

Revue générale

La nouvelle organisation du dépistage néonatal

RÉSUMÉ : Le DNN existe en France depuis 50 ans. Son organisation était dérogatoire, confiée à une association loi 1901, l'AFDPHE, sous la double tutelle du MSS et de la CNAMTS. Mais à l'heure des agences ministérielles, de l'accréditation des laboratoires et de la tarification à l'activité, cette organisation est désormais anachronique. Pour permettre une extension à de nouvelles maladies, le DNN est maintenant régi par le MSS par un arrêté du 22 février 2018.

En pratique, cela ne change rien pour les maternités, services de néonatalogie et sages-femmes à domicile qui continuent à adresser les tests de Guthrie à leur centre régional. De même, les pédiatres des centres de référence des maladies rares continueront à être contactés par leur centre régional de DNN.

L'organisation nationale continuera de suivre les DNN, de les adapter selon les recommandations d'une commission biologique et de suivre l'évolution épidémiologique annuelle de chaque maladie dépistée.



M. ROUSSEY

Pr honoraire de pédiatrie,
Université de Rennes 1,
Président de l'Association française
pour le dépistage et la prévention
des handicaps de l'enfant (AFDPHE)
de 2002 à 2018.

L'AFDPHE, une organisation bénévole qui a fait ses preuves...

Les pionniers du dépistage néonatal (DNN) en France ont imaginé, au début des années 1970, une organisation qui a fait largement ses preuves. Ils avaient fait le choix d'une structure juridique typiquement française : celle qui régit les associations dites loi de 1901. Ce cadre juridique a permis à des personnes (médecins ou biologistes membres de l'association) qui partageaient un même but (la mise en route du DNN avec le dépistage de la phénylcétonurie) de recevoir un financement public, provenant de la CNAMTS, afin de mettre en place cette action de santé publique complexe hors des contraintes du fonctionnement hospitalier. Les médecins hospitaliers titulaires bénéficiant à ce titre d'un salaire, ces pionniers n'avaient pas jugé à l'époque que le temps qu'ils consacraient à cette activité méritait une

rémunération supplémentaire. De même, leurs tutelles hospitalières ou universitaires n'avaient pas vu de problème particulier à ce que ces "agents" développent cette activité hors du champ hospitalo-universitaire. Les tutelles avaient même poussé la générosité jusqu'à abriter gracieusement cette activité dans les locaux hospitaliers. Ce "bénévolat", au sens où le financeur faisait ainsi l'économie du temps des médecins et des biologistes concernés, était d'ailleurs bien dans l'esprit de la loi de 1901 [1].

On était en 1972, année de la loi "portant création et organisation des régions". Le schéma élaboré l'a donc été dans l'esprit du temps : une association loi 1901 nationale – l'AFDPHE, interlocutrice exclusive de la CNAMTS chargée de coordonner l'organisation –, et 23 associations régionales, sous l'égide de l'AFDPHE, destinées à l'action sur le terrain (contact étroit avec les maternités

I Revues générales

Glossaire des organismes

ABM : Agence de la biomédecine.
AFDPHE : Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant.
ANSP : Agence nationale de santé publique.
ANSM : Agence nationale de sécurité du médicament et des produits de santé.
ARS : Agence régionale de santé.
CCNE : Comité consultatif national d'éthique.
CNAMTS : Caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés.
CNPDN : Comité national de pilotage du dépistage néonatal.
Corruss : Centre opérationnel de réception et de régulation des urgences sanitaires et sociales.
CRCDN : Centre national de coordination du dépistage néonatal.
CRDN : Centre régional de dépistage néonatal.
DGS : Direction générale de la santé.
DGOS : Direction générale de l'offre de soins.
DSS : Direction de la Sécurité Sociale.
HAS : Haute Autorité de santé.
MSS : ministère des Solidarités et de la Santé.
SFP : Société française de pédiatrie.
SFDN : Société française de dépistage néonatal.
SFSP : Société française de santé publique.

et la filière de soins des enfants dépistés). Le financement devait être versé *a posteriori*, calculé sur le nombre de tests réalisés dans chaque région, obligeant ces régions à faire remonter très régulièrement l'ensemble de leurs données.

