

# **Dépistage néonatal de la drépanocytose**

## **Impact de sa généralisation**

### **Objectif de prévention**

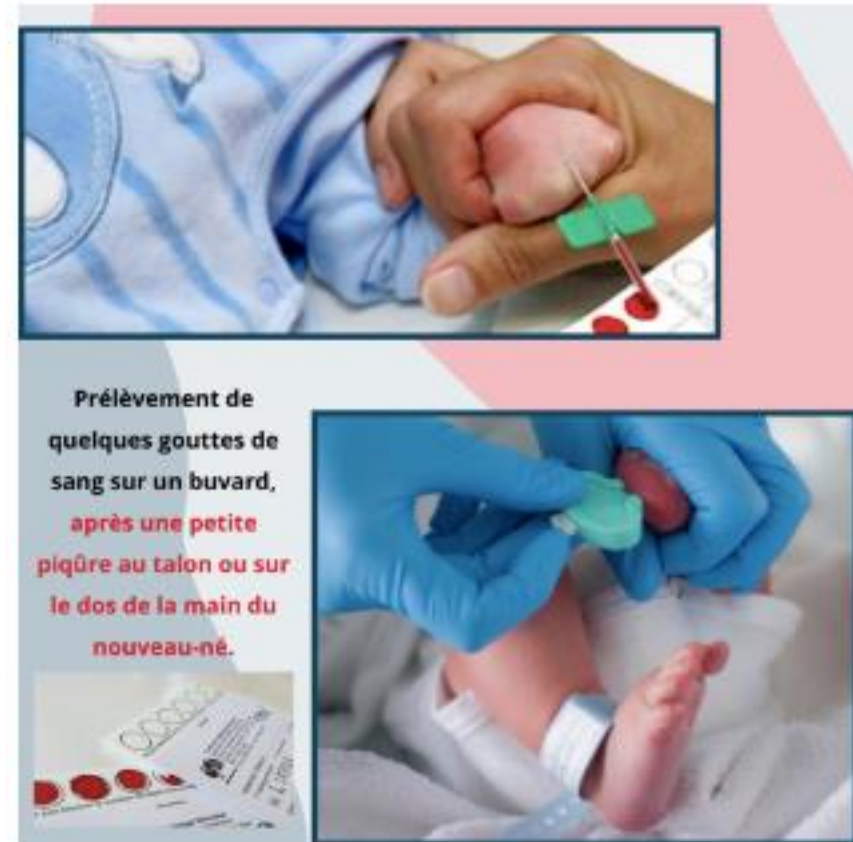
Journée Régionale Réseau POHO

29/11/2024

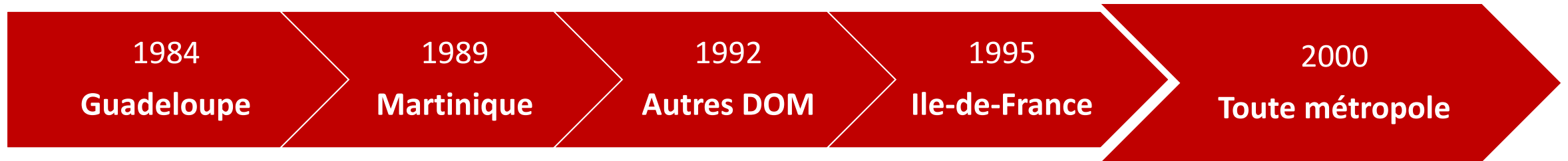
Dr Sophie PERTUISEL

# Objectifs du dépistage néonatal

- Détecter des maladies AVANT l'apparition des premiers symptômes
  - Prise en charge thérapeutique précoce
  - Accompagnement adapté rapidement proposé
- 
- Réduction de la morbi-mortalité
  - Amélioration de la qualité de vie
  - Soutien familial et éducation
  - Sensibilisation et prévention



# Histoire du dépistage néonatal de la drépanocytose



- Dépistage ciblé

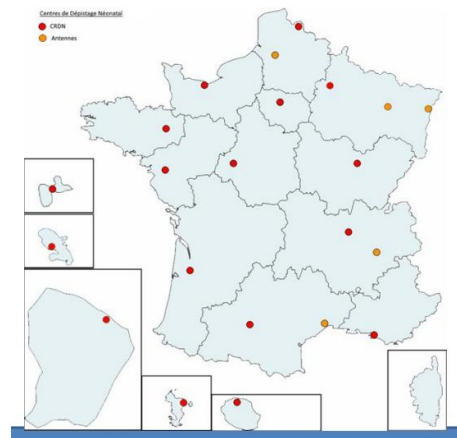
**Origine géographique des populations concernées par la drépanocytose (régions à risque)**

