

Réunion Commission d'Epidémiologie du Dépistage Néonatal Relevé de Décisions

24 mars 2025

13h30-17h00

Lieu : Ministère de la Santé

Etaient présents : Agathe Billette de Villemeur, Paul Brégeaut, Alexandra Doncarli, Latifa Idbrik, Vincent Laugel, Ketty Lee, Thao Nguyen-Khoa, Michel Polak, Nolwenn Regnault, Virginie Scotet
Excusés : Régis Coutant, Samir Mesli, Christine Morin, Jean-Marc Treluyer

Ordre du jour

1. Nouvelle Commission Epidémiologie
2. Buvard
3. Refus du dépistage néonatal
4. Communication
5. Informatique
6. Accès aux données
7. Collection biologique

1. Nouvelle Commission Epidémiologie

Les membres élus de la commission ont été présentés avec un mandat de cinq ans 2025-2030. La présidence de cette commission est assurée par Santé Publique France (Nolwenn Regnault). Régis Coutant a été élu Vice-Président (VP) à l'unanimité des membres votants présents. Conformément au règlement intérieur, ce mandat de VP est d'une durée de deux ans et demi. Proposition : réélection du VP à mi-mandat de la commission, soit à deux ans et demi. Le règlement intérieur sera rediffusé aux membres pour recueillir toutes les propositions de modification, avant validation.

Institution	Membres
Président ANSP - SPF	Nolwenn REGNAULT
Représentant ANSP - SPF	Alexandra DONCARLI
Vice-Président	Régis COUTANT
ABM	En attente de nomination
SFDN	Samir MESLI
SFSP	Agathe BILLETTE DE VILLEMEUR
SFP	Michel POLAK
CRDN	Ketty LEE Régis COUTANT
Filières	Vincent LAUGEL
INSERM	Virginie SCOTET
CIC	Jean-Marc TRELUYER
CNSF	Christine MORIN

Commission Epidémiologie – Dépistage Néonatal

A cette liste s'ajoutent 4 membres de droit :

Institution	Membres
CNCNDN	Emmanuel RUSCH
	Paul BREGEAUT
Commission « Biologie » du CNCNDN	David GUENET
Commission scientifique de prospectives	En attente de nomination

Depuis la publication de l'arrêté du 31 juillet 2024, la nouvelle gouvernance du Programme National de Dépistage Néonatal (DN) a été officiellement établie.

La nomination officielle de la commission épidémiologie aura lieu le 26/05/2025. En amont, une réunion avec les présidents des trois commissions aura lieu en présence de la DGS et de la DGOS le 20/05 prochain.

Rappel des missions de la Commission Epidémiologie :

- Mettre en place des indicateurs permettant le suivi de l'exhaustivité et de la qualité des données transmises par les CRDN et recueillies par le CNCNDN ;
- Valider les résultats présentés dans le rapport annuel d'activité du programme national de dépistage néonatal rédigé par le CNCNDN ;
- Valider la charte d'accès aux données du programme national de dépistage néonatal ainsi que le dossier qui en découle permettant le dépôt de projets de recherche ou de demandes de données par des institutions, organismes et personnes ;
- Expertiser les projets de recherche et demandes de données soumis par des institutions, organismes et personnes et proposer le cas échéant des projets de recherche à visée épidémiologique en lien avec le programme national de dépistage néonatal ;
- Expertiser le déploiement d'une collection biologique dans le cadre du dépistage néonatal ;
- Evaluer et proposer les évolutions possibles du système d'information du programme en lien avec les autres commissions et le CNCNDN.

2. Nouvelles Commission Epidémiologie et Commission scientifique de prospectives

Commission Biologie : 1^{ère} réunion le 20 janvier 2025

Président	David GUÉNET	
Vice-Président	Thao NGUYEN-KHOA	
ABM	Pascale LEVY	
ANSM	Mohand ATTOU	
Référent métabo	David CHEILLAN	Jean-Baptiste. ARNOUX
Référent endocrino	Thao NGUYEN-KHOA	Athanasia STOUPA
Référent muco	Marie-Pierre. AUDREZET (BM) / Aurore CATTEAU (TIR)	Isabelle SERMET
Référent drépa	Estelle ROLAND	Cécile DUMESNIL DE MARICOURT
Référent SCID	Marie-Pierre REBOUL	Caroline THOMAS
Référent SMA	Marie-Pierre REBOUL	Isabelle DESGUERRE
Référent qualité	Christelle CORNE	
Référent réactovigilance	Caroline RAYNAL	
Référent informatique	David GUÉNET / Thao NGUYEN-KHOA	
Référent buvard	David CHEILLAN	

La Commission Biologie du DNN prépare la mise en œuvre des nouveaux dépistages en définissant les algorithmes et seuils biologiques, tout en assurant le suivi des résultats. Elle évalue les automates et kits de dosage, veille à la performance homogène des laboratoires sur le territoire, et accompagne le suivi des marchés associés. Elle participe également à la conception du buvard de prélèvement, notamment avec l'intégration de la génétique, contribue à l'évolution du système informatique, assure une veille scientifique en biologie médicale et collabore à la mise en place d'une collection nationale de prélèvements.

