
COMPTE-RENDU COMMISSION SCIENTIFIQUE DE PROSPECTIVES DU DNN

14 octobre 2025 de 16h à 18h30

Étaient présents : Jean Baptiste Arnoux, Mohand Attou, Joëlle Belaisch-Allart, Nadège Calmels, David Cheillan, Régis Coutant, Isabelle Desguerre, Anne Evrard, David Guénet, Frédéric Huet, Latifa Idrik, Caroline Moreau

Excusés : Grégoire Moutel

Ordre du jour :

1. Validation des CR du 03 juin et du 08 juillet 2025
2. Finalisation de la composition de la CSP
3. Règlement intérieur
4. Présentation de l'outil de scoring pour l'aide à l'implémentation de nouvelles maladies dans le Dépistage Néonatal
5. Sollicitations par l'équipe PERIGENOMED et Filière ORKID
6. Questions diverses

Introduction

Tour de table avec présentation du Dr J. Belaish Allart.

Le point 5 sera introduit par l'intervention, non prévue initialement, de Christelle Thauvin de PERIGENOMED à 17h30, pour une nouvelle présentation de PGC2 afin d'échanger ensuite sur les besoins du projet.

1. Validation CR

Les CR des 2 dernières réunions du 3 juin et 8 juillet sont validés.

2. Finalisation de la composition de la CSP

2 représentants de la CSP sont manquants :

Commission Scientifique de Prospectives – Dépistage Néonatal

- 1 représentant de l'UNAF : à relancer par le CNCNDN.
- 1 juriste : contact droit et santé sur Poitiers possible par E. Rusch.

Recontacter G. Moutel sur la partie santé publique.

Les membres de la CSP sont nommés dans l'arrêté du 31 juillet 2024 modifiant l'arrêté du 22 février 2018 relatif au DNN.

- « III. – La composition de la commission scientifique de perspectives est fixée comme suit :
- « Membres désignés :
- « – quatre membres de la commission biologie ;
 - « – un représentant de la Société française de dépistage néonatal (SFDN) ;
 - « – un représentant de la Société française de pédiatrie (SFP) ;
 - « – un représentant de la Société française de biologie clinique (SFBC) ;
 - « – un représentant de la Société française de santé publique (SFSP) ;
 - « – un représentant de la Fédération française de génétique humaine (FFGH),
 - « – un membre du Comité consultatif national d'éthique (CCNE) ;
 - « – un juriste spécialisé en droit de la santé ;
 - « – un représentant de l'Union nationale des associations de famille (UNAF) ;
 - « – un représentant du collectif interassociatif autour de la naissance (CIANE).
- « Membres de droit :
- « – le coordonnateur et le référent perspectives du CNCNDN ;
 - « – les présidents de la commission épidémiologie et de la commission biologie.
- « Cette commission élit un président(e) parmi ses membres selon des modalités définies dans son règlement intérieur.
- Pour le moment il n'y a pas de gynécologue obstétricien ni de sage-femme dans cette commission mais depuis peu, un représentant des Gynécologues obstétriciens, Cyril HUISSOUD, a été nommé dans le cadre du Comité National de Pilotage du DNN.
 - Les filières ne sont pas directement représentées mais le lien sera systématique selon les maladies étudiées (conformément au PNMR4).
 - Associations de malades : l'Alliance Maladies Rares sera contactée pour être un invité permanent à la CSP.

3. Règlement intérieur

- Révision du règlement intérieur de la CSP :
 - o Membres de droit : L. Idbrik sera la référente du CNCNDN pour la CSP.
 - o Membres invités : l'Alliance Maladies Rares sera considérée comme invité permanent.
 - o Seuls les membres désignés ont cependant le droit de vote.
 - o Référents : paragraphe supprimé - possibilité d'en définir plus tard.
 - o Fonctionnement : réunions au moins 3 fois par an et 1 fois par an en présentiel si possible - remboursement à voir avec le CNCNDN.
 - o Rapport d'activité à intégrer au rapport du CNCNDN et présenté au CNPNDN.
- Renvoyer la dernière version de travail à tous les membres pour validation.

Commission Scientifique de Prospectives – Dépistage Néonatal

4. Présentation de l'outil de scoring pour l'aide à l'implémentation de nouvelles maladies dans le Dépistage Néonatal

Objectif : proposer un système de guichet unique pour les futurs demandeurs. Suite à une demande :

- Avoir un document unique
- Effectuer une notation réalisée par les membres de la CSP en charge du dossier
- Réaliser un classement entre les demandes
- Effectuer une priorisation des demandes
- Réaliser un retour au CNPDN pour qu'il puisse ensuite prioriser les saisines HAS.

La proposition de work-flow avec 3 étapes a été présentée :

1. Prérequis : basés sur la définition du Code de santé publique (exclus les protocoles de recherche) – Filtre très large.

2. Outils de scoring : réparti dans différents domaines : maladie, intervention médicale et dépistage : noté de 0 à 3 : permet une comparaison aux autres outils à travers le monde (ASQM).

3. Restitution et décision :

- Moins de 60%= la pathologie ne peut pas faire l'objet de saisine pour le moment
- 60-80%= degré de priorisation moindre
- > 80% = légitime avec des pathologies prioritaires

Suite à la réunion du président et vice-président de la CSP avec le ministère et la HAS le 13 octobre 2025 :

- La HAS a accepté à partir d'une date qui sera défini avec la CSP, de renvoyer les demandes de saisine vers la CSP.
- Un courrier partira du ministère au DG de la HAS pour acter ce fonctionnement. Pas de problématique juridique sur le fait que la CSP priorise les demandes.
- La HAS ne perd pas son pouvoir d'auto-saisine.
- Les remontées des priorisations, pourraient être faites à la HAS tous les 6 mois.
- La CSP fera un retour dans les 2 mois au demandeur.