- Départements français d'Outre-Mer : Antilles, Guyane, la Réunion, Mayotte
- Tous les pays d'Afrique sub-saharienne et le Cap-Vert
- Amérique du Sud (Brésil), Noirs d'Amérique du Nord
- Inde, Océan Indien, Madagascar, Ile Maurice, Comores
- Afrique du Nord : Algérie, Tunisie, Maroc
- Italie du Sud, Sicile, Grèce, Turquie
- Moyen-Orient : Liban, Syrie, Arabie Saoudite, Yémen, Oman

**Actuellement, pour qu'un nouveau-né soit testé :**

- Les deux parents doivent être originaires d'une région à risque.
- Un seul des deux si le deuxième n'est pas connu.
- S'il existe des antécédents de syndrome drépanocytaire majeur dans la famille.
- S'il existe un doute pour les critères 1,2,3.

## Carte des CRDN



# Dépistage néonatal de la drépanocytose

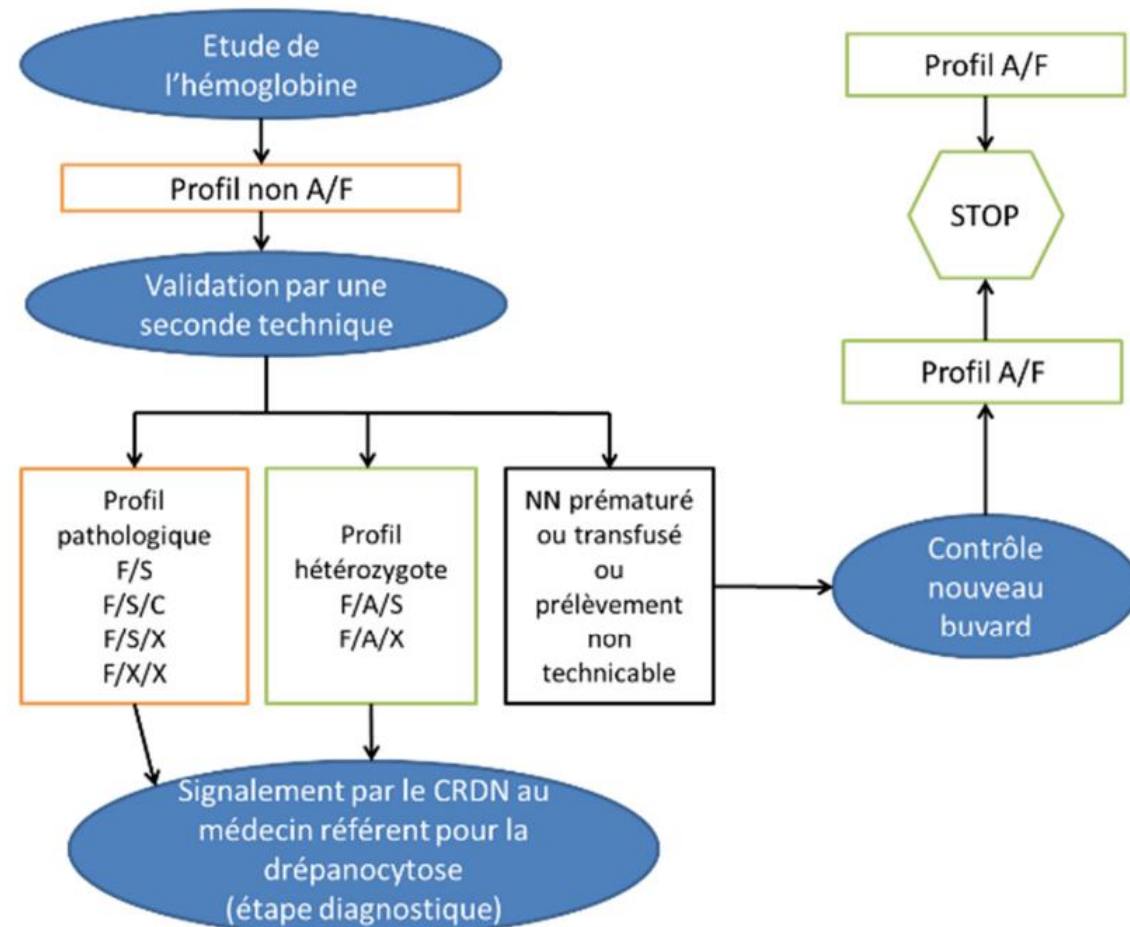
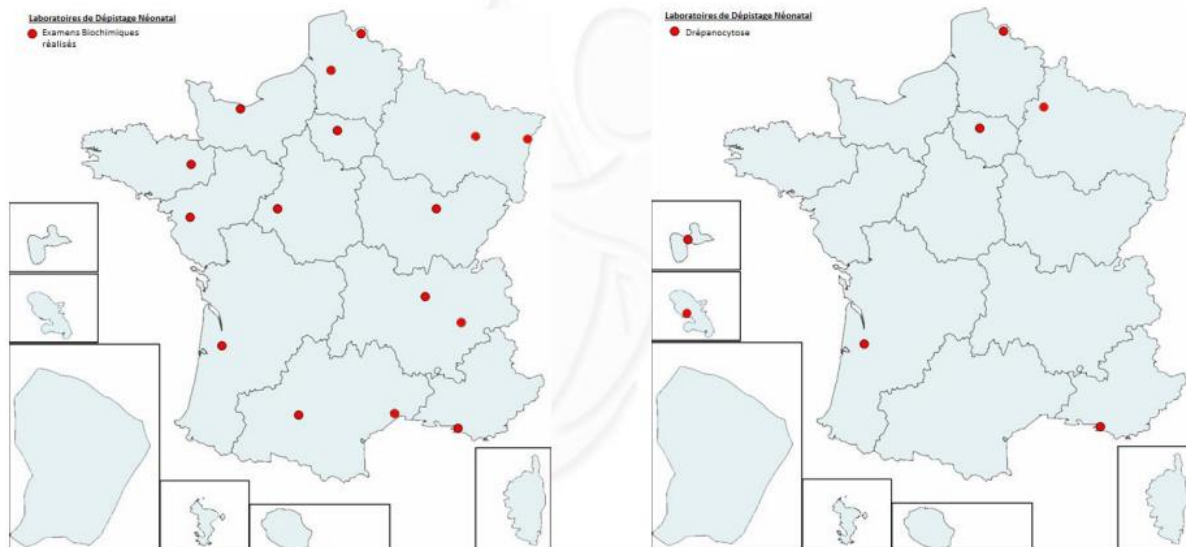
## Organisation Pratique du DNN

