
Réunion Commission d'Epidémiologie du Dépistage Néonatal Relevé de Décisions

7 juillet 2025

11h00-13h00

Visioconférence

Etaient présents : Paul Brégeaut, Régis Coutant, Alexandra Doncarli, Latifa Idbrik, Vincent Laugel, Thao Nguyen-Khoa, Samir Mesli, Christine Morin, Michel Polak, Nolwenn Regnault, Virginie Scotet

Excusés : Agathe Billette de Villemeur, Ketty Lee, Jean-Marc Treluyer

Ordre du jour

1. Gouvernance
2. Acheminement
3. Dépistage néonatal et enquêtes
4. Premières données du rapport d'activité 2024
5. Accès aux données
6. Informatique
7. Points divers

Réadresser à la commission épidémiologie, la dernière version modifiée du compte-rendu de la réunion du 24 mars 2025 pour validation.

1. Gouvernance de la Commission épidémiologie

Commission Scientifique Prospective

- Depuis la dernière réunion du 24 mars dernier, la Commission Scientifique de Prospectives s'est tenue le 3 juin dernier et a élu en son sein un président, David Cheillan et un vice-président, Caroline Moreau. La prochaine réunion aura lieu le 8/07/2025 pour échanger avec l'équipe Perigenomed.

Rappel des missions de la CSP :

- Si nouveaux dépistages demandés, la CSP servira de guichet/porte d'entrée.
- Une veille scientifique sera faite par la CSP : nouvelles thérapeutiques, nouveautés techniques et technologiques.
- La CSP aura également pour mission d'aider la HAS à prioriser les demandes.

- Des réunions seront proposées avec la HAS pour valider les contours de l'organisation.

Comité de Suivi

Commission Épidémiologie – Dépistage Néonatal

- Depuis la dernière réunion de la commission épidémiologie, le comité de suivi est mis en place au niveau du programme. Il se réunira une fois par trimestre et regroupe les présidents des commissions et le CNCND. Ce comité a pour objectif d'échanger sur les modalités de fonctionnement, pour que les vice-présidents soient au même niveau d'information. La première réunion est prévue le 8 septembre prochain.

Réunion Ministère – Président Commissions

- Une réunion avec les présidents des commissions et le ministère a eu lieu le 20 mai dernier et avait pour objectif de rappeler le rôle de chaque président des commissions, et qu'il est attendu des présidents une parole institutionnelle vis-à-vis du programme.

- En plus de ce comité, il est prévu que les présidents de chaque commission prennent part à certaines réunions DGS/DGOS sur des points spécifiques s'ils le souhaitent.

Discussion :

- Mise en garde sur les commissions qui fonctionnent en circuit fermé. D'autres acteurs devraient être en mesure d'intégrer ces commissions dont notamment les filières ou des acteurs tournés vers la recherche. Les associations de malades seront intégrées à la CSP, avec l'alliance maladies rares. La représentativité des membres a déjà été discutée lors de cette première réunion.

⇒ Proposition de la Commission épidémiologie à la CSP : Proposer une représentation permanente de chaque filière. Faciliterait les liens entre Filières et CSP.

2. Acheminement des buvards :

- Historique : arrêt du timbre rouge. La solution sur mesure pour le DNN, la Poste-Chronopost a été mise en place mais n'était pas optimale avec beaucoup d'enveloppes perdues : balance bénéfice/risque défavorable. Arrêt en mars 2025 de cette dernière solution et retour à l'enveloppe T à J+2. Avec moins de buvards dans l'enveloppe : 4 buvards versus 50 pour le Chronopost : en cas de pertes les conséquences sont moins importantes.
- Bilan mars- avril : amélioration observée mais hétérogène et très région dépendante.
- Pour rappel : le Service Postal Universel a été refusé par Bercy pour raisons économiques.
- A noter que le J+2 évoluera probablement à terme vers du J+3. C'est pourquoi on favorise les prélèvements à 48h pour gagner du temps par rapport à l'acheminement.
- Les indicateurs d'acheminement présentés sont très macros.
 - Moins de reprélèvements avec l'enveloppe T ce qui est un bénéfice important.
NB : Surreprésentation du Syndrome Drépanocytaire Majeur pour l'IDF donc les reprélèvements étaient importants à diminuer.
 - Sur plusieurs régions les navettes ont été sollicitées