En cours :

- Depuis la création de la CSP, la HAS a renvoyé à la CSP la demande sur la cystinose.
- Les leucodystrophies sont en cours de traitement par la HAS.

5. Sollicitations par l'équipe PERIGENOMED et Filière ORKID

PERIGENOMED

Présentation de Christel THAUVIN : Responsable du laboratoire de génétique de Dijon.

PGC1 (Perigenomed Clinics 1) : Objectif d'acceptabilité et de faisabilité :

- 2500 nouveau-nés dans 5 maternités
- 2 listes de gènes : liste 1 : 400 gènes/maladies traitables - Liste 2 : 400 gènes/maladies actionnables.

Commission Scientifique de Prospectives – Dépistage Néonatal

- Travail sur les dyades 1 gène /1 phénotype. Toutes les dyades ont été réparties entre les filières : grande hétérogénéité d'une filière à l'autre.
- Retours d'expériences : la dichotomie liste 1 et 2 est difficile à expliquer et à comprendre : l'information est pourtant faite par des conseillers génétiques et le temps moyen d'information est de 25 min par nouveau-né. Impossible en vie réelle.
- 2 buvards sont envoyés : le DNN classique et celui de PERIGENOMED envoyé au CRDN, puis envoi pour séquençage et interprétation
- 10 nouveau-nés dépistés positif soit 1.6 % : 9/10 sur liste 1 (G6PD, hypercholestérolémie, surdité...)
- SEQONE : société avec IA pour limiter les variations et aider les biologistes pour l'interprétation des résultats : au début 1 dossier sur 5 était revu donc impossible à gérer. Dans une 2^{ème} phase de travail avec chaque LBMR : les interprétations de variations génétiques pourront être mises à disposition gratuitement pour pouvoir préfigurer la suite.

PGC2 (Perigenomed Clinics 2) :

- 20 000 nouveau-nés : Préfigurateur pour évaluer la performance en vie réelle et la transférabilité à plus grande échelle avec une stratégie nationale.
- 5 départements en Bourgogne-Franche-Comté = 15 maternités.
- 1 seule liste de gènes à travailler
- Calendrier :
 - o Août-oct. : définition des critères d'inclusion de nouvelles maladies.
 - o 9 déc. 2025 : appel à candidature pour l'inclusion de maladies rares dans la liste PGC2.
 - o Fév. 2026 : dépôt des candidatures par maladie + outil en ligne expliquant les critères.
 - o Fév. -mar. 2026 : sélection des maladies
 - o Mar. 2026 : liste de maladies /gènes, paramétrage bio-informatique du panel in silico
 - o Avr. 2026 : début des inclusions (sur 18 mois).
- Critères par maladie et non par gène
- Délai entre le prélèvement et le rendu de résultat : pour les négatifs moins de 15 jours (9 jours) – pour les positifs autour de 3 semaines (médiane).
- Question en cours sur l'élaboration d'une liste urgente et une liste non urgente : au cas où certaines maladies nécessitent une prise en charge rapide.
- Dans PGC1 les critères pour les maladies concernent les maladies révélées dans les 5 ans. PGC2 dure 4 ans (financement), on pourra élargir la période de suivi chez les enfants dont la maladie se révèle après 5 ans. Les maladies déclarées au-delà de 5 ans ne seront donc pas dans la liste.

Demande de PERIGENOMED :

- Adapter le scoring pour l'intégration des gènes
- Mettre à disposition le scoring au plus tard mi-novembre pour que celui-ci puisse être développé en ligne afin que les filières puissent renseigner maladie par maladie. Cet outil en ligne devra être disponible pour les filières mi-décembre sur Clinweb.
- Proposer la participation de la CSP au « GT liste » de PGC2.

Propositions et décisions de la CSP :

Commission Scientifique de Prospectives – Dépistage Néonatal

- Participer au groupe de travail avec PGC2 est validé même si c'est un projet de recherche, pour autant les conclusions de PGC2 ne seront pas forcément les mêmes que la CSP.
- Si les maladies sont ensuite proposées à la CSP pour intégrer le DNN, il y aura une autre évaluation faite par la CSP au moment venu.
- Modification du scoring : entrée non pas par gène mais par maladie :
 - Leucinose : ex 3 gènes
 - **Sur la partie maladie** : seul l'âge de révélation pourra être adapté pour correspondre à 5 ans. On garde l'âge car plus on est en néonatal plus le dépistage est important et accepté.
 - **Intervention médicale** : adapter l'âge.
 - **Dépistage** : technique unique dans le cadre du projet, le multiplexage est intrinsèque à la technique donc doit être retiré. Modifier la performance de l'analyse moléculaire avec la correspondance phénotype génotype mais garder les 2 derniers critères notamment le test orthogonal.

Objectif cible :

- Validation du work-flow global sur RESANA
- Test du scoring en autre sur les maladies déjà dépistées – répartition par binômes avant la prochaine réunion.
- Validation de l'outil scoring adapté également à PERIGENOMED à la prochaine réunion du 18 novembre 2025 (la filière ORKID a accepté d'être bêta-testeur de l'outil scoring).

PROCHAINE RÉUNION : Mardi 18 novembre à 17h-19h