



MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS ET DE LA SANTÉ

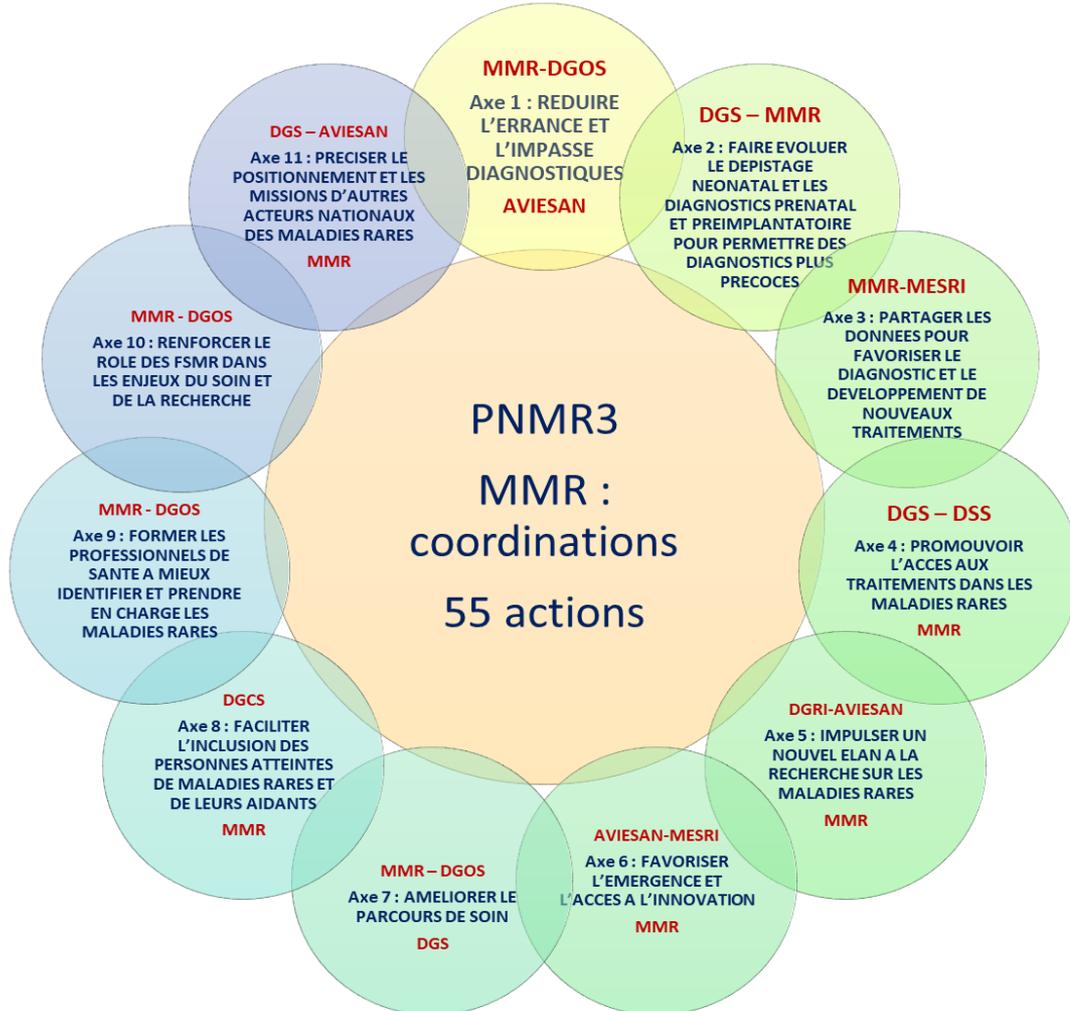
*Liberté
Égalité
Fraternité*

Plan National Maladies Rares 3 (PNMR3) : les enjeux de dépistage néo-natal

**Direction générale
de l'offre de soins**

*Anne-Sophie Lapointe (PhD)
Vincent Vauchel
Clémence de Dinechin
Isabelle Oriez*

Mission maladies rares – 6 avril 2022





Partager l'innovation, un diagnostic et un traitement pour chacun

5 ambitions

- Permettre un diagnostic rapide pour chacun ;
- Innover pour traiter ;
- Améliorer la qualité de vie et l'autonomie des personnes malades ;
- Communiquer et former ;
- Moderniser les organisations et optimiser les financements.