Commission Scientifique de Prospectives : 1^{ère} réunion prévue le 3 juin 2025

Institution	Membres
Commission Biologie	David CHEILLAN Mohand ATTOU Jean-Baptiste ARNOUX Isabelle DESGUERRE
SFDN	Frédéric HUET
SFP	Régis COUTANT
SFBC	Coraline MOREAU
SFSP	Grégoire MOUTEL
FFGH	Nadège CALMELS
Association d'usagers du système de santé (CIANE)	Anne EVRARD
CCNE	En attente de nomination
Juriste droit de la santé	En attente de nomination
UNAF	En attente de nomination

Missions principales :

La Commission Scientifique de Prospectives (CSP) aura pour mission de préparer l'introduction de nouveaux dépistages au sein du programme national et d'accompagner les filières dans la structuration de leurs demandes auprès de la HAS. C'est le point d'entrée privilégié pour les filières, instances ou associations souhaitant proposer l'intégration de nouvelles pathologies au DN. En parallèle, la Commission assurera une veille active sur les avancées scientifiques, les innovations thérapeutiques et les évolutions techniques, afin d'informer le CNPDN de tout élément susceptible d'impacter l'extension du programme de dépistage.

Discussion :

- La CSP a pour ambition d'aider l'intégration de nouvelles maladies dans le programme. Toutefois, elle souffre d'un manque de représentation des instances décisionnelles : DGS, DGOS ou CNAM.
 - Si cette commission ne regroupe pas directement de décideurs, le Comité National de Pilotage du Dépistage Néonatal (CNPDN), lui, réunit l'ensemble des parties prenantes, y compris les présidents des commissions. Ce dispositif permet d'articuler l'évaluation des risques, portée par la CSP, avec la gestion de ces risques, assurée par les pouvoirs publics.
- La HAS conduit ses évaluations selon un format précis. Un des chantiers clés consistera à définir un cadre de soumission des dossiers qui facilite le travail d'évaluation de la HAS.
- La France accuse un certain retard dans le domaine du DN qu'elle s'efforce de combler. Ce rattrapage se poursuivra au cours des cinq prochaines années.

Commission Epidémiologie – Dépistage Néonatal

- L'un des enjeux majeurs du PNMR4 sera de tirer parti des retours d'expérience à l'international, en s'inspirant des pays ayant déjà mis en œuvre depuis plusieurs années des dépistages encore absents en France.

⇒ **Proposition** : Mettre en place un formulaire en ligne, accessible via le site du CNCNDN, permettant aux filières, instances ou associations de soumettre des propositions d'ajout de nouvelles maladies au programme de dépistage néonatal.

Trois Groupes de travail (GT) trans-commissions en cours depuis début 2025 :

GT buvard :

- Enjeu biologique : avec la révision du format du buvard ;
- Enjeu épidémiologique : avec les données qui doivent être recueillies ;
- Enjeu de recherche : conditionné par la présence du consentement.

Le buvard est un outil ancré dans les pratiques de terrain. Le groupe de travail réunit à ce titre des professionnels directement impliqués dans son utilisation quotidienne. La question centrale du consentement sera abordée, ainsi que l'hypothèse de mettre le consentement au recto du buvard. Samir Mesli représente la commission Epidémiologie au sein de ce GT Buvard.

GT collection biologique :

Il a été proposé par la commission biologie avec au moins 2 représentants de chaque commission.

GT Système d'Information (SI) :

- La mission principale sera de rédiger un cahier des charges pour mettre en place un nouveau SI plus performant, et se détacher d'un ancien système devenu presque obsolète.
- L'objectif sera de découpler la partie laboratoire (le SIL) de la partie gestion administrative et du dossier patient du DN.
- Le GT sera constitué d'acteurs qui utilisent cet outil au quotidien : secrétaires, techniciens et biologistes.