- Sollicitation de l'EFS : après refus de principe par mail au CNCDN, le ministère a été sollicité pour un appui sur la question. L'objectif est de permettre aux CRDN de contacter localement les transporteurs de l'EFS pour négocier avec eux un transport sur un trajet donné.
- Dans les zones à forte tension, telles que pour la Picardie et la région Centre Val de Loire, la mise en place de navettes avec éventuellement un financement complémentaire est en discussion avec la DGOS.

3. Dépistage Néonatal et Enquêtes :

- La Prochaine Enquête Nationale Périnatale est prévue pour mars 2027. Cette enquête, pilotée initialement par Béatrice Blondel de l'Inserm et depuis l'édition de l'ENP en 2021 par Camille Le Ray, est réalisée tous les 6 ans depuis 1995, avec pour objectif notamment la surveillance des indicateurs de pratiques médicales, et l'obtention de données françaises pour des études de référence. Elle compile :
 - Une enquête auprès de toutes les femmes (12 000 femmes) accouchées en France (Hexagone et DROM) une semaine de mars donnée : Un questionnaire est posé aux femmes à la naissance (sage-femme enquêtrice) et un suivi à 2 mois (par téléphone ou par web).
 - Un questionnaire établissement : chaque maternité est interrogée sur les pratiques des soins.
- Les processus d'autorisation réglementaire étant longs, les questionnaires doivent être prévus maintenant pour 2027.
- La révision des questionnaires se fait courant juin-juillet pour être stabilisés en novembre 2025. Les données seront collectées en 2027 et disponibles et publiées en septembre 2028.
- Contact pour l'accès aux données : camille.le-ray@inserm.fr
- Les questions concernant le DNN seront dans le questionnaire établissement et seront complétées par le(la) cadre de santé de la maternité.
- Une seule question était posée en 2021 : « à quel moment le dépistage est réalisé pour les enfants qui sortent précocement ? »
- Evolution proposée : mettre « avant 72h de vie ».
- Réponse du COPIL : retirer la question avec les recos de la HAS, le prélèvement est à 48h de vie.
- Nouvelle proposition : « qu'est ce qui est fait en cas de sortie de la maternité avant 48h de vie. »
- Pour l'IDF : 10% sont des prémats qui sont prélevés en néonate : inscrit dans leur processus de travail. Mais si dans un service cardio, chir : difficulté de les récupérer les buvards.
- Ajouter une modalité : pour les enfants qui sont transférés dans un autre service.
- Dans la question : indiquer que c'est « un retour à domicile » et exclure les autres services.
- En effet, de plus en plus d'enfants sortent à 48h, donc mettre la phrase : « avant 48h de vie à domicile »
- Questions spécifiques au refus du DNN :
 - Le copil proposait de retirer la question sur l'information concomitante sur les 2 dépistages. Mais intéressant de les garder pour le côté descriptif.

