
*Relevé de décision réunion Commission Biologie du DNN du
10/03/2025*

Visioconférence de 9h30 à 13h

Étaient présents : Jean-Baptiste ARNOUX, Mohand ATTOU, Paul BRÉGEAUT, Aurore CATTEAU, David CHEILLAN, Christelle CORNE, Isabelle DESGUERRE, Diane DUFOUR, Cécile DUMESNIL DE MARICOURT, David GUÉNET, Latifa IDBRIK, Thao NGUYEN-KHOA, Caroline RAYNAL, Marie-Pierre REBOUL, Estelle ROLAND, Isabelle SERMET, Athanasia STOUPA, Caroline THOMAS

Excusées : Marie-Pierre AUDREZET, Pascale LEVY

Invitée : Anne VASSAULT

0. Approbation du CR de la réunion du 20/01/2025

Le CR est approuvé.

1. Mise en place des commissions et des groupes de travail

Toutes les commissions ont été programmées à ce jour. Le Comité National de Pilotage (CNPDN) qui aura lieu **le 26 mai prochain**, officialisera les membres et présidents/vice-présidents des commissions.

Les membres nommés ont été présentés.

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

Institution	Membres désignés
Biologistes des CRDN	Thao NGUYEN-KHOA
	Estelle ROLAND
	Aurore CATTEAU
	Christelle CORNE
SFDN	David CHEILLAN
	Marie-Pierre AUDREZET
Représentant chefs des pôles hospitaliers de bio	David GUÉNET
SFBC	Caroline RAYNAL
ANPGM	Marie-Pierre REBOUL
<i>Pédiatre de chaque filière maladies rares</i>	
G2M	Jean-Baptiste ARNOUX
FIRENDO	Athanasia STOUPA
MCGRE	Cécile DUMESNIL DE MARICOURT
Muco-CFTR	Isabelle SERMET

Commission Biologie – Dépistage Néonatal

MARIH	Caroline THOMAS
FILNEMUS	Isabelle DESGUERRE Suppléant Claude CANCES
ANSM	Mohand ATTOU
ABM	Pascale LEVY
	Membres de droit
CNCDN (coordo et biologiste)	Emmanuel RUSCH, Diane DUFOUR
Président Com épidémio	SPF : Nolwenn REGNAULT et Alexandra DONCARLI
Président Com scientifique de prospectives	En attente de nomination

Rappel des membres élus :

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	

Commission Epidémiologie : 1^{ère} réunion le 24 mars 2025

Institution	Membres
ANSP - SPF	Nolwenn REGNAULT Alexandra DONCARLI
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
	Membres de droit
CNCDN (coordo et ref épidémio)	Emmanuel RUSCH, Diane DUFOUR
Président Com bio	David GUÉNET
Président Com scientifique de prospectives	En attente de nomination

Commission Biologie – Dépistage Néonatal

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
CIANE	Anne EVRARD
CCNE	En attente de nomination
Juriste droit de la santé	En attente de nomination
UNAF	En attente de nomination
	Membres de droit
CNCDN (coordo et ref prospectives)	Emmanuel RUSCH, Diane DUFOUR
Président Com bio	David GUÉNET
Président Com épidémio	SPF : Nolwenn REGNAULT et Alexandra DONCARLI

Commission Biologie – Dépistage Néonatal

GT buvard : 1^{ère} réunion prévue le 31 mars 2025

	Prénom	Nom	Région
Biologiste référent	David	CHEILLAN	CRDN ARA
Commission Biologie	Christelle	CORNE	CRDN ARA
Commission épidémiologie	Samir	MESLI	CRDN NA
Pédiatre	Athanasia	STOUPA	CRDN IDF
Technicien	Laetitia	LEROI	CRDN PDL
Secrétaire	Mbolatiana	RAZAFINDRAKOTO	CRDN GE
Secrétaire	Sandy	COURAPIED	CRDN HDF
CNOSF	Sandrine	BRAME	CH de Lens
FFADAN	Valérie	GAUTHEREAU	IDF
FFADAN	Vanessa	MURGIA	OCC

