Dépistage du déficit en MCAD

Le point sur la mise en place de ce nouveau dépistage en région

Journée dépistage des MHM

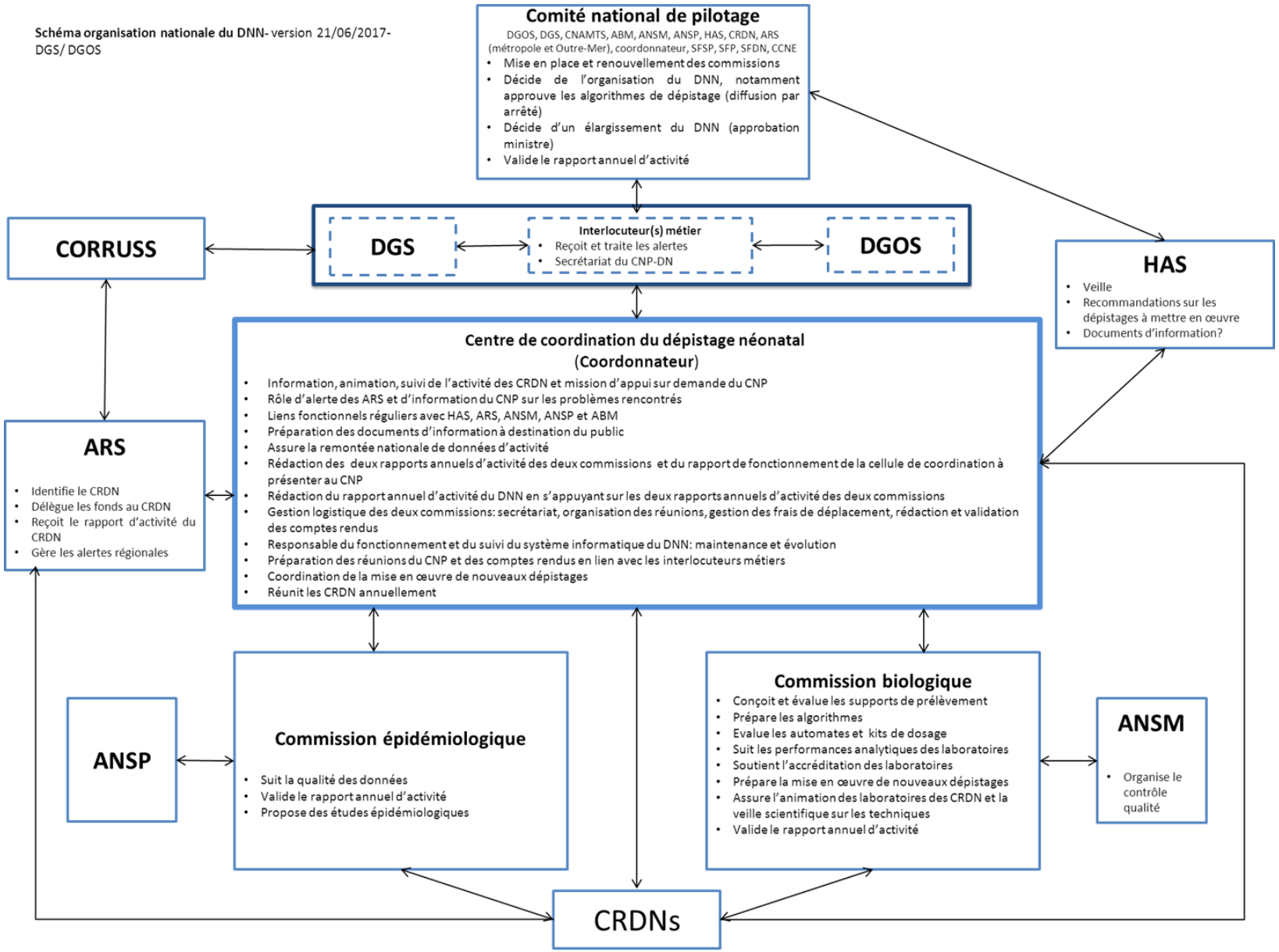
4 Février 2020

Dr David Cheillan

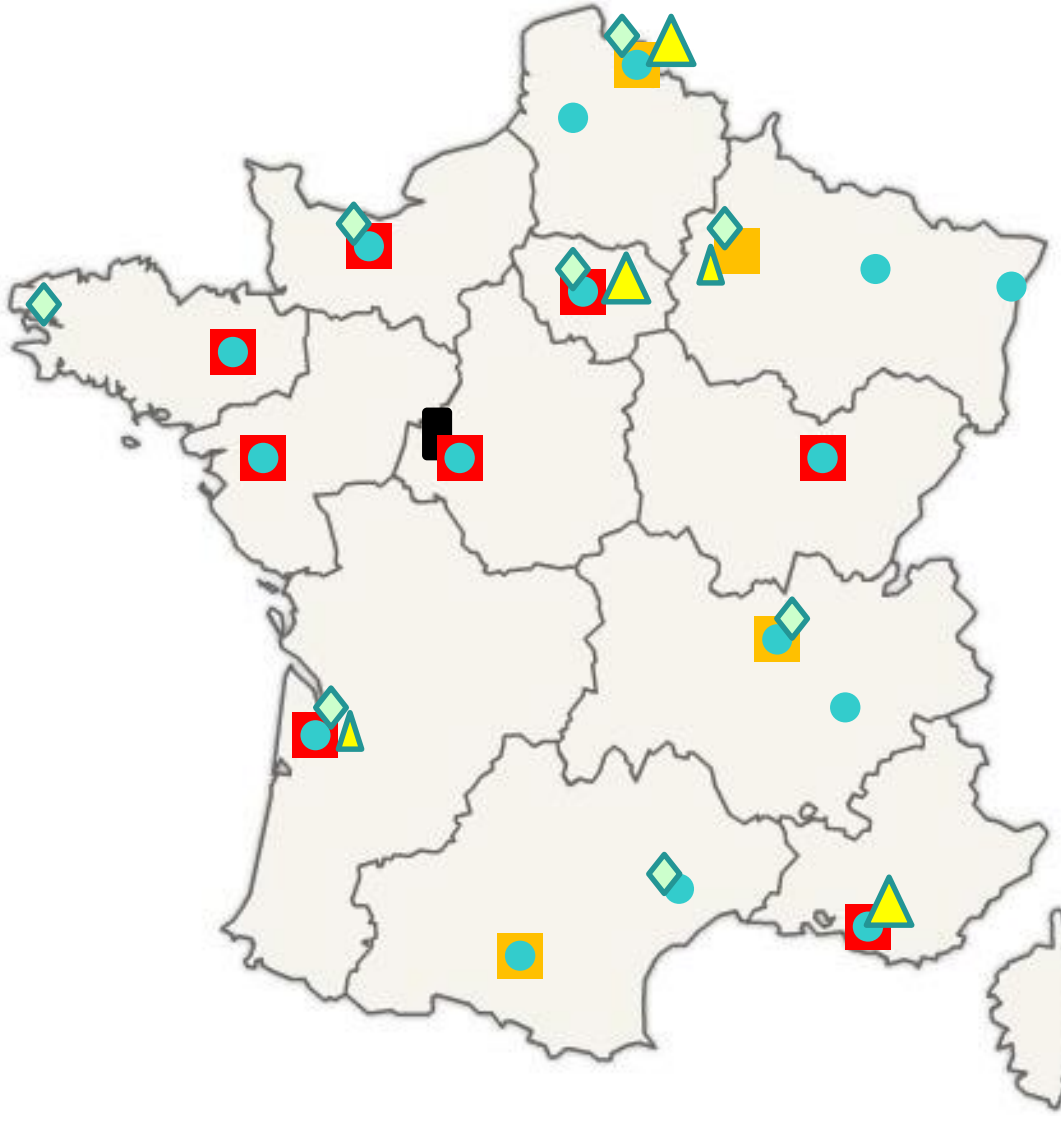
Commission de Biologie du Dépistage Néonatal

david.cheillan@chu-lyon.fr

La nouvelle organisation du dépistage néonatal



Carte des nouveaux CRDN 2020



Au total en métropole :

12 CRDN

16 Laboratoires « Biochimie »

(4 CRDN bi-sites)

5 Laboratoire « Drépanocytose »

8 Laboratoires « BM CFTR »

Evolutions du programme national de dépistage néonatal pour l'introduction du déficit en MCAD

