijon. La phase 2 devrait débuter en mai 2026. (Précision/rapport entre Perigenomed et Screen4Care : les deux sont pilotés par Dijon, et ont beaucoup de gènes communs – voir diaporama pour plus d'informations). Catherine Pouzat a également mentionné que les filières vont être reconsultées pour la phase 2 de PERIGENOMED. Les explications à donner aux parents s'avérant trop lourdes et complexes, il n'y aura qu'une seule liste pour la phase 2 mais il sera possible de demander à faire passer des dyades de la liste 2 sur cette liste.

Prochaines étapes

- Finaliser la liste des mutations bêta-thalassémiques à inclure dans le pipeline bio-informatique de Perigenomed / Préparer une liste similaire de mutations pour les gènes PKLR et G6PD : Philippe Joly.
- Continuer les recherches dans la littérature sur les programmes de dépistage incluant le G6PD et leurs résultats concrets : Catherine Pouzat.

- Élaborer des guidelines précises pour la prise en charge des nouveau-nés dépistés pour chaque maladie retenue / Discuter de l'inclusion potentielle des mutations bêta-plus moins sévères dans la liste des variants à dépister / Évaluer la concordance entre le pourcentage d'HbA résiduel et les mutations choisies pour le dépistage / Créer une fiche pour les variants G6PD de classe A à l'état homozygote et hémizygote, et une autre fiche pour les variants de classe B / Préparer des questions sur l'évaluation économique et le suivi prévu pour les enfants dépistés, en particulier pour le G6PD / Préparer des recommandations de prise en charge pour les pédiatres qui recevront des nouveau-nés atteints de déficit en pyruvate kinase: GT DNN et GT G6PD.
- Se renseigner sur la procédure pour informer les médecins généralistes du dépistage néonatal : Oumayma Khomsi.
- Organiser une réunion dès la rentrée de septembre entre le GT DNN / GT diagnostic (Philippe Joly) / GT G6PD (Isabelle Thuret)/ Corinne Guitton et/ou Yoann Huguenin (PK) et l'équipe de Perigenomed (Laurence Faivre et ses collègues biologistes). Dates proposées : mardi 9 septembre 16h, mardi 16 septembre 15h30 ou mardi 23 septembre 16h. ODJ de cette réunion : Projet Perigenomed 1) Quelles sont les listes des mutations prises en compte ? 2) Qui lit les génomes ? 3) Quelle prise en charge ? 4) Quel impact médico-économique : nombre de cs notamment G6PD ? 4) Résultats étude pilote : nombre de patients ?

NB : Au moment de la diffusion de ce CR la date retenue pour la réunion avec l'équipe Perigenomed est le mardi 9 septembre 2025 à 16h.