Commission Epidémiologie – Dépistage Néonatal

- IDF : beaucoup moins de refus du dépistage surdité que biologique (sur 170 000 buvards). Cette question est importante notamment pour savoir si l'information est bien donnée correctement avec l'arrivée de la SMA.
- Voir si on ne peut pas ajouter une question sur la génomique : notamment pour suivre si on a une explosion des refus avec l'arrivée de la SMA et du consentement.
- En 2027, on aura un recul d'1 an donc intéressant mais quelle est la question à poser aux établissements ? Attention à la sémantique : SMA : génétique ciblée / Perigenome : génomique = plus large.
- Chez les médecins, on a une réticence sur la génomique et non pas la génétique. De même chez les sages-femmes. La conviction intime de celui qui demande est importante.
- Faire un argument pour maintenir et faire évoluer la question.
- « Est-ce que les membres de vos équipes sont à l'aise pour expliquer/exposer l'intérêt des dépistages : échelle de Likert »
 - Biologiques
 - Surdité
 - Génétique /Génomique
 - Avec une gradation de 1 à 5 : pas du tout à l'aise – très à l'aise

⇒ Proposer un argumentaire de la commission épidémiologie

- A quel moment l'information est donnée aux parents ? pourtant question fondamentale. Car lorsque l'information est donnée avant la naissance le taux d'acceptabilité est beaucoup plus important en amont du dépistage.
- Peut-on mettre cette question aux femmes directement ? Difficile de l'intégrer si les questions sont limitées dans l'ENP.
- Cela influencera pourtant l'intégration des nouveaux dépistages et de l'acceptabilité du programme. Cette information au T3 suit les recommandations de la HAS le recommande mais il faudrait voir si elles sont suivies ou pas.
- Gestion des refus :

F4_3- En cas de refus du prélèvement sanguin pour le Guthrie :

(plusieurs réponses possibles mais si 0, on ne peut cocher 1 et/ou 2 et inversement)

- 0 : le prélèvement n'est plus reproposé aux parents
- 1 : une autre personne de l'établissement revient informer différemment les parents sur le Guthrie et leur reproposer de prélever leur enfant
- 2 : une psychologue vient parler aux parents pour mieux comprendre les blocages
- 3 : Relais avec des professionnels libéraux
- 4 : Autre, préciser :

F4_4- En cas de refus du prélèvement sanguin pour le Guthrie, faites-vous signer aux parents un formulaire de refus ?

- 0 : Non
- 1 : Oui

F4_5- En cas de refus du prélèvement sanguin pour le Guthrie, cette information est-elle annotée dans le carnet de santé de l'enfant

- 0 : Non
- 1 : Oui

F4_6- Tracez-vous les motifs de refus du prélèvement sanguin pour le Guthrie dans le dossier médical de l'enfant ?

- 0 : Non
- 1 : Oui

Commission Epidémiologie – Dépistage Néonatal

- Le Copil de l'ENP a estimé que c'était toujours fait car selon les recos donc inutile de poser la question.
- Faire la différence entre un refus complet ou un refus génétique : proposer sur le consentement génétique : information aux parents, recueil conforme, ou recueil du refus.
- Important de connaître le niveau d'information des SF sur le consentement.
- Voir si on peut demander s'il existe un Protocole de complétion du dépistage génétique : « êtes-vous au courant des modalités ? »

⇒ **Faire un retour à SPF cette semaine maximum sous 48h.**

- Une enquête établissement sur l'organisation des établissements autour des refus du dépistage néonatal est prévue par le CNCND et qui sera proposée à cette commission pour un envoi aux établissements courant septembre. Prévoir d'avoir en commun avec l'ENP pour comparer les résultats de 2025 à 2027.

4. Premières données du RA 2024

Nombre d'enfants dépistés :

