



## Dépistage néonatal : on scrute de plus en plus de maladies rares

Le programme national de dépistage néonatal est en perpétuelle évolution. Le point avec le Dr Jean-Baptiste Arnoux\*, du centre de référence des maladies héréditaires du métabolisme de l'hôpital [Necker-Enfants malades](#), à Paris. Egora : Depuis 2018, le nombre de nouveaux dépistages néonataux est passé de 5 à 17 en France. Quelles sont les principales étapes ?

Dr Jean-Baptiste Arnoux : Cette dynamique a concrètement commencé avec les débuts du dépistage du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) en 2020, grâce au le Plan national maladies rares de 2018 qui a permis l'équipement de tous les laboratoires des centres régionaux de dépistage néonatal (CRDN) en spectromètres de masse en tandem. En 2023, sept autres maladies génétiques du métabolisme s'y sont ajoutées (homocystinurie, leucine, tyrosinémie de type 1, acidurie isovalérique, acidurie glutarique de type 1, déficit en LCHAD et en transporteur de la carnitine). Puis trois nouvelles ont été associées à l'automne 2025 : le dépistage du déficit en VLCAD (une 10e maladie du métabolisme), des déficits immunitaires combinés sévères (DICS), et de l'amyotrophie spinale infantile (SMA)

D'autres sont prochainement prévues ?

En effet, parmi les nouvelles maladies qui vont être introduites d'ici mi-2027, encore deux maladies du métabolisme vont s'ajouter au programme national : le déficit en biotinidase, qui est un trouble du métabolisme de la vitamine B8, et la galactosémie. Ces deux maladies concernent 1 enfant sur respectivement 50 000 et 100 000. Les deux peuvent avoir des conséquences graves - retard mental et épilepsie pour le premier, insuffisance hépatique potentiellement fatale pour la seconde ; mais la prise en charge médicale est simple : une supplémentation quotidienne en vitamine B8 (pour le déficit en biotinidase) et l'éviction du galactose de l'alimentation (pour la galactosémie). Ces deux maladies sont emblématiques de l'importance de ces programmes, puisque le dépistage néonatal permet de limiter l'errance diagnostique et d'ainsi éviter la plupart des complications liées à ces maladies.

Cette évolution actuelle très rapide du programme s'apparente surtout au rattrapage du retard qu'avait encore la France dans ce domaine à la fin des années 2010. Aujourd'hui, la France se situe dans la moyenne des pays industrialisés en termes de nombre de maladies dépistées à la naissance. Il faut noter qu'au niveau européen, il n'y a pas de consensus sur une liste précise de maladies devant être dépistées à la naissance. Celle-ci est établie au fur et à mesure, pays par pays, selon les spécificités locales ou les approches éthiques. Dans certains pays, cette liste est même différente selon les régions, tandis qu'en France, selon les principes républicains d'égalité, chaque nouveau dépistage est débuté le même jour sur tout le territoire.

Comment et sur quels critères l'intégration de nouveaux dépistages est-elle décidée ?

Le rôle de la HAS est central. Elle peut choisir de s'auto-saisir d'un dossier, ou bien recevoir une première évaluation réalisée par le Comité national de coordination du dépistage néonatal (CNCDN) suite à une demande de la part d'une société savante, d'une filière santé maladies rares, d'une



association de patients ... Après une étude médico-économique du rapport coût-bénéfice de l'intégration de la maladie envisagée, la HAS évalue si cette intégration serait un bien pour les patients, le système de santé et la société. Pour ce faire, elle évalue si la maladie est bien connue en termes de sévérité, d'évolution et de fréquence, si un traitement est disponible et a prouvé son efficacité en améliorant significativement l'évolution et le pronostic du patient. Il doit y avoir un avantage sur la santé de l'enfant de débiter le traitement en phase présymptomatique. Enfin, il faut que la méthode de dépistage soit utilisable à grande échelle, fiable et suffisamment sensible et spécifique.

A l'issue de cette évaluation, la HAS publie une recommandation pour ou contre le dépistage de cette maladie, dont le ministère de la santé se saisit pour l'appliquer. Une fois validé, le Comité de pilotage du dépistage néonatal (CPDN) veille à la qualité du travail de mise en place et au calendrier. Cette mise en place implique le CNCDN qui coordonne les centres régionaux pour l'achat de matériel, la formation de personnel et les premiers tests, en collaboration avec la filière santé maladie rare correspondante qui, de son côté, établit des protocoles médicaux et forme partout en France, les équipes médicales qui accueilleront les nouveau-nés suspects suite à ce nouveau dépistage. Actuellement, la HAS évalue cinq maladies lysosomales ou peroxysomales pour répondre à la saisine déposée par l'association ELA et le CHU de Rouen, suite au projet pilote LysoNéo mené dans la région Normandie.

Ces nouveautés impactent-elles l'organisation du système de santé ?

La plupart des nouveaux dépistages repose sur l'utilisation d'un spectromètre de masse, mais d'autres techniques le rejoignent comme des techniques d'analyse génétique ou des techniques enzymatiques. Pour les laboratoires des CRDN, l'inclusion de nouvelles maladies induit un surcoût en réactif, en temps de technicien, et en gestion administrative, habituellement pris en compte dans la loi de financement de la Sécurité sociale.

L'impact est différent pour les équipes pédiatriques qui accueillent les nouveau-nés suspects à l'issue du dépistage. En effet, il faut se rappeler qu'un test positif au dépistage n'équivaut pas à un diagnostic. Il faut convoquer les enfants qui ont un résultat suspect, afin de faire un test biologique plus précis et finalement confirmer la maladie ou l'écarter. Ainsi, en moyenne 2 enfants suspects au dépistage sur 3 ne sont en fait pas malades. Pour les équipes pédiatriques, au-delà de leur fierté de prévenir un handicap par le dépistage, l'intégration de nouvelles maladies au dépistage implique aussi d'accueillir encore plus d'enfants en urgence, les tester, et pour la plupart, les rassurer quand ils n'ont pas la maladie. Ce surcoût d'activité médicale pourrait exposer à un risque de saturation des filières, puisqu'il est effectué à effectif médical constant, sans financement spécifique.

L'impact affecte surtout les familles de ces enfants "faux-positifs", qui sont suspects au test de dépistage, convoqués à l'hôpital, mais déclarés comme sains à l'issue des tests complémentaires : toute convocation en urgence d'un enfant à l'hôpital est vécue comme un traumatisme par les parents, même si les tests finissent par écarter la maladie suspectée. Cela a des conséquences prolongées sur l'anxiété parentale, leur perception de l'état de santé de leur enfant (syndrome de l'enfant supposé vulnérable), conduisant à des consultations médicales en urgences inappropriées au cours des premiers mois de vie. Les filières santé maladies rares travaillent donc activement en collaboration avec le CNCDN pour améliorer continuellement les algorithmes de dépistage afin de diminuer autant que possible le nombre de faux-positifs. Nous sommes aidés dans cet effort par l'expérience des autres pays, certains dépistant ces maladies depuis plus de 20 ans.



\*Le Dr Arnoux déclare avoir des liens d'intérêts avec : PTC Therapeutics, Immedica pharma, Recordati, Zealand Pharma, SOBI, Biomarin (expertises); Vitaflo LTD, Lucane Pharma, PTC Therapeutics, Biomarin (conférences); PTC therapeutics, Immedica Pharma (Financement pour participation à des congrès).

#### Références :

D'après un entretien avec le Dr Jean-Baptiste Arnoux\*, ([Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris](#))., dans le cadre du Congrès des sociétés de pédiatrie (Paris, 10-12 juin 2026).