Extension du DN
au déficit en MCAD

Plan national de Santé Publique

PRIORITÉ PRÉVENTION
RESTER EN BONNE SANTÉ TOUT AU LONG DE SA VIE

Mieux repérer et dépister les maladies et facteurs de risque

- **Mettre** en place, sur recommandation de la Haute autorité de santé, le **6ème dépistage néonatal** organisé pour dépister une maladie rare dénommée **« déficit en MCAD »** (anomalie congénitale du métabolisme des acides gras chez le nouveau-né allant de l'hypoglycémie à l'encéphalopathie, avec risque de décès ou de séquelles sévères, en cas de jeûne et/ou de stress métabolique) mis en œuvre par les centres régionaux du dépistage néonatal.

Un nouveau cadre réglementaire pour les « dépistages biologiques »

MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

Arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale

---

Art. 7. – Le programme de dépistage néonatal concerne la liste des maladies ci-dessous :

Pour l'ensemble des nouveau-nés :

– la phénylcétonurie ;
– l'hypothyroïdie congénitale ;
– la mucoviscidose.

Pour les nouveau-nés nés à partir de trente-deux semaines d'aménorrhée :

– l'hyperplasie congénitale des surrénales ;

Pour les nouveau-nés présentant un risque particulier de développer la maladie :

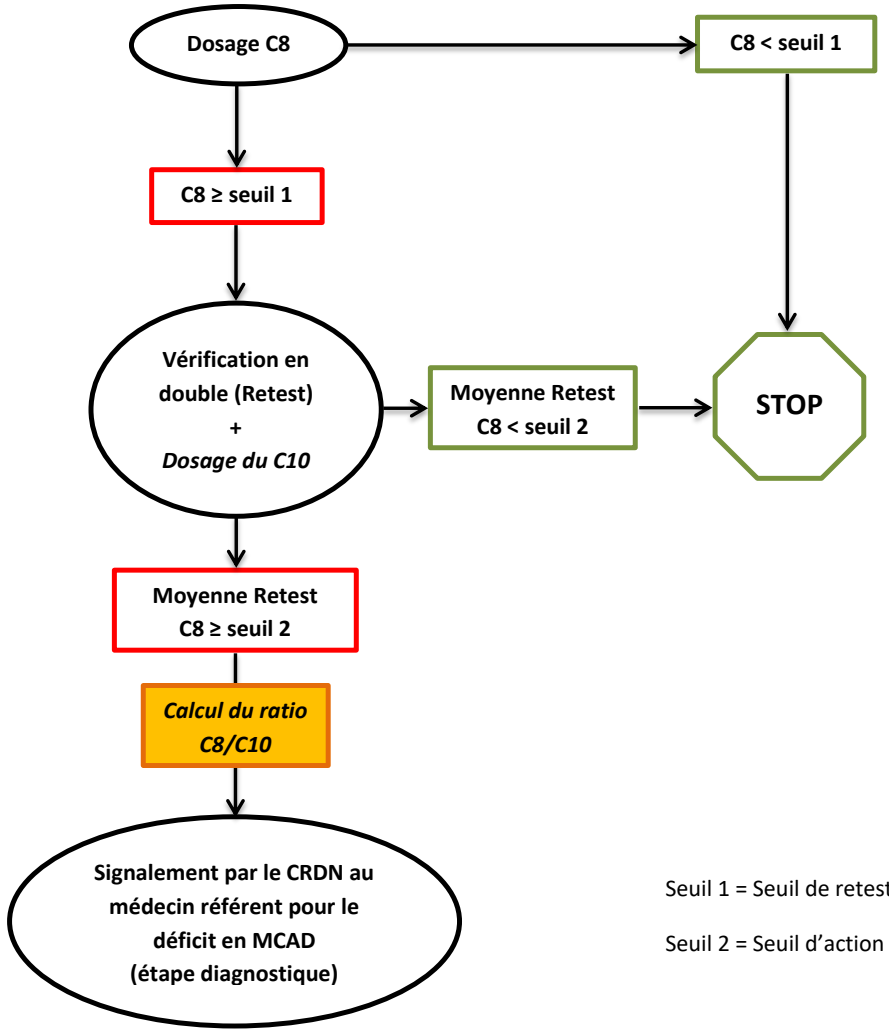
– la drépanocytose.