Discussion :

- A l'APHP, il y a 6 SI différents pour rentrer les données sur 110 maternités.
- A Pékin ou à Londres, les centres ont la possibilité de scanner les buvards et d'avoir les informations de l'enfant préremplies. A Londres, le buvard est imprimé avec le QR code de l'enfant : gain de temps considérable, et faible risque d'erreurs.
 - ⇒ En France, cela n'est pas possible car il n'y a pas de numéro spécifique de l'enfant à la naissance, le numéro de sécurité sociale étant celui de la mère.
- La récupération des fiches diagnostic en lien avec BAMARA est un point important.
- Dans le PNMR4, le résultat de l'enfant non atteint est également un enjeu. En IDF, il y a une augmentation importante du nombre de demandes de résultats.
 - ⇒ Une plateforme de rendu des résultats est également un enjeu du nouveau SI.

3. Acheminement des buvards :

2023 : suppression du timbre rouge à J+1

2024 : autre solution mixte La Poste-Chronopost mise en place à J+1

Commission Epidémiologie – Dépistage Néonatal

- La solution La Poste-Chronopost, mise en place en 2024, n'a pas répondu aux enjeux attendus : augmentation significative des demandes de reprélèvements et nombre important de perdus de vue. À noter : cette solution n'a jamais été déployée en Île-de-France, la phase test s'étant révélée particulièrement insatisfaisante.
- Une étude a été conduite auprès de Bercy afin de déterminer si le transport des buvards pouvait être assimilé à un Service Postal Universel (SPU) : Bercy considère que ce transport ne répond pas aux critères définis pour relever du SPU.
- Une expertise a été faite sur les coûts et l'organisation dans les hôpitaux pour les expressistes et pour le transport labo : solution abandonnée du fait de difficultés dans la gestion au sein des maternités et très coûteuse.
- Le 4 novembre 2024, le CNPDN a validé le retour à l'enveloppe La Poste, désormais en J+2, avec une mise en œuvre prévue au 1^{er} mars 2025. Si possible, des navettes quotidiennes seront mises en place en complément.
- Une étude européenne récemment publiée dresse un état des lieux des délais d'acheminement et de réalisation du DN dans les différents pays : *Loeber JG, Platis D, Zetterström RH, et al. Neonatal Screening in Europe Revisited: An ISNS Perspective on the Current State and Developments Since 2010. Int J Neonatal Screen. 2021;7(1):15. Published 2021 Mar 5. doi:10.3390/ijns7010015*. La France y apparaît dans la moyenne en ce qui concerne les délais de rendu des résultats.
- Une étude sur les transports des navettes de l'EFS est en cours pour avoir un retour sur le fonctionnement régional.
- Une évaluation de cette nouvelle organisation est donc mise en place avec un certain nombre d'indicateurs. Une des missions de la Commission Epidémiologie est de regarder l'évolution de ces indicateurs :
 - o Une granularité avec une analyse de la situation dans 2 semaines pour avoir un premier recul d'1 mois.
 - o La comparaison sera faite avec une temporalité de n-1 pour être sur une comparaison de la même période.

Format du buvard :

- Un nouveau format devra être revu au sein du GT buvard pour la mi-juin.
 - o Actuellement il y a 6 tâches sur le buvard mais il sera discuté la possibilité de mettre une 7^{ème} tâche.
 - o 2 tâches seront à priori détachables car il y a déjà plusieurs demandes sur ce point.
 - o Il manque l'heure pour la transfusion.
- Le nombre de non-conformité (NC) sur les consentements est en constante augmentation. Le nombre de rejets pour NC pourrait devenir conséquent avec l'arrivée de la SMA.
 - o A étudier : la possibilité de mettre le consentement au recto.
- Les acteurs de terrains sont toujours pris en compte :
 - o Précédemment, une enquête avait été faite auprès des préleveurs : 4000 sages-femmes ont répondu à cette enquête avec des indications très pratiques sur la manipulation du buvard.
 - o Proposition de tester sur 2 types de maternités : 1 gros volume et 1 petit volume.

4. Refus :

Contexte :

Globalement on continue d'avoir une augmentation des refus du DN. A ce jour, on comptabilise 574 refus en 2024 (hors Pays de la Loire) soit 0,10% de refus. Des enquêtes seront mises en place en amont de la SMA, pour voir s'il y a un impact de ce nouveau dépistage impliquant des analyses génétiques sur le reste du dépistage.

En 2021 : une étude a été faite auprès des parents et des professionnels de santé sur les causes des refus : le rôle des maternités dans l'augmentation des refus n'est pas remis en cause. Cependant, certaines maternités sont dans des secteurs avec un type de population qui refuse.

