



Commission Biologie – Dépistage Néonatal

Relevé de décision de la

Commission Biologie du DNN du 30/06/2025

Visioconférence de 10h00 à 13h

Étaient présents : Marie-Pierre AUDREZET, Paul BRÉGEAUT, David CHEILLAN, Christelle CORNE, Diane DUFOUR, Cécile DUMESNIL DE MARICOURT, David GUÉNET, Latifa IDBRIK, Thao NGUYEN-KHOA, Caroline RAYNAL, Marie-Pierre REBOUL, Estelle ROLAND

Excusées : Jean-Baptiste ARNOUX, Mohand ATTOU, Aurore CATTEAU, Isabelle DESGUERRE, Pascale LEVY, Isabelle SERMET, Athanasia STOUPA, Caroline THOMAS

Invitée : Marie RIMBERT

0. Approbation du CR de la réunion du 12/05/2025

Le CR est approuvé.

1. Retour RCP Commet et EIM

1. VLCAD :

En attente du retour sur l'analyse des buvards de la région CVL de D. Dufour.

L'ajout du VLCAD ne nécessite pas de vérification de méthode supplémentaire car il s'agit d'une simple procédure informatique qui a été réalisée au niveau de l'automate. Par contre, dès lors qu'il y aura un nouveau kit IVDR, la vérification de méthode sera nécessaire.

2. Acidurie isovalérique :

Proposition et validation du seuil de retest = 2,0 μM .

Seuil d'action proposé et validé à : 2,5 μM (au lieu de 2 μM). Objectif : diminuer de 30% le nombre de FP.

3. Leucinose :

Si l'enfant reçoit une nutrition parentérale, les taux sont très élevés. L'information du terme est donc importante, car il permet de voir si l'enfant a reçu une nutrition parentérale ou pas. Si oui, un deuxième buvard est attendu juste après cette nutrition parentérale.

Ratio Xle/ALA = 2 (au lieu de 1.5). Objectif = améliorer la VPP.

Commission Biologie – Dépistage Néonatal

En cas de résultat suspect avec $XLE \geq 500$, la concentration de Phénylalanine sera à préciser dans le courrier d'alerte au pédiatre. Ce qui permet pour les >500 de faire une prise en charge en attendant les examens supplémentaires.

⇒ Les nouveaux seuils seront à diffuser pour un démarrage dès le 07/07/2025.

⇒ Proposition de faire une note pour toutes les maladies à décompensation rapide (HCS, MCAD, leucinose, SMA), à valider avec la filière, afin d'avoir une conduite à tenir si le retest n'est pas possible le lendemain (week-end, pont), et de rendre un premier résultat au pédiatre afin de maximiser les chances pour l'enfant.

2. Etat des lieux de la mise en place des DICS et SMA

1. Seuils DICS :

Attendre les chiffres de la région CVL pour colliger les résultats.

Points d'attention :

- Se mettre d'accord sur quel percentile est la cible.
- Quelle est l'incertitude de mesure ? La variabilité est-elle importante ? A noter que dans les autres dépistages celle-ci est d'environ 20%.

Les premiers seuils identifiés sont les suivants :

- Seuil 1=1 (1.5^e percentile)
- Seuil 2 (retest)=0.3 (1^{er} percentile)
- Seuil 3 (final>37SA)=0.1
- Seuil 3'(final<37SA)= 0.015

Discussion :

- Revoir les seuils en différenciant la population prématurée du reste de la population.
- Prévoir un point à 1, 2 et 3 mois après la mise en place du dépistage pour avoir plus de données sur les prématurés afin de déterminer un seuil plus précis.

2. Seuils SMA :

- Les seuils de la SMA sont imposés par Revvity.
- En attente de finalisation de passage des cas cette semaine à Bordeaux : 2000 attendus pour la fin de la semaine.
- Conduite à tenir pour les cas dont le gène RPP30 n'amplifie pas :
 - Pour quantifier les TRECs, le gène de ménage est nécessaire. Sur le logiciel, le résultat apparaît ininterprétable.
 - Si le cas se présente, faire un courrier au pédiatre pour l'informer et convoquer l'enfant.
- La liste des biologistes référents et des biologistes qui réaliseront le dépistage est en cours de préparation au CNCN.