Le dépistage de la phénylcétonurie s'effectue selon [illegible] modalités tech[illegible] défini[illegible] nexe 3.
Le dépistage de l'hypothyroïdie congénitale s'effectue [illegible] mod[illegible] [illegible] xe 4.
Le dépistage de la mucoviscidose s'effectue selon les mod[illegible]
Le dépistage de l'hyperplasie congénitale des [illegible] annexe 6.
Le dépistage de la drépanocytose s'effectue selon les [illegible]

Art. 8. – L'arrêté du 22 janvier 2010 fixant la liste [illegible] abrogé.

Attente de la modification de l'arrêté pour l'introduction du DN MCAD

Organigramme validé par le copil DN – DGS pour le DN du déficit en MCAD



Seuils retenus par la commission de Biologie du DN

C8 ≥ 0,2µmol/L

Seuil 1 = Seuil de retest

Seuil 2 = Seuil d'action

Conséquences de l'introduction de la MS/MS pour la PCU

1/ Ratio Phe / Tyr

ELSEVIER

Clinica Chimica Acta 270 (1998) 177–181

Short communication

The advantage of phenylalanine to tyrosine ratio for the early detection of phenylketonuria

Avantages : prélèvement + précoce et baisse des FP

2/ Changement de méthode de dosage de la PHE

Modification du seuil de dépistage

MS/MS plus précise que fluorimétrie surtout pout les valeurs « Basses »

Organigramme validé par le copil DN – DGS pour le DN de la PCU

Seuil 1 = Seuil de retest

Seuil 2 = Seuil d'action

* Applicable à partir du moment où la technique de spectrométrie de masse sera opérationnelle

Seuils retenus par la commission de Biologie du DN

PHE ≥ 100 µmol/L

ATTENTION
Arret Phe Fluo en Avril / Mai 2020

Extension du DN au déficit en MCAD - 1

Lancement d'un appel d'offre par le RESAH en Aout 2019
Cahier des charge rédigé par Com Bio / CNCDN / DGOS

- Lot 1 – MS/MS avec multi-attribution
- Lot 2 – Réactif unique France pour PKU et MCAD en non dérivés

Sciex

Waters

Thermo

Shimadzu

Extension du DN au déficit en MCAD - 2

Phase actuelle de passation des marchés subséquents relatifs au lot 1 : Décembre 2019 – Janvier 2020

Objectifs: assurer l'adaptation du fournisseur retenu aux besoins locaux spécifiques par la passation de marchés subséquents retenant 1 fournisseur parmi les 5 identifiés au niveau national

- **Appui organisé des CRDN:**
  - Possibilité donnée aux CRDN de charger le Résah de la passation des marchés subséquents
  - Soutien/suivi par le CNCDN
- **Etape en cours d'identification des besoins locaux spécifiques:**

- Une phase qui devrait être finalisée entre mi et fin novembre selon les régions
- Des marchés subséquents qui devraient s'étaler de mi décembre à mi voire fin janvier

Extension du DN au déficit en MCAD - 3

- **Marché notifié dans 2 CRDN : Nantes et Tours = Waters**
- **Marché en cours de notification dans 3 CRDN : Lyon/Grenoble, Dijon, Toulouse / Montpellier**
- **Choix en cours dans les 7 autres CRDN**

Délais de livraison post signature achat = 4 à 6 semaines

Extension du DN au déficit en MCAD - 4

Difficultés au déploiement

Logiciels de validation analytique / gestion des CQI

neonat

Travaux nécessaires pour l'installation

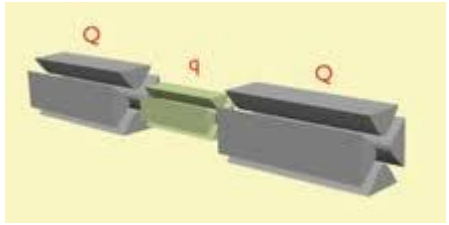
Extension du DN au déficit en MCAD - 5

Formation des personnels / accréditation

4 à 6 semaines

Extension du DN au déficit en MCAD = Bilan

Les CRDN devraient être opérationnels au cours du second trimestre 2020



Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

MINISTÈRE
DES AFFAIRES SOCIALES
ET DE LA SANTÉ

Publication du nouvel arrêté et démarrage pour le 1er Juin 2020?

A suivre….