... décliné en 11 axes de travail

- Réduire l'**errance et l'impasse** diagnostiques ;
- Faire évoluer le dépistage néonatal et le diagnostic prénatal et préimplantatoire pour permettre des **diagnostics plus précoces** ;
- **Partager les données** pour favoriser le diagnostic et le développement de nouveaux traitements ;
- Promouvoir l'**accès aux traitements** dans les maladies rares ;
- Impulser un nouvel élan à la **recherche** sur les maladies rares ;
- Favoriser l'émergence de l'**innovation** et son transfert ;
- Améliorer le **parcours de soins** ;
- Permettre une **société inclusive** des personnes atteintes de maladies rares et de leurs aidants ;
- **Former les professionnels de santé** à mieux identifier et prendre en charge les maladies rares ;
- Renforcer le rôle des **filières de santé** sur les enjeux du soin et la recherche ;
- Préciser le positionnement et les missions d'autres **acteurs nationaux** des maladies rares.

Le Programme National de Dépistage Néonatal (DNN) :

- ❖ Le dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale est un programme de santé national au sens de l'article L. 1411-6 du Code de la Santé Publique.
- ❖ Prévention secondaire de maladies à forte morbi-mortalité, dont les manifestations peuvent être prévenues ou minimisées par un traitement adapté s'il est débuté très précocement après la naissance.
- ❖ L'élargissement du périmètre des maladies dépistées nécessite son évaluation préalable par la Haute Autorité de Santé (HAS) et l'avis de l'Agence de Biomédecine qui est également requis.

OBJECTIFS	RÉCURRENT	BILAN ANNUEL
<p>1. Augmenter le nombre de maladies dépistées par un DNN</p>	<p>- Comité national de pilotage du DNN (CNPDN) ;</p> <p>- Centre national de Coordination des Dépistages Néonataux CNCDN ;</p>	<p>Actions en 2019 : Finalisation de l'organisation nationale (Commissions Biologie et Epidémiologie), marché MS/MS</p> <p>Actions en 2020 :</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Equipement de tous les CRDN en spectromètres de masse, formation des professionnels à leur utilisation, adaptation des systèmes d'information. ▪ Mise en œuvre du DNN du déficit en MCAD (D-MCAD) le 1er décembre 2020
<p>2. Accélérer la mise en œuvre de nouveaux DNN</p>	<p>- 17 CRDN et 5 Antennes articulés avec les Centres de Référence Maladies Rares (CRMR) en charge des maladies dépistées ;</p> <p>- Veille scientifique sur le DNN par la HAS ; 27 bulletins d'information (400 articles) envoyés depuis juillet 2019.</p>	<p>Actions en 2021 :</p> <ul style="list-style-type: none"> ▪ Travaux exploratoires pour extension du DNN à 7 EIM ▪ Loi de bioéthique (art 27) : possibilité d'inclusion dans le DNN d'un dépistage d'anomalies génétiques en première intention. ▪ Production et diffusion de nouveaux documents d'information : quelles articulations avec les FSMR ? <ul style="list-style-type: none"> ✓ Dépliant d'information à destination des familles ✓ Document d'accompagnement pour les pros ✓ Fiches questions/réponses sur les maladies dépistées ✓ Réactualisation des sites d'information ▪ En cours : <ul style="list-style-type: none"> ✓ Production de 7 fiches EIM sous format question-réponse ✓ Evaluation sur la pertinence d'inclure le DICS