Discussion pour mieux comprendre la motivation des refus et réduire leur nombre :

- Un formulaire de refus, inscrit dans la loi, existe dans les services. En dehors d'une modification réglementaire, il est donc impossible de modifier ce formulaire en y ajoutant une question sur les raisons de refus des parents comme suggéré par N. Regnault.
Proposition : ajouter une feuille à part demandant aux parents les causes du refus.
Cependant, les formulaires de refus ne sont que peu utilisés par les soignants (ils ne se rappellent pas que ces documents existent) et il est probable que ce document complémentaire sur les causes des refus se retrouve également dans la même situation.
- La proposition d'inscrire le motif de refus dans le dossier médical est impossible au niveau légal, le dépistage n'étant pas obligatoire.
- A étudier : la possibilité de mettre le buvard dans le carnet de santé de l'enfant afin que les professionnels plus proches des parents (pédiatre, médecin généraliste, PMI), vus en sortie de maternité, puissent requestionner le choix des parents.
- Une enquête établissement a été préparée à destination des cadres de santé. L'objectif est d'évaluer le process en cas de refus des parents et de l'améliorer via le questionnement (protocole mis en place, combien de professionnels interviennent si refus...).
- Proposition : mettre en place une étude sur l'adhésion des professionnels de santé sur le DN : ex : pour la surdité, certains professionnels (atteints), refusent le DN de la surdité.
- Expérience DEPISMA :
 - 98.5% d'acceptation (1.5% de refus) dans un protocole de recherche : le nombre de refus attendu était plus important (dépistage génétique, thérapie génique).
 - Formation importante faite autour de la génétique auprès des 81 maternités.
 - ⇒ La formation des maternités autour de la génétique est importante : il faudra informer tous les professionnels de santé, le réseau de périnatalité, la communication auprès des sages-femmes, les médecins généralistes...
 - ⇒ Proposition : faire une enquête de confiance auprès des professionnels (certains CH ont une meilleure adhésion que certains CHU) : possible levier à ce niveau-là.
- L'acceptation du DN est très importante en France :
 - Probablement lié à un manque d'information dans les maternités : potentiellement plus les parents seront informés, plus il y aura de refus.
 - Rendre obligatoire le DN a été discuté avec le ministère mais impossible : bénéfice individuel et non collectif (vaccination).

Commission Epidémiologie – Dépistage Néonatal

- En IDF, un MOOC sur le DN a été développé avec UPCité, à destination des professionnels. Il pourra être diffusé aux CRDN pour transmettre aux maternités.
 - Traduction de la communication en IDF : faite en 11 langues pour la surdité : contacter Elsa Kermorvant (APHP).
 - **L'ENP (Enquête Nationale Périnatale) financée en partie par SpFrance pourrait permettre de recueillir des informations sur les pratiques en maternité concernant les refus du dépistage.:**
 - Dernière ENP en mars 2021. Prochaine enquête prévue pour mars 2027.
 - Enquête transversale faite sur une période d'une semaine, en mars, auprès de toutes les maternités de France (Hexagone + Drom). Dans chaque maternité, une sage-femme enquêtrice du service est financée pour réaliser cette enquête.
 - En 2021,
 - Environ 13 000 femmes ont été incluses dans quasi toutes les maternités de France. Les données collectées auprès des femmes et dans leur dossier médical sont multithématiques : éco-socio-économique, obstétriques, allaitement déroulement de l'accouchement, santé de l'enfant... Les données recueillies sont ensuite chaînées aux données du SNDS. Aucune question sur les refus n'est prévue car le nombre de refus serait trop faible pour faire des analyses statistiques..
 - Des données concernant la partie organisationnelle de chaque établissement sont également recueillies.
- ⇒ Proposition d'évolutions du questionnaire « établissement » sur les questions à ajouter à l'enquête ENP :
- 1) **Dans votre établissement, le moment d'information des parents sur le dépistage néonatal biologique est :**
 - 0 : distinct de celui dédié au dépistage de la surdité néonatale
 - 1 : conjoint avec celui dédié au dépistage de la surdité néonatale
 - 2 : n'est pas refait en maternité si l'information a déjà été donnée au préalable
 - 2) **Existe-t-il un protocole de gestion des refus du dépistage biologique (Guthrie) dans votre établissement ? Oui/Non**

ou

 - 2) **« En cas de refus du prélèvement sanguin pour le Guthrie, quelle est la procédure dans votre établissement ? (plusieurs réponses possibles si réponse diff de 0)**
 - 0 : vous ne reposez plus la question aux parents
 - 1 : une autre personne du service revient informer différemment les parents sur le Guthrie et leur reposer la question
 - 2 : voir avec une personne de confiance autre (médecin, PMI, pédiatre)
 - 3 : une psychologue vient parler aux parents pour mieux comprendre les blocages.
 - 3) **Recueillez-vous les motifs de refus du Guthrie de façon systématique dans le dossier médical de l'enfant ? Oui/Non**

Les cliniciens de la commission soulignent qu'il faut porter la pratique d'informer et de recueillir le consentement des parents avant l'accouchement dans la mesure du possible. Ces questions doivent être revues prochainement avec le CNCNDN afin d'évaluer au mieux l'application des recommandations de la HAS sur l'information en prénatale.