- Le buvard 2025, avec notamment le nouveau consentement est déjà en circulation. La livraison aux CRDN a eu lieu en décembre 2024.
- Un nouveau buvard devra être proposé à Revvity à la fin du mois de juin prochain.
- Évolutions possibles :
 - o Zone tampon et zones détachables : exemple sur la longueur du buvard comme alternative.
 - o Consentement génétique : proposition de mettre au recto pour limiter les non-conformités liées à des identités discordantes.
 - o Transfusion : une seule case entraîne des relances régulières sur l'état transfusé ou non.
- Le GT examinera les enjeux, les souhaits, les validations et les possibilités techniques en tenant compte de la taille du buvard.

GT qualité : 1^{ère} réunion prévue le 19 mars 2025

Fonction	Prénom	Nom	Ville	CRDN
Biologiste référent	Christelle	CORNE	CHU Grenoble	ARA
Biologiste	Thao	NGUYEN-KHOA	CHU Paris	IDF
Biologiste	Jordi	PACAUD	CHU Bordeaux	NA
Biologiste	Fanny	ZHAO	CHU Lyon	ARA
Biologiste	Sarah	ROMAIN	CHU Strasbourg	GE
Biologiste	Estelle	ROLAND	CHU Lille	HDF
Biologiste	Samir	MESLI	CHU Bordeaux	NA

- L'ordre de priorité de ce GT, validé par la commission biologie, sera :
 - o Proposer un document avec MP. Reboul sur la conduite à tenir sur les non-conformités du consentement pour la génétique.
 - o Actualiser les documents.
 - o Lancer une enquête au niveau national pour faire un état des lieux des analyses de dépistage néonatal de chaque laboratoire qui sont dans l'accréditation COFRAC.

Commission Biologie – Dépistage Néonatal

GT collection biologique : à prévoir dernier trimestre 2025

- Le GT collection biologique devra être mis en place après la constitution des différentes commissions. La proposition de faire participer 2 membres de chaque commission à ce GT a été validée par la commission biologie.

GT informatique : à prévoir prochainement

- La mise en place d'un groupe de travail pour piloter :
 - o les évolutions en cours du SI Epiconcept pour la mise en place des DICS et SMA
 - o le développement du cahier des charges d'un nouveau SI est validé.
- Le GT nouveau SI devra être constitué :
 - o d'un groupe exécutif
 - o d'un groupe plus élargi pour permettre la mise en place d'actions plus rapides.

2. GT drépano

Le dernier GT, dont le référent est E. Roland, a eu lieu le 4 mars dernier. Les algorithmes décisionnels techniques, qui visent à harmoniser les pratiques, ont été mis à jour suite et sont en attente de retour de D. Dufour.

La conduite à tenir qui a été définie est :

- Pour les β thal intermédiaires :
 - o $>37SA$ seuil $< 3\%$
 - o $<37SA$: seuil $< 2\%$: conclure en prématuré et faire un 2nd prélèvement avec une seconde intention (2nde technique)
- Pour les suspicions de Hb H :
 - o $\geq 10\%$ Capi
 - o $\geq 25\%$ HPLC
 - o Faire une seconde intention avec la 1^{ère} technique (pas de retest).
- Les seuils pour la transfusion n'ont pas été définis : en attente de données plus précises.
- De même pour l'HB Bart's, les seuils seront revus plus tard, dès lors que des données plus précises seront disponibles.
- E. Roland est en contact avec le GT de la filière pour qu'ils valident ces seuils et ceux des différents variants.
- Courriers hétérozygotes : la filière les travaille un par un : le courrier en cours de révision est celui pour les FAC. En attendant, les laboratoires doivent tous les rendre.
- E. Roland pourra être invitée aux prochaines réunions de la filière, par demande du CNCDN.
- C. Dumesnil de Maricourt pourra également être invitée aux prochaines sessions GT Drépano des CRDN.
- Courriers autogénérés dans le centralisateur :
 - o L'en-tête du courrier a été modifié à Lille par un texte faux : à corriger rapidement par Epiconcept.

