



FAMILLES DE FRANCE

Le dépistage néonatal

Paris, le 30 juin 2020

A l'attention des députés membres de la commission spéciale bioéthique de l'Assemblée nationale,

Familles de France

Soutient l'article 19 quater visant à renforcer le dépistage néonatal en France

Souhaite que toutes les familles puissent bénéficier d'un dépistage élargi afin d'éviter l'errance de diagnostic et la prise en charge tardive de pathologies identifiées chez les nouveau-nés.

Si la France a été pionnière, en 1972, en instaurant le dépistage néonatal de la phénylcétonurie (un des cinq tests de Guthrie pratiqués aujourd'hui).

Familles de France demande une extension des tests visant à garantir l'efficacité et le suivi du nombre d'affections recherchées après la naissance, afin de permettre aux nourrissons une meilleure prise en charge et le plus rapidement possible.

Nous demandons le retrait des amendements de suppression.

Cette prévention permettrait une meilleure organisation de filières de diagnostic et de soins, dès la naissance, en évitant des pathologies surajoutées.

Une prise en charge par l'assurance santé et par les complémentaires santé permettraient un mieux-être pour toutes les familles et une solidarité renforcée.



FAMILLES DE FRANCE

➤ Situation législative

Le Sénat a adopté, lors de l'examen en première lecture du projet de loi bioéthique, l'article 19 quater visant à renforcer le dépistage néonatal.

Article 19 quater (nouveau)

Après le chapitre Ier du titre III du livre Ier de la deuxième partie du code de la santé publique, il est inséré un chapitre Ier ter ainsi rédigé :

« Chapitre Ier ter

« Actions de prévention et de soins concernant le nouveau-né

« Art. L. 2131-7. – Par dérogation à l'article 16-10 du code civil et à l'article L. 1131-1 du présent code, peut être proposée aux titulaires de l'autorité parentale, dans le cadre du dépistage néonatal, la recherche en première intention d'anomalies génétiques pouvant être responsables d'une affection grave justifiant de mesures de prévention ou de soins. Une liste des anomalies génétiques susceptibles d'être recherchées dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques réalisé en première intention chez le nouveau-né est fixée par arrêté du ministre chargé de la santé, après avis de l'Agence de la biomédecine et de la Haute Autorité de santé.

« La réalisation de cet examen est subordonnée au recueil du consentement des titulaires de l'autorité parentale dans les conditions prévues aux I et II de l'article 16-10 du code civil.

« Les examens des caractéristiques génétiques réalisés en première intention en application du présent article ne peuvent faire l'objet d'une prise en charge par l'assurance maladie. Leur coût est à la charge des titulaires de l'autorité parentale. Ces examens peuvent, le cas échéant, faire l'objet d'une prise en charge, totale ou partielle, par l'organisme complémentaire d'assurance maladie des titulaires de l'autorité parentale. »

➤ Le dépistage néonatal en France

La France accuse **un retard important** :

- Seuls **5 dépistages** néonataux sont réalisés aujourd'hui (outre la phénylcétonurie, sont testés l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la drépanocytose et la mucoviscidose). La seule extension envisagée concerne un unique sixième diagnostic, le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne.



FAMILLES DE FRANCE

- De plus, **les techniques employées**, biochimiques et non génétiques, **ne sont pas les plus performantes**, compte tenu des avancées de la science.

➤ L'objectif d'une extension

L'extension du diagnostic néonatal vise à permettre de déceler, chez un nourrisson, la présence d'un plus grand nombre de **pathologies identifiées pour lesquelles nous disposons d'une réponse en termes de prévention ou de soins**.

Cette extension est particulièrement centrale pour les porteurs d'une **maladie rare** qui souffrent actuellement d'une **errance diagnostique de 5 ans**, pendant laquelle l'état de santé de l'enfant se dégrade.

Les maladies rares regroupent 7000 pathologies et concernent 3 millions de Français, dont 75% d'enfants. Dans certains cas, **la prise en charge précoce est vitale** et peut même parfois se résumer à un simple régime alimentaire. **L'enjeu crucial est d'être en capacité de réaliser un diagnostic dans les premiers jours de la vie**.

➤ Le dispositif proposé

Le dispositif proposé vise à :

- **Inscrire le dépistage néonatal dans la loi** pour en favoriser la réalisation et l'extension ;
- **Compléter la possibilité de diagnostics biochimiques par la possibilité de diagnostics génétiques**. Il ne s'agit pas d'une substitution systématique mais d'une utilisation de la technique la plus pertinente pour une pathologie ciblée. Le test génétique a, également, pour vertu de déceler les porteurs sains (hétérozygotes) et donc, pour certaines pathologies, de permettre à l'enfant testé parvenu à l'âge adulte d'être en mesure de prévoir des mesures de prévention en cas de projet parental.

➤ La pratique à l'international

Les Etats européens sont beaucoup plus avancés que la France avec, par exemple, **40 pathologies** dépistées en Italie, **entre 20 et 30** pour l'Autriche, l'Espagne, l'Islande, la Hongrie, le Portugal, la Suède, les Pays-Bas et l'Estonie, **entre 10 et 20** pour l'Allemagne, le Danemark, la Belgique, la Suisse, le Royaume-Uni et l'Irlande, etc.

En comparaison, **la France reste bloquée à 5-6 dépistages**.