Cette structure originale a permis de constituer une banque de données sans égale sur l'ensemble de la procédure et ses résultats. Son organisation n'a pas failli. Au fil des années, elle a su assurer l'exhaustivité du dépistage à l'ensemble des nouveau-nés (NN) de France. Elle a su aussi mettre peu à peu en place le dépistage de 4 autres maladies (hypothyroïdie congénitale en 1978, drépanocytose en 1985 dans les départements d'outre-mer et progressivement entre 1995 et 2000 en métropole, hyperplasie congénitale des surrénales [HCS] en 1995 et mucoviscidose en 2002),

faire les adaptations nécessaires pour optimiser les performances (surveillance et adaptation des seuils, contrôle qualité...), négocier les marchés des fournitures (papier buvard, réactifs...) pour maintenir le coût global du DNN à un des niveaux les plus bas d'Europe, soulever les questions éthiques posées par cette action de santé publique et y répondre [1].

... Mais qui est devenue anachronique

Cependant, à l'heure des agences ministérielles (HAS, ABM, ANSP ou Santé publique France), de l'accréditation des laboratoires et de la tarification à l'activité, cette organisation est désormais anachronique. La liberté d'action des pionniers du DNN est devenue théorique compte tenu des missions incontournables de la HAS. Par exemple, l'AFDPHE a démontré qu'un dépistage néonatal de l'HCS était inutile chez les grands prématurés qui étaient tous hospitalisés en néonatalogie [2]. En revanche, elle n'a pas réussi à appliquer cette mesure, qui générerait beaucoup de faux positifs et venait alourdir le système, parce que l'arrêté ministériel du 22 janvier 2010 qui fixe la liste des maladies faisant l'objet d'un DNN disait que ce dépistage concernait tous les nouveau-nés. Il a donc fallu interroger la HAS pour qu'elle rende des recommandations que le ministère pourrait appliquer et qui sont en fait les mêmes que celles de l'AFDPHE [3]. Mais il a fallu attendre la réorganisation voulue par le MSS pour que l'arrêté ministériel puisse enfin être modifié avec un nouvel arrêté fixant l'organisation du DNN [4].

Au regard des coordonnateurs de pôles hospitaliers et de leurs directeurs administratifs, le "bénévolat" n'existe plus s'il n'est pas rémunéré par des "missions d'intérêt général" (MIG) qui, jusque-là, ignorent le DNN. Le MSS avait par ailleurs déjà mis dans le 2^e Plan national "Maladies rares" (2011-2014) un

paragraphe sur l'extension souhaitable du DNN à d'autres maladies, avec une réflexion à mener sur une future organisation [5].

À cette situation, il faut ajouter la recommandation faite par la HAS – en 2011, à l'occasion de son travail sur la mise en place du dépistage d'une 6^e maladie, celui du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) – de réduire le nombre de laboratoires de DNN pour adapter l'activité de biologie à la nouvelle technologie requise pour ce dépistage : la spectrométrie de masse en tandem (MS/MS) [6]. De plus, on a vu dans l'article précédent que le DNN est confronté à une extension importante jusqu'au tout génétique utilisant le séquençage à haut débit. Celui-ci pose déjà des problèmes éthiques, organisationnels et sociaux qui ne concerneront pas que les professionnels de santé, mais l'ensemble de la société.

L'organisation du DNN telle qu'elle existe encore aujourd'hui est donc fragilisée par ces évolutions, même si elle n'a jamais été prise en défaut. Le MSS a décidé de prendre complètement le contrôle de l'organisation du dépistage néonatal, y compris son financement, intégré dans celui des établissements hospitaliers qui accueillent un centre de DNN. Ce financement, tel qu'il avait été conçu par la CNAMTS en 1972, et malgré une réévaluation tous les 3 ans, était loin de couvrir la réalité du coût, comme l'a montré un audit externe réalisé en 2010 et remis aux tutelles en 2012. On peut espérer qu'il sera désormais adapté à la réalité du coût du personnel et du matériel.