Commission Biologie – Dépistage Néonatal

- Les courriers automatiques doivent pouvoir être modifiés : des intitulés sont à revoir ex : « capillaire ».
- Les Nota Bene devraient également pouvoir être modifiés : notamment pour mettre l'accréditation.

3. Maladies génétiques

- Suite au référé qui a été retiré par le fournisseur, le juge a déclaré le marché valide et **la société Revvity a été retenue**. Une communication sera faite aux CRDN dès que le marché sera officiellement notifié.
- Une révision financière au plus près du réel a été demandée par la DGOS. Les naissances 2024 devront être pris en compte au lieu du nombre de naissance de 2023. Le CNCDN défendra que le coût du kit au réel ne peut pas être pris en compte sans revoir les autres financements (non prise en compte de coûts RH : de cadre, ...). La projection du coût du kit était de 4,5€ TTC et le coût de l'équipement a été pris en compte avec un amortissement sur 7 ans et 10% du coût de maintenance. Le surfinancement RH prévu était à priori de 2 mois ce qui permettra d'effectuer le recrutement un peu en amont.
- Au niveau du calendrier, le dépistage des DICS, SMA et VLCAD sont prévus pour le 1^{er} septembre.
- L'installation des équipements est prévue avec 3 équipes de Revvity. Selon le lot choisit, le temps d'installation sera différent. Il faudra une semaine d'installation pour le petit volume Eonis Q et 2 semaines pour l'autre technique.
- La campagne de communication sera faite à partir de juin avec des enjeux sur la partie consentement génétique.
- Un GT communication a eu lieu avec la DGS, la CNOSF et la FFRSP qui a permis de définir une campagne avec différents volets de communication :
 - Communication digitale avec les réseaux sociaux
 - Communication papier avec les plateaux télévisés (émission Les maternelles, M6, AFM Téléthon)
 - Communication aux CRDN : avec une boîte à outils pour des séances d'information aux maternités : buvard plastifié, affiches etc.
 - Les dépliants et le guide des professionnels est en cours de révision par la HAS.
- Un MOOC a été développé en Ile de France sur le dépistage néonatal afin de former les professionnels de santé. Il sera mis à disposition pour fin mars.
- Le groupe SHERPA, de la filière FILNEMUS, prévoit de communiquer sur le dépistage de la SMA. Une coordination de la communication avec le CNCDN sera proposée auprès de ce groupe.
- Bonnes pratiques à travailler concernant les non-conformités et l'homogénéisation des conduites à tenir. Ex :
 - Si pas assez de sang sur le buvard, quelles maladies tester en priorité ?
 - Si consentement non conforme, faut-il recontacter les parents ou pas ?
 - Comment déterminer une non-conformité : si pas de nom, pas de date, pas de case cochée, pas de signature ? A quelle vitesse, peut-on récupérer cette non-conformité ?
 - Au bout de combien de rappels pour joindre les parents, détermine-t-on un perdu de vue ?
- Des vérifications en maternités devront être faites sur la conformité avant envoi des buvards. Une communication sera faite aux assises sages-femmes du 21 au 23 mai prochain pour appuyer sur ces bonnes pratiques et éviter le maximum de non-conformité.

Commission Biologie – Dépistage Néonatal

- Remarque de I. Desguerre sur les retours de l'étude pilote sur ces questions de non-conformités. Dans l'exemple de DEPISMA, l'exhaustivité était de 93 à 94%.
- Proposition d'introduire Marie-Pierre Reboul au GT Qualité sur la question spécifique des non-conformités pour DICS et SMA. Un document qui sera soumis à la prochaine Commission Biologie.
- Les fiches diagnostiques DICS, SMA et VLCAD seront renvoyés ce jour, suite à la modification sur les fiches DICS et SMA avec l'ajout de la technique utilisée.
- Une demande devra être faite auprès du fournisseur sur l'adaptation du kit pour les cas dont le gène de ménage n'amplifie pas. Une réunion est planifiée avec le fournisseur le 13/03/2025 et MP. Reboul sera invitée à cette réunion pour en discuter.

