

Evolution nationale et régionale du dépistage

F HUET

Historique

- Création de l'AFDPHE en 1973
- Dispositif associatif décentralisé avec multiplications des associations régionales depuis 1977
- Financement fonds de prévention CNAMTS => convention annuelle avec l'AF (budget 5 M €)
- Commission technique ++++
- Code santé publique (L-1411.06) => définit les maladies à dépister (obligation de proposition aux familles)

Evolution actuelle

- Volonté politique de disparition des associations au profit de structures labellisées.
- Création d'un CNCDN
- AAP porté par les ARS en 2017 avec financement FIR
- Création des CRDN dans chaque région avec mise en fonction au 1^{er} mars 2018

Le CNCNDN

- Structure de Santé Publique. Coordonne les aspects administratifs et épidémiologiques de l'activité de DNN :
 - Missions épidémiologiques
 - Recueil des données régionales
 - Assurer le fonctionnement et le suivi des systèmes d'information
 - Lien avec la CNIL
 - Missions biologiques
 - Organise et facilite le travail de la commission Biologie
 - Participe à l'organisation de l'assurance qualité des CRDN en lien avec l'ANSM
 - Missions de coordination
 - Lien entre les CRDN
 - Lien avec les institutions
 - Lien avec les instances nationales
 - Mise en œuvre des nouveaux dépistages

Le CRDN BFC

- Après débat entre les 2 CHU, proposition commune de localisation à Dijon. Validation par l'ARS fin 2017.
- Plateau technique de biologie. En fonction depuis le 1^{er} avril
- Pdte : Stéphanie Lemaire-Ewing
- Coordination de l'ensemble des dépistages biologiques de BFC
- Recrutement de 2 secrétaires (1,5 ETP) pour assurer l'ensemble des missions administratives
- Dépistage 5 jours sur 7 pour TSH et 17 OHP et 3 jours sur 7 pour TIR et PHE
- Référents cliniciens locaux avec contact direct nécessaire pour maintenir une fluidité optimale

Depuis le 1^{er} avril

- Constat d'une excellente efficacité
- Pas de problèmes liés à la distance, mais trop d'envois différés (WE +++)
- Pas de changement dans les protocoles (prélèvement idéal = 72h de vie). Tolérance jusqu'à 48 h
- Prélèvement au talon préférable. Ponction veineuse acceptable si prélèvements programmés.
- Nécessité d'être précis dans les renseignements administratifs et le terme ++++

Perspectives du dépistage

Locales

Grandes inquiétudes financières :

- Réponse à AAP : budget initial de 380 k€ négocié avec CHU à 330 k€ (au plus juste !)
- Retour DGOS et ARS : 229 k€ (dont 27 k€ « régionaux)

=> Courrier DG à l'agence avec menace d'arrêt d'activité au 31 décembre 2018

Perspectives du dépistage

Perspectives nationales

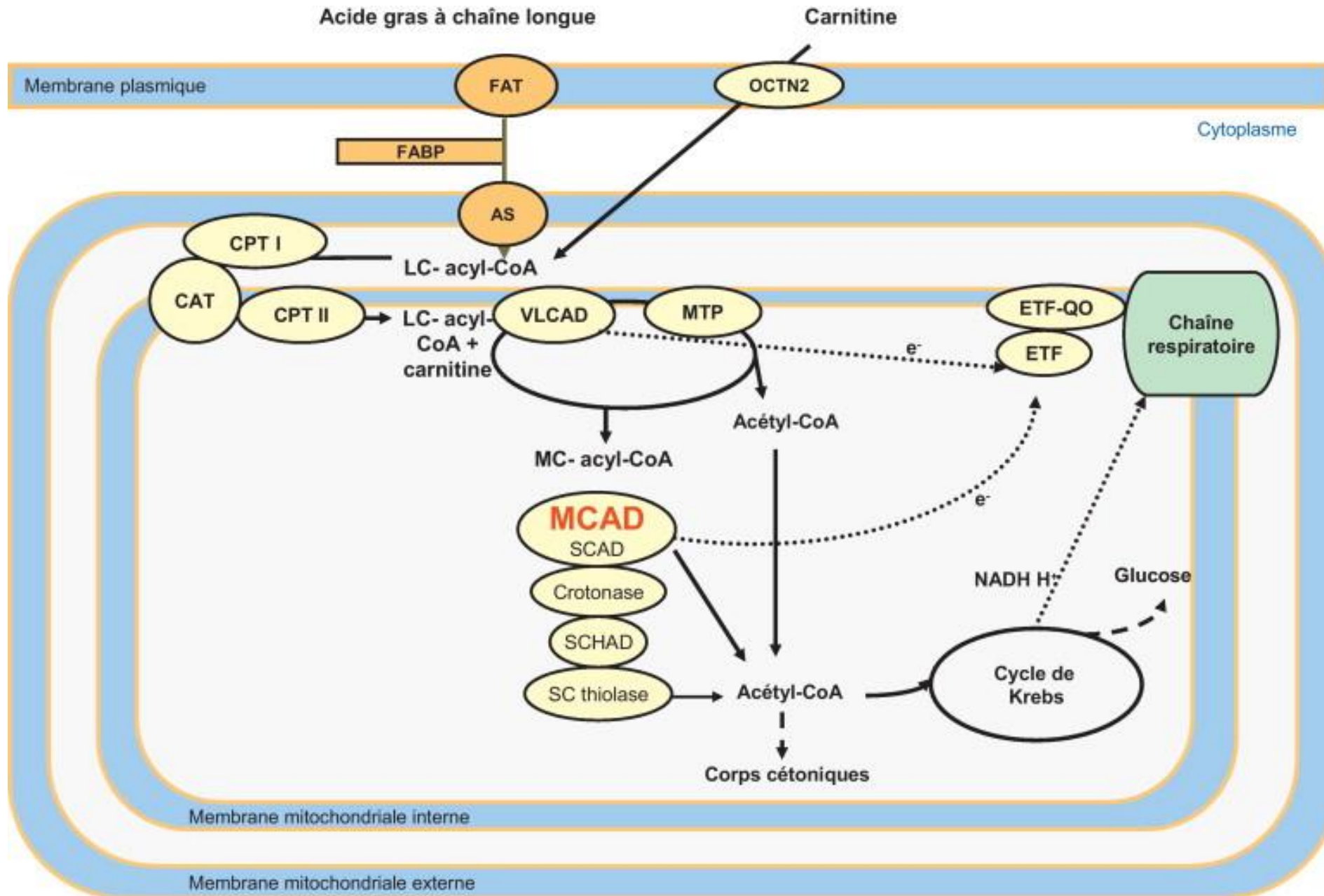
- SFDN : société savante issue des dépisteurs. Nécessité de professionnalisation. Interlocuteur des instances nationales
- Évaluation par la DGOS du dispositif après 6 mois de fonctionnement
- Évolution des dépistages biologiques