La nouvelle organisation du DNN

Compte tenu de l'efficacité sans faille de l'AFDPHE, la nouvelle organisation mise en place par le MSS est fortement calquée sur l'organisation antérieure. L'AFDPHE a donc travaillé pendant plusieurs années avec la tutelle pour que le

Revue générale

changement s’opère sans perte d’efficacité (fig. 1). Cette nouvelle organisation ne change rien au travail effectué à la base, c’est-à-dire au niveau du prélèvement, qu’il soit effectué en maternité, en néonatalogie, en ville par une sage-femme à domicile, en cas de sortie ultraprécoce du NN de la maternité ou encore en cas d’accouchement à domicile.

Des recommandations ont été émises à plusieurs reprises par l’AFDPHE et le Conseil de l’ordre des sages-femmes pour rappeler que leur responsabilité

était engagée en cas de non-réception des “buvards” ou du formulaire de refus des tests signé par les parents [7]. On rappelle que l’arrêté ministériel du 22 janvier 2010 fixant la liste des maladies faisant l’objet d’un DNN s’impose aux professionnels de la naissance, qui doivent proposer le DNN, mais celui-ci peut être refusé par les parents. Il importe donc que ces professionnels soient bien formés afin d’expliquer correctement le but des tests aux parents et limiter leur refus. Heureusement, cela reste marginal (278 cas sur 775 961 tests en 2017 [8]),

mais pose néanmoins la question du droit des enfants vis-à-vis de leur santé [9].

Le centre régional, dorénavant appelé **Centre régional de dépistage néonatal (CRDN)**, est en lien étroit avec toutes les maternités, les services de néonatalogie et les sages-femmes de sa région, qui lui envoient les tests de Guthrie, et il veille à l’exhaustivité, tâche qui engendre de nombreux appels téléphoniques quotidiens. Il doit également être en lien étroit avec les centres de compétence ou de référence pour les maladies dépistées,