4. VLCAD

Le fournisseur Chromsystem n'est pas en capacité de mettre à disposition le C14 :1 pour un démarrage en juin.

A l'étranger il n'y a pas de contrôle du C14 :1 dans les kits, mais juste le contrôle C14 et le contrôle CDC. Ils n'ont pas de C12 :1 en contrôle non plus.

Nous restons dans l'attente de leur retour pour avoir une date précise de la mise à disposition du kit de contrôle avec le C14 :1.

La filière G2M doit se positionner sur les seuils de succinylacétone.

Il est important de noter que des facteurs correctifs peuvent influencer les résultats et doivent être pris en compte lors des changements de lots de standards internes.

Une communication sera faite à la commission de biologie concernant les distributions et les seuils de succinylacétone.

Une réunion aura lieu le 10/03/2025 entre JB. Arnoux et F. Labarthe qui permettra de mettre en place un programme d'amélioration du système avec pour objectif d'avoir une VPP >10% pour chaque maladie.

Point d'attention : le CNCNDN a alerté sur la présence 6 cas de tyrosinémie dans la région PACA sur 10 malades France entière.

5. EEQ Asqualab

Dix laboratoires participent au contrôle de qualité interne couplé à comparaison inter-laboratoire.

Demande d'envoi anticipé de contrôles positifs et négatifs pour le DICS, SMA et VLCAD afin de valider les méthodes.

6. Règlement intérieur

Le CNPDN a demandé de faire un règlement intérieur avant les textes de loi qui précisent les instances et les missions de celle-ci.

Le règlement intérieur précise :

- Les missions

Commission Biologie – Dépistage Néonatal

- Les membres
- La présidence
- Les référents : proposition d’avoir un duo 1 biologiste et 1 clinicien référent par maladie.

Ce règlement intérieur a été accepté au CNPDN en 2023, et est modifiable pour la nouvelle commission. Celui-ci doit évoluer notamment en fonction des besoins, et rajouter les nouvelles maladies.

Depuis, des propositions ont été faites sur le paragraphe II.4 Référents, avec l’ajout de la participation en duo entre un biologiste comme référents de chaque groupe de maladies.

Les modifications de ce règlement intérieur ont été validées ce jour par la commission biologie.

7. Divers

- Dépistage des enfants nés à l'étranger et adoption : il est rappelé que la SFP a émis des recommandations précises pour les enfants nés à l'étranger arrivant en France dans leur premier mois de vie, et qui sont pris en charge. Sinon, à plus d'un mois, en fonction de l'état clinique, les analyses sont faites au cas par cas. D. Cheillan transmettra les recommandations précises à l'ensemble des CRDN.
- La journée CRDN-CNCDN aura lieu le 5 juin prochain
- La journée des laboratoires sera prévue le 16 octobre prochain
- Des rencontres avec les fournisseurs seront programmées dans les prochaines semaines : priorisation avec Chromsystem.
- Une réunion sera proposée avec tous les techniciens pour échanger sur leurs difficultés et faciliter les interactions entre CRDN. 4 réunions par an seront bloquées (une par technique). Il est souligné l'importance d'inclure les biologistes référents dans ces réunions pour permettre de mieux guider les propositions qui seront émises de ce groupe de travail. D. Dufour et potentiellement un biologiste référent pourront être présents.
- Concernant le mode opératoire Epiconcept, il est souligné que des disparités existent entre les CRDN. Un document sera diffusé aux CRDN pour harmoniser les pratiques.

[Prochaine réunion en distanciel le 12 mai de 9h30 à 13h](#)