- 660 000 enfants dépistés – 420 000 pour la drépanocytose avec le dépistage ciblé – 628 refus : soit près de 1 enfant/1000 donc une augmentation notable.
- Délais de prélèvements : nombre de prélèvements dans les délais et hors délais présentés (27% de prélèvements hors délai sur la France entière (Hexagone + DROM).
- La médiane des prélèvements est entre 48 et 72h. La situation est homogène en France.
- Délai acheminement : avec un % de hors délais : médiane de 3 jours (la poste chrono sauf idf) – dans les DROM, on a une hétérogénéité due aux divers transporteurs : La Réunion a un transporteur qui fait toute l'île dans la journée, Guyane (La poste), Guadeloupe et Martinique ont des prestataires. Pour l'IDF vérifier l'exclusion de la Polynésie Française : les territoires d'Outre-Mer ne peuvent pas intégrer le rapport d'activité car en dehors du programme du DNN. Voir si on peut avoir tout de même une analyse à part.
- Quelques éléments sur les délais de rendu pour la PCU : délai d'acheminement dans le délai de rendu pour la Réunion. Un peu plus pour la région HDF, Mayotte et Guyane.
- Quelques éléments sur les délais de rendu pour la TSH, HbS et BM (Muco)
- Les objectifs dans les recommandations du rendu de résultat : ajouter un seuil dans les graphes de ce qui est attendu.
- Les graphiques pour le moment montrent le délai entre la réception du buvard et le rendu de résultat. Intéressant d'avoir en plus le délai depuis la naissance.
- Le Rapport d'activité sera enrichi de ces informations.
- Les Non conformités sur les identités : présentation des manquants sur la complétion du buvard : plus de termes manquants dans les régions Bretagne, IDF et Guyane.

5. Accès aux données :

Une proposition de lettre d'intention a été proposée et sera diffusée à la commission avec le compte-rendu.

Commission Epidémiologie – Dépistage Néonatal

Au niveau des centres : intégrer en plus du monocentrique et du multicentrique le bicentrique afin de permettre un fonctionnement spécifique lors d'échanges entre 2 CRDN.

6. Informatique :

- Le 18 août prochain aura lieu le passage en full web, avec l'abandon de l'application de bureau Neonat Delphi. La bascule est liée à la mise en place au 1^{er} septembre
 - Cela aura pour conséquence, l'abandon de quelques fonctionnalités existantes dans le logiciel actuel, mais qui seront corrigées rapidement au cours du deuxième semestre 2025.
- Actions attendues au niveau de l'IDF :
- Voir ce qui est bloquant au niveau des CRDN ;
 - Interopérabilité des outre-mer à prendre en compte ;
 - La liste des contacts doit être récupérée.
- Mise en place DICS/SMA/VLCAD : des tests de la partie laboratoire sont en cours, avec l'ajout de la fonctionnalité en paramétrant les droits des biologistes notamment pour la SMA ceux qui ont l'agrément ;
 - Evolution du portail stat cet été : retardé au 16/09 : changement du requêtage de la base.

7. Points divers :

- Surdité : Les recommandations parues le 19 juin dernier ne prévoient pas d'intégrer le dépistage de la surdité dans des instances déjà existantes du dépistage biologique. Les acteurs du dépistage de la surdité restent demandeurs d'une représentation nationale propre pour le suivi, l'évaluation du dépistage sur le diagnostic et la prise en charge de la surdité néonatale. Il est évoqué une commission « surdité » à l'instar des commissions « Epidémiologie » et « Biologie » allant à l'encontre de la non intégration du dépistage de la surdité dans le dépistage néonatal biologique actuel. En attente de directives du ministère.
- Intégration de Christine Morin en tant que CNP et non pas en tant que collègue : modification à faire remonter dans l'arrêté.
- Les recommandations en cours au sein de la HAS sont sur la galactosémie, et la biotinidase : elles sont attendues pour fin 2025.
- La circulaire pour les financements du DNN est disponible : c'est la première année qu'il y a des chiffres précis pour les CRDN. On remarque de larges disparités entre les régions dues notamment au nombre de naissances.
- Remarque de l'IDF : Une estimation globale pour le financement de l'IDF très basse : c'est pour cela que le démarrage est très difficile. Le surfinancement devait être de 4 mois initialement. Voir pour qu'il y ait une enveloppe fonctionnement et investissement.

Prochaine réunion : lundi 6 octobre 10h30-13h

- DICS/SMA/VLCAD,
- Informatique,
- Financement
- Rapport d'Activité 2024