Enquête établissements sur les refus portée par le CNCNDN :

- Proposition de SpFrance de s'accorder sur les questions posées dans l'ENP vs celles proposées dans l'enquête du CNCNDN pour évaluer une possible évolution des pratiques.

Informatique et refus :

- Dans Neonat, un portail stat a été développé pour aider les CRDN à trouver les maternités qui remplissent moins bien le consentement, et potentiellement avoir une information plus ciblée des professionnels concernés.

5. Communication

La communication des professionnels :

- Le guide de la HAS pour les professionnels sera mis à jour par la HAS et mis en ligne sur le site du CNCNDN.
- Certains professionnels pensent que le DN est obligatoire : le consentement n'est donc pas demandé et certains parents sont surpris (voire agressifs) lors d'un second prélèvement.

Un plan de communication a été travaillé avec le ministère, le Conseil National de l'Ordre des Sages-Femmes (CNOSF) et la Fédération Française des Réseaux de Santé Périnatalité (FFRSP). Les recommandations HAS prônent une information au 3^{ème} trimestre de grossesse.

Des outils physiques ont été développés en prénatal :

- 2 affiches : pour mettre dans les salles d'attentes des sages-femmes libérales afin de questionner le professionnel de santé si besoin. QR code permettant aux personnes d'avoir des informations plus détaillées sur les bénéfices du DNN. Propositions de correction :
 - Remplacer : « A la naissance, un dépistage sera proposé à votre bébé », en « A la naissance, un dépistage est proposé à votre bébé »
 - Ajouter « Il permet de détecter « et traiter » le plus tôt possible certaines maladies rares. »
- Un buvard plastifié : à montrer notamment pendant les cours de préparation à la naissance.
- Des traductions du dépliant et de documents d'information seront proposées.
- Proposition du CRDN IDF de voir avec Valérie Gauthereau pour les traductions (11 langues).
- Proposition de faire un audio avec la traduction.

Communication grand public :

- Réseaux sociaux : LinkedIn, Instagram, Facebook. TikTok à développer et retrait de X pour bluesky est en réflexion.
- Des contacts presses ont été pris : Journaux presse et médias (pour la SMA).

6. Informatique

Point non revu en commission.

7. Accès aux données

- Un modèle de lettre d'intention est à valider par la Commission Epidémiologie pour que les demandeurs de données puissent proposer leur projet. Celle-ci permettra d'évaluer les demandes, et d'éviter l'overlap des projets. Modèle de lettre d'intention à voir pour la mucoviscidose.
 - Le CNCDN vérifiera si les données minimales renseignées dans cette lettre d'intention sont bien présentes.
 - Description du projet
 - Les variables demandées devront être cochées
 - Prise de contact avec la filière : oui /non
 - Projet Soumis à 1 PHRC : oui /non
 - Projet soumis à un AAP : oui/non
 - Concerne 1 ou plusieurs CRDN
 - Type d'autorisations réglementaires prévues
- Chaque demande sera envoyée à la Commission Epidémiologie et sera traitée au fil de l'eau par 2 membres qui seront désignés au sein de celle-ci.
 - Si les 2 experts valident la demande d'accès aux données, celle-ci est acceptée, sinon repasse en Commission.
- Délai de traitement de l'expertise est évalué à 2 semaines.
- Equipes extérieures au consortium (hors CRDN, et institutions telles que SpFrance, HAS...), un droit financier d'accès aux données pour la prestation et pour la mise à disposition sera demandé par le CNCDN. Une grille de surcoût (type PHRC) sera étudiée par le CNCDN et validée par la Commission.
- Règles de publication : toute étude nationale devra inclure en premier, deuxième et dernier auteur les porteurs du projet et dans les co-auteurs tous les CRDN et au moins un membre de l'équipe du CNCDN.

8. Collection biologique :

Point non revu en commission.

⇒ **Prochaine Commission épidémiologie le 7 juillet de 11h à 13h.**