



# ASSEMBLÉE NATIONALE

15ème législature

## Test de Guthrie - Elargissement du dépistage néonatal par spectrométrie de masse

Question écrite n° 35867

### Texte de la question

M. Benjamin Dirx attire l'attention de M. le ministre des solidarités et de la santé sur l'importance du dépistage néonatal permettant de détecter différentes maladies génétiques chez les nouveau-nés. Le dépistage néonatal est une démarche de santé publique visant à rechercher chez l'ensemble des nouveau-nés certaines maladies rares mais graves, d'origine génétique pour la plupart. L'enjeu est de mettre en œuvre, avant l'apparition de symptômes, des mesures appropriées afin d'éviter ou de limiter les conséquences négatives de ces maladies sur la santé des enfants. En France, ce dépistage fait l'objet d'un programme national. Cinq maladies sont actuellement recherchées par des tests biologiques réalisés à partir d'une goutte de sang recueillie sur papier buvard : la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, la drépanocytose, l'hyperplasie congénitale des surrénales et la mucoviscidose. Suite à la recommandation de la Haute autorité de santé, le dépistage du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes moyennes (MCAD) va être intégré au programme en 2020. Dans un avis du 3 février 2020, la Haute autorité de santé préconise l'élargissement de ce dépistage néonatal à sept nouvelles maladies : la leucinoïse, l'homocystinurie, la tyrosinémie de type 1, l'acidurie glutarique de type 1, l'acidurie isovalérique, le déficit en déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA de chaîne longue et le déficit en captation de carnitine. Il souhaite donc connaître la position du Gouvernement sur l'avis de la Haute autorité de santé et, le cas échéant, dans quel délai il est prévu d'appliquer cette préconisation d'élargissement du dépistage néonatal par spectrométrie.

### Texte de la réponse

Le programme national de dépistage néonatal (DNN) destiné à tous les nouveau-nés qui naissent en France, vise à détecter et à prendre en charge de manière précoce des maladies rares, sévères, le plus souvent d'origine génétique. Son extension à d'autres pathologies que celles dépistées aujourd'hui est une priorité du 3ème plan national maladies rares 2018-2022. Dans cet objectif, l'organisation des dépistages néonataux biologiques a été revue en 2018 avec la création dans chaque région d'un centre régional de dépistage néonatal (CRDN) et au niveau national, d'un centre national de coordination du dépistage néonatal biologique (CNCDN), rattaché au centre hospitalier universitaire de Tours. Par ailleurs, afin de pouvoir élargir le programme national du DNN de manière significative, les CRDN ont été équipés de spectromètres de masse en tandem dédiés et soutenus par le niveau national dans cette acquisition, pour un budget de 5,096 M€ ; les professionnels ont par ailleurs été formés à les utiliser. L'ensemble de ces mesures a permis d'étendre depuis le 1er décembre 2020 le DNN au déficit en acyl-CoA déshydrogénase (MCAD), portant ainsi à 6 le nombre de maladies dépistées à la naissance par des examens de biologie médicale. La Haute autorité de santé ayant recommandé le 3 février 2020 d'intégrer 7 autres maladies, erreurs innées du métabolisme, des travaux exploratoires sont actuellement en cours, en lien avec le CNCDN, pour étudier les conditions à réunir pour intégrer au DNN le dépistage de ces maladies, celui-ci ayant vocation à s'appuyer également sur les spectromètres de masse en tandem dédiés.

### Données clés

**Auteur :** [M. Benjamin Dirx](#)

**Circonscription :** Saône-et-Loire (1<sup>re</sup> circonscription) - La République en Marche

**Type de question :** Question écrite

**Numéro de la question :** 35867

**Rubrique :** Santé

**Ministère interrogé :** [Solidarités et santé](#)

**Ministère attributaire :** [Solidarités et santé](#)

Date(s) clé(s)

**Question publiée au JO le :** [26 janvier 2021](#), page 633

**Réponse publiée au JO le :** [11 mai 2021](#), page 4106