



---

## COMPTE-RENDU COMMISSION SCIENTIFIQUE DE PROSPECTIVES DU DNN

8 juillet 2025  
Visioconférence 17h-18h30

---

Étaient présents : Jean Baptiste Arnoux, Nadège Calmels, David Cheillan, Diane Dufour, Frédéric Huet, Latifa Idrik, Caroline Moreau.

Invitée : Perigenomed : Camille Level.

Excusés : Mohand Attou, Joelle Belaïsch-Allart, Régis Coutant, Isabelle Desguerre, Anne Evrard, David Guénet, Grégoire Moutel.

### 1. Contexte :

Perigenomed a sollicité la commission scientifique de prospectives du DNN pour élaborer un système de scoring, permettant d'intégrer une liste de maladies dans le programme du dépistage néonatal selon les critères actuels des recommandations de la HAS, non pas en fonction de la maladie mais selon un score avec des critères objectifs bien précis. Ce scoring permettra de rendre la liste évolutive et permettra d'introduire des nouvelles maladies plus rapidement en fonction de l'état de l'art.

**Perigenomed Clinics 1 PGC1** = liste de 900 gènes : 1 gène connu = 1 maladie.

Liste 1 (traitable) = 1 liste de maladies avec action connue et validée : une prise en charge qui modifie l'évolution naturelle de la maladie

Liste 2 (actionnable) = des maladies où la prise en charge très précoce permet une orientation vers des structures de soin pour améliorer la vie des patients.

**Perigenomed Clinics 2 PGC2** - démarche d'étude préfigurateur = pour démontrer que c'est faisable. 5 départements sont inclus dans le dispositif avec un objectif de 22 000 inclusions. Pas de temps dédié en explication génétique. Donc une liste unique sera proposée, avec une homogénéité pour expliquer de la meilleure façon possible le contenu de ce qui est dépisté dans PGC2.

## Commission Scientifique de Prospectives du Dépistage Néonatal

### **2. Discussion :**

L'âge de révélation : dans les critères de la HAS, c'est l'enfance qui est défini et dans Perigenomed le critère est de 5 ans. Un nouvel article paru récemment alerte sur le détournement du DNN pour révéler les maladies adultes. Cet âge devra être discuté au sein de la commission.

L'âge révélation - L'âge d'identification – L'âge de traitement, sont 3 critères à prendre en compte. Dans le cadre de la SMA l'âge de révélation est déjà trop tard – l'âge de traitement doit nécessairement être en amont.

Même si un âge est fixé, il est possible de réévaluer le critère : ex : la HAS en fonction des maladies se réserve le droit de revoir maladie par maladie, même si un des critères exclu la maladie.

#### Incertitude phénotype-génotype :

Un gène lié à plusieurs phénotypes : L'implication des filières est un vrai enjeu car leur interprétation peut être différente sur un même gène. Le groupe « liste de gènes » est mobilisable : la Commission Scientifique peut leur envoyer ses critères.

#### Cadre réglementaire :

Le travail de la commission scientifique doit rester dans le cadre de la loi. Il est donc exclu toutes les pathologies avec un traitement non validé.

#### Traitements :

On peut imaginer un scoring sur le traitement : ex : existe-t-il d'autres agences du médicament qui ont donné l'AMM.

#### Diagnostic :

L'existence d'un test de confirmation orthogonal (imagerie, biologie...) peut être intéressant dans les critères, surtout pour les variants de signification incertaine. Il permet de donner une hiérarchisation et aider à la prise de décision.

## Commission Scientifique de Prospectives du Dépistage Néonatal

### 3. Objectifs de la Commission Scientifique de Prospectives

1. Première proposition à préparer cet été par David Cheillan et Caroline Moreau en partant des critères définis par la HAS. Les critères de la filière G2M pour l'élaboration de la liste de gènes de PGC1 pourra également servir dans ce travail.
2. Réunion d'un groupe de travail en présentiel à Necker / Paris : le 16/09 de 13h à 17h pour travailler à partir de cette proposition et proposer une trame plus avancée. Les membres de la CSP qui souhaitent participer sont les bienvenus.
3. Proposer à l'ensemble de la Commission Scientifique pour faire évoluer la trame en amont de la prochaine réunion et validation des critères le jour de la réunion qui aura lieu le 14/10/2025.

#### Deadline de Perigenomed :

1. Février retour des filières sur leur liste de gènes
2. Inclusion début avril