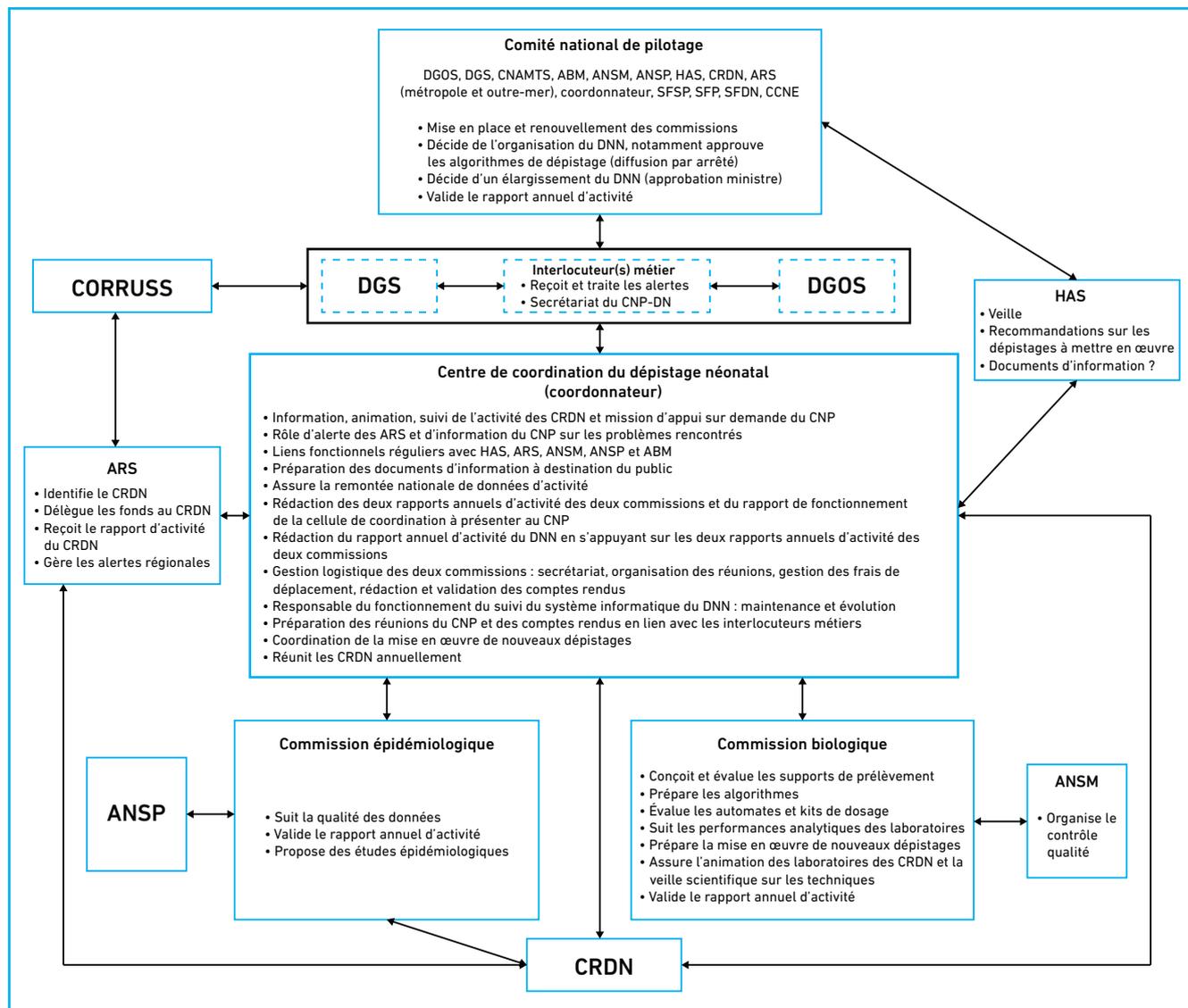


Fig. 1 : Schéma d’organisation nationale du DNN (source: MSS).

POINTS FORTS

- Une nouvelle organisation du DNN a été mise en place le 22 février 2018, elle est opérationnelle depuis le 1^{er} mars 2018.
- Elle était notamment nécessaire pour permettre l'extension du DNN à de nouvelles maladies.
- Chaque maladie nouvelle sera étudiée spécifiquement par un comité national de pilotage composé de partenaires de la naissance et des usagers.
- Le dépistage du déficit en MCAD sera ajouté en 2019 aux 5 maladies déjà dépistées. D'autres devraient suivre rapidement.
- Rien ne changera pour les professionnels de la naissance. Ils adresseront toujours les tests de Guthrie à leur centre régional de DNN, en rappelant que cette action de santé publique leur est imposée mais que les parents peuvent la refuser.

et des échanges d'informations sécurisés doivent être mis en place entre ces structures. Cela a posé la question de l'échelle régionale, question qui doit prendre en compte deux paramètres qui ne sont pas nécessairement antagonistes : l'efficacité et la pertinence économique.

Concernant l'efficacité, il faut trouver un équilibre entre la proximité – un atout qui plaide pour des régions pas trop grandes – et un nombre critique de NN pour que les situations de résultat anormal ne soient pas trop rares et maintiennent les acteurs du DNN en état de veille efficace. La proximité permet une très bonne réactivité, d'une part lorsqu'un dépistage est positif, d'autre part lorsqu'il y a une dérive dans le circuit du prélèvement – retard d'acheminement du papier buvard ou prélèvement défectueux, par exemple.

Concernant la pertinence économique, la recommandation de la HAS, émise en 2011, sur la mise en place du dépistage du déficit en MCAD était que les laboratoires habilités à pratiquer la MS/MS pour un DNN aient un minimum annuel de 50 000 NN à traiter, ce qui justifiait de ramener leur nombre entre 5 et 15 [6]. Un groupe de travail mis en place par la

Commission européenne a indiqué que le nombre minimum pour qu'un centre de dépistage soit "*compétent*" (notamment apte à mettre en route les bonnes procédures en cas de résultat anormal) était de 30 000 à 50 000 NN par an [10]. La réforme territoriale de 2016, regroupant certaines régions, a fixé le nombre de régions métropolitaines administratives à 13, ce qui permet de créer 1 CRDN par région, soit un total de 12 – la Corse, trop petite en nombre de naissances, reste rattachée à la région Sud. Les 5 régions d'outre-mer restent inchangées avec leurs DNN continuant à être traités par quelques régions métropolitaines, compte tenu de leur trop petit nombre respectif de naissances.