Commission Biologie – Dépistage Néonatal

3. GT Qualité :

- Les non-conformités majeures au consentement génétique ont été listées par le GT Qualité.
- Un argumentaire juridique pour réaliser l'analyse même en cas de non-conformité au consentement a été réalisé et validé par le groupe de travail.
- Celui-ci n'a pas été retenu par la commission biologie afin de garantir le respect de la loi telle que celle-ci a été défini, c'est-à-dire avoir un consentement conforme avant la réalisation du dépistage.
- Un travail important auprès des maternités est à réaliser afin que celle-ci puissent récupérer un consentement conforme et lever la non-conformité.
- La conformité des buvards doit être absolument vérifiée par les maternités.
- En ARA cette non-conformité touche moins de 1% des buvards et sur une étude plus large les non conformités sur le consentement génétique de la mucoviscidose représente autour de 5 à 6%.
- Préparer un format de courrier à imprimer par les parents et à compléter /ou avec une retranscription manuscrite pour récupérer le consentement des parents par le service préleveur (maternité, service de néonatal, sage-femme libérale) qui le renvoi au CRDN.
 - Si le CRDN ne reçoit pas le consentement, il effectue une relance dans les 24h au service préleveur et le trace par mail.
 - Le document peut ensuite être récupéré par le CRDN par mail dans un premier temps pour réaliser l'analyse rapidement puis éventuellement par courrier pour récupérer l'original de la signature.
 - La question du formulaire en ligne n'est pas possible pour le moment, mais il est à imaginer dans le futur.
- Voir pour intégrer un généticien moléculaire au sein du GT qualité.

⇒ Communication rapide à faire cette semaine auprès des CRDN :

- Communication à faire importante dans les maternités via les réseaux de santé périnatal, pour insister sur l'importance de récupérer le consentement génétique.
- Les 3 non conformités majeures, bloquantes, validées par le GT qualité sont :
 - Absence de signature
 - Absence de case cochée
 - Les deux cases cochées

⇒ Questions à poser au service juridique du ministère et non à l'ABM :

- Les deux cases cochées peuvent elles être considérées comme un désaccord parental ?
- Quelles sont les modalités possibles pour récupérer les consentements auprès des centres préleveurs.

4. Equipement :

- Difficulté dans le GE de passer commande au CHU de Nancy. Des discussions avec l'ARS sont en cours : pour le moment seul Strasbourg est équipé pour le dépistage des DICS et SMA.

Commission Biologie – Dépistage Néonatal

- Difficulté pour l'Occitanie de passer commande à Montpellier car, comme pour le GE, le financement a été pour un seul équipement pour le CRDN de Toulouse.
- Discussion en cours pour une installation de l'équipement en Guadeloupe - le démarrage ne se fera pas au 1^{er} septembre, le temps de mettre en place la partie informatique et de mettre en place une organisation optimale, notamment en termes de nombre de plaques à passer par semaine. Une réunion entre l'ARS et le ministère est prévue en juillet.

5. Financement :

- 3.3M€ ont été versés sur l'année 2025 correspondant à un fonctionnement sur 6 mois pour la SMA
- + 1.4M€ supplémentaires, pour combler les demandes de matériel supplémentaires (puncheurs...)
- La circulaire sur le financement est attendue prochainement car à la signature depuis le 23 juin.
- Le ministère ne souhaite pas faire de courrier supplémentaire aux établissements pour débloquent les situations concernant les difficultés RH jugeant que le courrier déjà envoyé aux établissements pour la mise en place des nouveaux dépistages était suffisant.
 - Remarque : à Paris, il n'y aura pas de recrutement avant le 1^{er} octobre 2025, les conditions seront donc très difficiles durant le mois de septembre.

6. Informatique :

- Le 18/08 aura lieu la mise en place de la solution full web. Les tests et les formations sont en cours.
- Suite aux réunions avec Epiconcept, certaines questions ont été posées sans avoir de retour du prestataire. Un mail de la commission biologie à Epiconcept sera envoyé afin que la société puisse y répondre dans les plus brefs délais.
- Dans le cadre de la mise en place du nouvel SI, le prestataire qui sera sélectionné pour la rédaction du cahier des charges est en cours de mise en place au niveau du CHU de Tours. Cet appel d'offre a pour objectif d'être lancé pour le début 2026. L'appel d'offre devra être ouvert pour permettre de prendre en compte toutes les variations possibles par rapport aux SIL et aux logiciels génétiques.
- Waters a présenté leur solution web en région ARA, une présentation à tous les CRDN pourrait être intéressante à prévoir.

3. GT MUCO :

- Une liste de variants de la mucoviscidose, discutée avec la filière, a été transmise dans le cadre du projet PERIGENOMED. Un cahier des charges sera transmis avant la fin d'année à la commission biologie puis au CNCDN pour la mise en place du nouveau marché.

4. Journée des laboratoires :

- Validation des orateurs en cours.
- Binôme pédiatre et biologiste pour les présentations à privilégier.
- Ajout du bilan DEPISMA pour la SMA



Commission Biologie – Dépistage Néonatal

5. Questions diverses

- Communiquer sur la conduite à tenir pour les seuils d'alerte le vendredi soir ou veille des ponts : malgré le risque d'erreur d'identité, le contact au pédiatre peut déjà être contacté. Contacter les groupes dépistages des filières sur ce point :
 - FIRENDO : Patricia Bretonneux
 - MARIH : Caroline Thomas
 - FILNEMUS : Vincent Laugel
- Recommandations drépanocytose :
 - Refaire un mail d'explication des recommandations.
 - Quelques modifications sont à faire sur Voozanoo et n'ont toujours pas été faites. A relancer par le CNCDN auprès d'Epiconcept.

Prochaine réunion : 22/09/2025