### Laboratoires Maladies biochimiques

### Laboratoires Drépanocytose

Laboratoires de Dépistage Néonatal  
● Examens Biochimiques réalisés

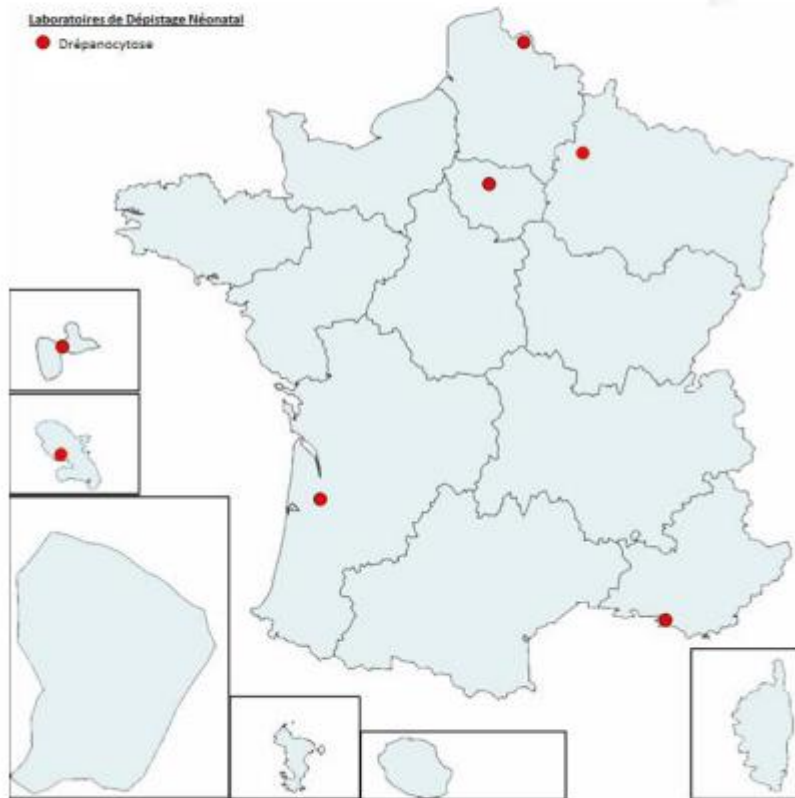
Laboratoires de Dépistage Néonatal  
● Drépanocytose



# Dépistage néonatal de la drépanocytose

- Le dépistage de la drépanocytose repère :
  - Les syndromes drépanocytaires majeurs : homozygotes SS, et hétérozygotes composites SC, S $\beta$ thalassémiques, SD Punjab,...
  - Les syndromes  $\beta$ thalassémiques avec absence / taux anormalement bas d'HbA ;
  - La présence d'Hb anormale (S, C, autre...) associée à une Hb normale : hétérozygoties.