Nouveaux dépistages

- MCAD : trouble de la bêta oxydation des acides gras à chaîne moyenne
- DICS : déficit immunitaire combiné sévère

MCAD

- Erreur innée du métabolisme aboutissant à un déficit de production énergétique cellulaire
- Maladie récessive autosomique



MCAD

- Erreur innée du métabolisme aboutissant à un déficit de production énergétique cellulaire
- 3 à 24 mois chez des nourrissons préalablement sains.
- L'hypoglycémie hypocétosique, la léthargie et les vomissements sont typiquement déclenchés par une infection, le jeûne ou une intervention chirurgicale.
- Léthargie, vomissements, arrêt respiratoire, crises d'épilepsie, hépatomégalie, progression rapide vers l'arrêt cardiaque, si un traitement d'urgence n'est pas instauré.
- Une mort subite et inexplicable peut parfois être la première manifestation de cette maladie. Historiquement, environ 25% de patients non-diagnostiqués décèdent au cours de leur première crise métabolique

MCAD

- Diagnostic : chromatographie des acides organiques urinaires et profil des acyl-carnitines
- Dépistage possible par **spectrométrie de masse en tandem** (dosage de C8).
Technique adaptée au buvard.
- Prise en charge :
 - Eviter rigoureusement le jeûne.
 - Les triglycérides à chaîne moyenne doivent aussi être évités, mais aucune autre restriction alimentaire n'est requise.
 - Intervalle de sécurité entre les repas chez le nourrisson et le jeune enfant.
 - Si carnitinémie basse, faibles doses de L-carnitine.
 - Durant les infections intercurrentes, un régime alimentaire d'urgence doit être mis à disposition. Un traitement médical d'urgence est nécessaire en cas de décompensation. Les édulcorants artificiels doivent être évités.

MCAD

- Le dépistage est recommandé depuis 2011 par la HAS (!!)
- Évite 5 décès et 3 polyhandicaps par an
- Recommandation : 5 à 15 laboratoires pour un seuil à 50 000 dépistages par an ...
- Délai lié à la mise en œuvre sur le terrain
- Couplage Phé et MCAD => disparition de la technique actuelle

SCID

- Multiples maladies immunitaires entraînant un déficit grave et définitif. Environ 1/50 000 naissances
 - Absence ou taux bas de lymphocytes T et nombre faible, élevé ou normal de lymphocytes B et de cellules NK.
 - La plupart des nourrissons développent des infections opportunistes dans les 3 premiers mois de leur vie => décès prématuré
 - Le diagnostic repose sur la mise en évidence d'une lymphopénie, d'une absence ou d'un nombre très faible de lymphocytes T et d'une altération de la prolifération lymphocytaire aux agents mitogènes.
 - Les patients doivent rester dans un environnement protégé. Le traitement radical consiste en une transplantation de cellules-souches hématopoïétiques.

SCID

- Dépistage : dosage des **TRECs** (séquences d'ADN excisées lors du réarrangement du récepteur des lymphocytes T) sur buvard
- Faisabilité validée par une étude pilote
- Intérêt : repérage très précoce => greffe médullaire avant 3 mois (96 % de survie vs 66 % si > 3 mois !)
- Intérêt médico-économique validé. A priori 2 à 3 laboratoires impliqués dès 2019.

Merci de votre attention