FOCUS SUR LES ACTIONS DES FILIERES

G2M – Evolution du dépistage néonatal

- La filière de santé maladies rares G2M a pour vocation d'améliorer la prise en charge des patients atteints de maladies héréditaires du métabolisme :
 - G2M participe activement à l'évolution du dépistage néonatal grâce à différentes actions :
 - Projet RADICO Mucopolysaccharidoses : une cohorte descriptive visant à mieux préciser les données épidémiologiques, établir des corrélations génotype/phénotype; et d'une cohorte évaluative afin d'apprécier la prise en charge et l'évolution sous et sans traitement spécifique sur le plan médical et fonctionnel, et en terme de qualité et d'espérance de vie : **Ce sont les résultats de cette cohorte qui vont permettre de soulever la question du dépistage néonatal.**
 - Groupe « Dépistage néonatal » mis en place : cliniciens, biochimistes et associations :
 - **Implications ++++ sur l'extension du dépistage néonatal à d'autres maladies héréditaires du métabolisme.**

Comment informer ? Exemple du M-CAD :

- ❖ Un document d'information pour les familles sur le déficit en MCAD et un « Question-Réponse » pour les professionnels élaborés conjointement par la HAS et le CNCNDN ont été diffusés par les CRDN pour accompagner ce nouveau dépistage (**Action 2.1**).
- ❖ Les autres canaux de communication ont également été mobilisés notamment via le site du ministère de la santé, celui de l'assurance maladie ou encore de santé publique France.

- ❖ **La loi bioéthique (art 27) a introduit la possibilité d'inclure dans le DNN un dépistage d'anomalies génétiques en première intention.** Cette évolution législative pourrait donc permettre de dépister d'autres maladies rares dès lors qu'elles remplissent les critères propres à l'inclusion dans le programme national (Action 2.2).
- ❖ **Une expérimentation concernant le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale est en cours de construction en région et devrait débuter en 2022.**
- ❖ **Afin de favoriser le partage de connaissances, la Haute Autorité en Santé (HAS) réalise depuis juin 2019 une veille scientifique sur le DNN en France ou à l'étranger qui s'est traduite par la diffusion auprès de tous les acteurs du DNN de 27 bulletins d'information recensant 400 articles (Action 2.2).**

Partenaires du projet DEPISMA



❖ Des enjeux majeurs déjà identifiés :

- **Articulation entre les territoires, au niveau national et européen : Équité pour le DNN au niveau des CRDN**
 - Enjeu de l'articulation ville-hôpital ; les maternités, le suivi des grossesses pour l'information en amont du buvard à 3 jours
 - Enjeu de l'articulation entre les territoires et avec l'Europe, en lien avec les actions initiées dans le cadre de la PFUE :
 - RCP régionales, nationales et européennes ; ex. RCP FILNEMUS pour les choix thérapeutiques, la question se pose au moment du DNN ;
 - Enjeux de partage d'expertise et de formation ; L'information du grand public sur le DNN ?;
 - Europe : garantir un accès équitable à un diagnostic plus précoce, plus précis et de meilleure qualité, à des traitements adaptés, permettant à tous les patients européens de bénéficier des thérapies les plus innovantes. Recensement du travail au sein de l'ERN MetabERN.

❖ **Des enjeux majeurs déjà identifiés :**

- **Renforcement de l'axe diagnostic** : prolongation des actions initiées par le PNMR3 et articulation avec les actions du Plan France Médecine Génomique (PFMG), déploiement de nouvelles maladies en DNN ;
- **Accès à de nouveaux diagnostics, traitements et à l'innovation**, en particulier grâce au partage des données de santé et à la collecte de données de vie réelle :
 - un suivi dans le temps des patients diagnostiqués par le DNN ? Un set de données minimal DNN dans la BNDMR à construire ?
 - + GT avec la commission de biologie et des cliniciens pour un guichet unique en amont de la HAS ? Activité inter-FSMR pour une option simple de faisabilité ?

MERCI