

Groupe 5 Dépistage Néonatal

Coordonnateur du Groupe :
Dr JB Arnoux

CLINICIENS

Brigitte CHABROL, Marseille
François FEILLET, Nancy
Célia HOEBEKE, Marseille
Karine MENTION, Lille
Manuel SCHIFF, Paris
Jean-Baptiste ARNOUX, Paris

ASSOCIATIONS

Marie DEVAUX, Les Feux Follets
Anne-Sophie LAPOINTE, VML
_Ludovic LEFEBVRE, Ensemble contre la tyrosinémie

BIOCHIMISTES

- Samir MESLI, Bordeaux
- Isabelle REDONNET, Bordeaux,
- Chadi HOMEDA, Angers
- Didier LACOMBE, Bordeaux
- Claude BENDAVID, Rennes
- Caroline MOREAU, Rennes
- David CHEILLAN, Lyon

SANTE PUBLIQUE, CNCND

- Emmanuel RUSCH, Tours

Contexte en Europe

Autres pays: depuis l'introduction de la MS/MS

17 pays dépistent plus de MHM que la France

13 pays dépistent > 14 MHM (Allemagne, Autriche, Hongrie, Slovaquie, Tchéquie, Portugal...)

PCU, GA-1, MCAD, MSUD, IVA, HCY, LCHAD, VLCAD, PA, MCD

Commission Européenne

En 2012, étude pour homogénéiser la pratique en Europe.

2 groupes de maladies selon l'intérêt du dépistage

Groupe I (consensus quant à l'intérêt du dépistage)

PCU, MCAD, MSUD, AG-1, GALT

Groupe II (consensus moins important) :

CPTII, translocase, AG2, HMG, HCS, HCY, AIV, β céto-thiolase, LCHAD, VLCHAD, TYR, biotinidase (Biot), infection à cytomégalo-virus (CMV), déficit immunitaire combiné sévère (SCID), déficit en vitamine B12.

Dépistage Néonatal

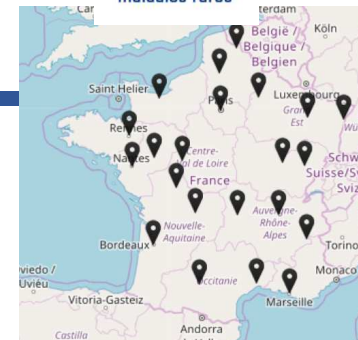
Contexte en France

- Refonte du dépistage
 - 12 CRDN remplacent les 22 ARDPHE
 - 1 Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN): Tours, Pr E. Rusch.
- Extension du dépistage
 - MCAD en 2019
 - « Et plus » . 1^{ère} vague: SCID et MHM avec traitement diététique et dépistable par MS.
 - HAS en charge du projet (Mme Rumeau-Pichon)
 - Comité de pilotage du ministère: DGOS, DGS, HAS, comité d'éthique, ANSM, SFP, association des pôles de biologie etc.
 - Groupe de travail interne à la HAS
 - Panel d'experts pour hiérarchiser la priorité des maladies
 - Recommandations prévues pour mi - 2019.

filière de santé
maladies rares



Filière G2M
Maladies Héritaires du Métabolisme



Feuille de route

Dépistage néonatal des erreurs innées métaboliques par la technique de spectrométrie de masse en tandem en population générale en France

HAS
HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

Document interne destiné au Collège de la HAS

La feuille de route vise à proposer au Collège une orientation méthodologique pour répondre à une demande d'évaluation inscrite au programme de travail de la HAS. Cette proposition est fondée sur une analyse préliminaire des éléments disponibles; elle est donc établie avant toute recherche documentaire structurée. Cette orientation sera à confirmer lors du démarrage de l'évaluation (phase de cadrage: le cas échéant)

AG G2M – Mercredi 4 juillet 2018 - Institut IMAGINE, PARIS



Dépistage Néonatal

Aminoacidopathies		Aciduries organiques		Anomalies de la bêta-oxydation mitochondriale	
PCU	Phénylcétonurie	IVA	Ac. Isovalérique	MCAD	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase ac. gras à chaîne moyenne
HCY	Homocystinurie	GA-1	Ac. Glutarique	VLCHAD à chaîne très longue
HMET	Hyperméthioninémie	PA	Ac. Propionique	LCHAD à chaîne longue
MSUD	Leucinose	MUT	Ac. Méthylmalonique	SCHAD à chaîne courte
TYR	Tyrosinémie	CblA,B	Ac. méthylmalonique sensible à la vit. B12	TFP CTD	Protéine trifonctionnelle
CIT I	Citrullinémie type I	HMG	Ac. méthylglutarique	CUD	Prot. transport mitochondriale Capture Carnitine cellulaire
ASA	Ac. argininosuccinique	2MBCB	Déf. en 2-Methylbutyryl-CoA déshydrogénase	CPTI	Carnitine palmitoyl transférase I
ARG	Arginémie	3MCC	Méthylcrotonyl glycinurie	CPTII	Carnitine palmitoyl transférase II
		MCD	Déf. en holocarboxylase synthétase	CACT	carnitine-acylcarnitine transloc
		BKT	Déf. en β -céthothiolase	GAI	Ac glutarique de type 2 (MADD)
					Déf. 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase
				MHBD	
				2,4-Di	Déficit en 2,4-dienoyl-CoA réductase

FICHE ACTION & Objectifs

Participation à la refonte de DN

- Coopérer avec la HAS pour la définition des nouveaux dépistages
- Proposer un panel d'experts...

Préparer les équipes aux nouveaux DN

- Lien avec la nouvelle organisation nationale du DN
- Aider à la mise en place des nouvelles maladies dépistées
- Organiser le **parcours de soins** des nouveaux patients dépistés...

Evaluer l'impact de ces nouveaux dépistages

- Sur l'activité des centres participants à la filières
 - Evaluer les besoins supplémentaires en ressources humaines...
-

RÉALISATIONS

Formation d'un groupe de travail Filière

Contact pris avec l'équipe en charge à la HAS

Coordination avec le groupe PNDS (Pr Ph. Labrune)

À VENIR...

- Estimer le nombre de patients supplémentaires qui seront dépistés par centre:
 - À partir des données épidémiologiques et de l'expérience des autres pays.
 - Coopération avec le groupe PNDS
 - Pour anticiper la rédaction des PNDS pour les maladies qui seront prévues au DN
 - Pour y inclure une section DN
 - En commençant par le MCAD.
 - En fonction de la HAS.
-

ÉCHÉANCIER 2018/19

