

Réunion Commission Scientifique de Prospectives du Dépistage Néonatal

18/11/2025 : 17h00– 19h00
Visioconférence

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

Excusés : Isabelle Desguerre, Grégoire Moutel.

1. **Validation CR et du règlement intérieur**

- Le CR du 14/10 est validé par la CSP.
- Règlement intérieur :
 - Ajouter dans les membres invités les représentants souhaités : « *Dont notamment des représentants des gynécologues obstétriciens, des sages-femmes, des associations de patients (liste non exhaustive).* »
 - Point d'attention : en cas de renouvellement de la commission, un risque de déséquilibre pourrait apparaître si celle-ci ne compte plus qu'un seul pédiatre (actuellement représentant de la SFP). Il est recommandé de remonter à la Commission Biologie la nécessité de désigner, parmi les quatre membres, des pédiatres au sein de la CSP afin de garantir une représentation adéquate.

Le règlement intérieur est validé dans sa présente version et sera soumis au CNPDN.

2. **Actualités**

- Sollicitations des membres désignés pour compléter la composition de la CSP :
 - Représentant juriste : contact à Lyon qui travaille à la FFGH dans le groupe du Dépistage Néonatal – ayant réalisé des travaux sur l'éthique. Confirmation en attente.
 - Représentant de l'UNAF : retour officiel : aucun membre disponible.
 - Sollicitations des membres invités :
 - Représentant des gynécologues obstétriciens : contact avec Cyril Huissoud.
 - Représentant du Conseil National de l'Ordre des Sages-Femmes : contact avec Sandrine Brame.
 - Représentant de l'Alliance Maladies Rares : contact avec Gilles Brabant et Clément Pimouguet.
- Les membres invités seront conviés aux prochaines réunions.

Commission Scientifique de Prospectives – Dépistage Néonatal

- Réunion avec la HAS pour la veille bibliographique :
 - La HAS diffuse chaque mois aux membres du CNPDN, et ceux qui le souhaitent, une veille bibliographique dédiée au dépistage néonatal.
 - Une réunion a été programmée pour comprendre le fonctionnement de cette veille : sélection des mots-clés, modalités de classement par thématique, processus global de tri. L'objectif est de faciliter le travail de la CSP pour l'identification des articles d'intérêt et la production de synthèses, en s'appuyant sur ce qui est déjà fait par la HAS.
 - La veille ne se limite pas aux publications scientifiques : elle inclut également les nouvelles recommandations internationales, publiées par certains pays.
 - Il serait pertinent d'examiner la possibilité d'intégrer les synthèses issues des congrès internationaux.
- Sollicitations actuelles : à ce stade, la CSP devra travailler sur 2 maladies :
 - Ceroïde Lipofuscinose Neuronale de type 2 (CLN2) : demande de Biomarin
 - Cystinose : demande d'Eurokid

6 Grille de scoring

- Retour d'expérience du test du scoring – résultats sur 12 maladies :
 - Utilisation simple du test.
 - Pas de confusion sur les intitulés.
- Score global du test sur 42 points (ramené à 10 et en pourcentage) - 2 seuils : 60% et 80% pour comparaison avec le score ASQM. > 80% = prioritaire ; entre 60% et 80% = à étudier ; < 60% = insuffisant pour rentrer dans le programme.
- Résultats :
 - La plupart des maladies dépassent 80% : la meilleure note concerne la SMA
 - Toutes les maladies dépassent 60% : seules 3 < 80% : drépanocytose, mucoviscidose et homocystinurie
 - Déséquilibre de notation : notes trop positives - probablement lié au filtre initial – poids du traitement insuffisant.
 - Test du scoring génomique : notes plus hétérogènes – 3 mêmes maladies < 80%
 - Rôle de la CSP de priorisation (non restrictif) : > 80% = prioritaire, < 80% = non prioritaires mais la HAS fera l'étude quand même.

Propositions :

- Modifier l'item 1 de chaque catégorie pour les rendre discriminantes / critique - si note à 0 dans les 3 grandes catégories soit : littérature récente peu abondante, soin de confort, méthode complexe et peu déployable ⇒ alors toute la catégorie est à 0.
- Renforcer le poids attribué au traitement
- Normaliser chaque grande catégorie à 10 et effectuer ensuite une moyenne.
- Séparer la partie « symptômes » de la partie « qualité de vie » : définir précisément les termes (autonomie, amélioration de l'état de santé) pour objectiver la notation.
 - Exemples :
 - Symptômes : éradique, maintient, médiocre
 - Qualité de vie : normale, handicap, médiocre/décès.
- Scoring génomique :

Commission Scientifique de Prospectives – Dépistage Néonatal

- Ajouter dans traitements : symptômes et qualité de vie
 - Ajouter un test de confirmation diagnostique
 - Ajouter la performance moléculaire (ex : présence d'un pseudogène)
 - Ajouter les variations fréquentes / récurrentes
- Création d'un formulaire à destination des demandeurs, avec texte explicatif pour chaque catégorie. Plusieurs membres de la CSP pourront noter les maladies, permettant de lisser les biais individuels. Le scoring sera ensuite renvoyé au demandeur avec la note finale.
 - Publication du scoring : nécessité de valider la grille pour en démontrer la reproductibilité (ex : questionnaires de qualité de vie). Comparer avec le travail de la HAS sur les maladies métaboliques.
 - Remarque : Lorsqu'un industriel fait une demande d'intégration d'une maladie, il est recommandé qu'il soit en lien avec la filière correspondante.
 - Validation de l'outil pour PERIGENOMED
 - A renvoyer avant vendredi 21/11/2025 avec 3 points à retravailler
 - Efficacité : différencier symptômes et qualité de vie : F Huet et JB Arnoux
 - Génomique : N Calmels et D Cheillan
 - Test orthogonal : D Cheillan et C Moreau

7 Création et mise en place d'un formulaire à destination des demandeurs

- Se rapprocher de la HAS pour s'aligner sur leur formulaire et leur système.
- Site web : un point est prévu avec le prestataire le 25/11/2025.
- ANSM : proposera une plateforme utilisée pour le remplissage de formulaires dans une démarche simplifiée.

L'ANSM propose l'utilisation de démarche simplifiée :

Le service en ligne Démarches-simplifiées.fr (DS) est un produit interministériel open source développé, hébergé et maintenu par la Direction Interministérielle du Numérique (DINUM).

Comme son nom l'indique, "Démarches simplifiées" permet de dématérialiser et simplifier des démarches administratives grâce à un générateur de formulaires et une plateforme d'instruction de dossiers.

8 Calendrier pour travailler avec la filière ORKID

Test du formulaire : sera proposé à la filière ORKID pour la demande sur le dépistage de la cystinose.

9 Questions diverses

- Calendrier 2026 des réunions de la CSP : un doodle sera proposé.
- Une réunion en présentiel sera organisée en 2026.