L'organisation nationale est sous la direction du **Comité national de pilotage du dépistage néonatal (CNPNDN)**, présidé par la DGS et la DGOS, avec la DSS. Il est composé des différents partenaires institutionnels et professionnels : CNAMTS, ABM, ANSM, HAS, ANSP, ARS, CCNE, SFSP, SFP, SFDN, représentants de la coordination nationale du DNN, des réseaux de santé en périnatalité, de la Conférence des chefs de pôle de biologie, de l'Alliance maladies rares, du Conseil de l'ordre des sages-femmes. Ce CNPNDN

met en place la coordination et le renouvellement des commissions ; il décide de l'organisation du DNN et, notamment, approuve les algorithmes du DNN qui auront été étudiés par la commission de biologie et diffusés par arrêté ; il décidera d'un élargissement à de nouvelles maladies après approbation du ministre ; il validera le rapport annuel d'activité.

Le lien entre le terrain, représenté par les CRDN et le CNPNDN, se fait par l'intermédiaire d'un **Centre national de coordination du dépistage néonatal (CRCDN)**, localisé dans un CHU. Il a notamment en charge de faire fonctionner 2 commissions importantes : la biologique et l'épidémiologique (*fig. 1*).

Le DNN est donc maintenant réglementé par l'arrêté ministériel du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de DNN recourant à des examens de biologie médicale. Les CRDN ont été mis en place le 1^{er} mars 2018 (à part deux régions, où leur ARS n'avait pas choisi le CHU d'accueil). Le CRCDN est désigné au CHU de Tours et est entré en fonction le 1^{er} juillet 2018.

Conclusion

Quand on cite tous ces acteurs présents sur la *figure 1*, on peut se demander si cette organisation n'est pas trop lourde. Mais elle est calquée sur ce que faisait une association loi 1901 depuis 50 ans, et les tutelles ont pris conscience qu'il n'était plus possible de continuer avec du bénévolat alors qu'il s'agit de la principale action de santé publique dans notre pays – elle touche quasiment 100 % de la population concernée, ce qui n'existe nulle part ailleurs dans les programmes de prévention. La mise en place a été longue, mais toutes les procédures pour le bon fonctionnement d'un DNN, tant au niveau locorégional que national, ont été respectées. Il faut maintenant espérer que la France sera toujours citée en exemple pour la qualité du suivi de son DNN.

I Revues générales

BIBLIOGRAPHIE

1. SARLES J, HUET F, CHEILLAN D *et al.* Dépistage néonatal en France : quel avenir ? *Arch Pediatr*, 2014;21:813-815.
2. HUET F, GODEFROY A, CHEILLAN D *et al.* Faut-il maintenir un dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales pour les prématurés ? *Arch Pediatr*, 2014;21:233-236.
3. Haute Autorité de santé. Recommandation en santé publique. Évaluation de l'intérêt de limiter le dépistage néonatal de l'hyperplasie congénitale des surrénales aux nouveau-nés de plus de 32 SA. 2017.
4. Instruction n° DGS/SP5/DGOS/R3/2017/155 du 5 mai 2017 relative à la réorganisation du dépistage néonatal hors surdité et aux modalités de désignation par les ARS d'un centre régional de dépistage néonatal au sein d'un établissement de santé.
5. www.sante.gouv/les-maladies-rares.html
6. Haute Autorité de santé. Évaluation de l'extension du dépistage néonatal à une ou plusieurs erreurs innées du métabolisme par spectrométrie de masse en tandem. 1^{er} volet : déficit en MCAD. "Recommandation en santé publique", 2011. www.has-sante.fr
7. CURAT AM, PIQUET A. Réalisation du test de Guthrie : nouvelle recommandation nationale. *Bulletin du Conseil national de l'ordre des sages-femmes*, 2015. www.ordre-sages-femmes.fr
8. Association française pour le dépistage et la prévention de handicaps de l'enfant. Bilan d'activité 2017.
9. ROUSSEY M, BUREL J, BALENÇON M. Le droit de l'enfant au dépistage néonatal. *Pediatr Prat*, 2016;283:11-13.
10. LOEBER JG, BURGARD P, CORNEL MC *et al.* Newborn screening programmes in Europe; arguments and efforts regarding harmonization. Part 1. From blood spot to screening result. *J Inher Metab Dis*, 2012;35:603-611.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.