**Avis n°2022.0060/AC/SESPEV du 10 novembre 2022 du collège de la Haute  
Autorité de santé relatif à la généralisation du dépistage de la  
drépanocytose en France métropolitaine**



Région	Nombre de NN testés toutes maladies	Nombre de NN testés SDM	% de la population Ciblée
Auvergne Rhone-Alpes	84 951	34 145	40,2%
Bourgogne Franche-Comté	24 483	6 135	25,1%
<b>Bretagne</b>	<b>31 715</b>	<b>4 636</b>	<b>14,6%</b>
Centre Val de Loire	24 034	7 437	30,9%
Grand Est	51 354	18 654	36,3%
Hauts de France	62 532	16 497	26,4%
Ile de France	165 014	131 091	79,4%
Normandie	32 733	6 335	19,4%
Nouvelle Aquitaine	54 066	11 581	21,4%
Occitanie	56 103	28 265	50,4%
PACA-Corse	63 336	31 668	50,0%
Pays de la Loire	38 931	7 954	20,4%
<b>Métropole</b>	<b>689 252</b>	<b>304 398</b>	<b>44,2%</b>

# Saisine de l'HAS

- Alertes de cliniciens, d'associations de patients, du Défenseur des droits, et nouvelles données publiées
  - Remise en cause de l'efficacité et l'éthique du ciblage
- 
- HAS saisie en avril 2018
  - Réévaluer la pertinence de la généralisation du DNN de la drépanocytose en Métropole

# Arguments pour généralisation

- Maladie génétique la plus fréquente en France parmi celles dépistées en période néonatale

Tableau 1. Incidence des maladies incluses au programme du DNN, France entière, en 2010 et 2020<sup>9</sup>

Maladies dépistées	Enfants malades en 2010, n	Incidence 2010	Enfants malades en 2020, n	Incidence 2020
<b>Drépanocytose*</b>	<b>412</b>	<b>1/2 071</b>	<b>557</b>	<b>1 / 1 323</b>
Hypothyroïdie congénitale	<b>298</b>	<b>1/2 864</b>	<b>292</b>	<b>1 / 2 540</b>
Mucoviscidose	<b>134</b>	<b>1/6 168</b>	<b>122</b>	<b>1 / 6 064</b>
Phénylcétonurie	<b>56</b>	<b>1/15 238</b>	<b>57</b>	<b>1 / 13 014</b>
Hyperplasie congénitale des surrénales	<b>57</b>	<b>1/14 754</b>	<b>37</b>	<b>1 / 20 049</b>



# Arguments pour généralisation

- Maladie génétique la plus fréquente en France parmi celles dépistées en période néonatale
- Seule maladie dépistée à la naissance dont l'incidence augmente de façon constante depuis au moins 10 ans.

**Le nombre de cas de drépanocytose dépistés augmente régulièrement en France, passant de 412 nouveau-nés malades en 2010, à 557 nouveau-nés malades en 2020.**

**Le nombre de nouveau-nés testés a également augmenté en dix ans, passant de 34,2 % en 2010 à 46,1 % en 2020.**

# Arguments pour généralisation

- Maladie génétique la plus fréquente en France parmi celles dépistées en période néonatale
- Seule maladie dépistée à la naissance dont l'incidence augmente de façon constante depuis au moins 10 ans.
- Sensibilité et spécificité du test bien établies.
  - Aucun faux positif depuis la mise en place du dépistage de la drépanocytose.
  - Pour l'année 2020, aucun faux-négatif n'a été rapporté, Métropole ou DOM

# Arguments pour généralisation

- Mortalité infantile de plus de 50% dans certains pays d'Afrique
- Prise en charge plus précoce en France depuis le DNN
  - Réduction importante de la mortalité pédiatrique < 5ans liés aux infections
  - Calendrier vaccinal élargi
- Des cas d'échappement au dépistage ciblé
  - perte de chance voire une perte de vie pour les nnés non repérés
  - 1 décès par méningite dans l'étude Remion et al. 2019
  - diagnostic retardé : moyenne de 24 mois (compl. infectieuses, CVO, anémie)

# Arguments pour généralisation

- Problème éthique du ciblage sur les origines des parents
- Brassage populationnel, générationnel
- Coût de prise en charge de patients non dépistés pourrait dépasser le coût d'un DNN universel de la drépanocytose
- Seule la France s'appuie sur un mode de dépistage ciblé sur une partie du territoire (RU, Pays-Bas, Espagne, Malte, Allemagne = DNN universel)

# Arguments pour généralisation

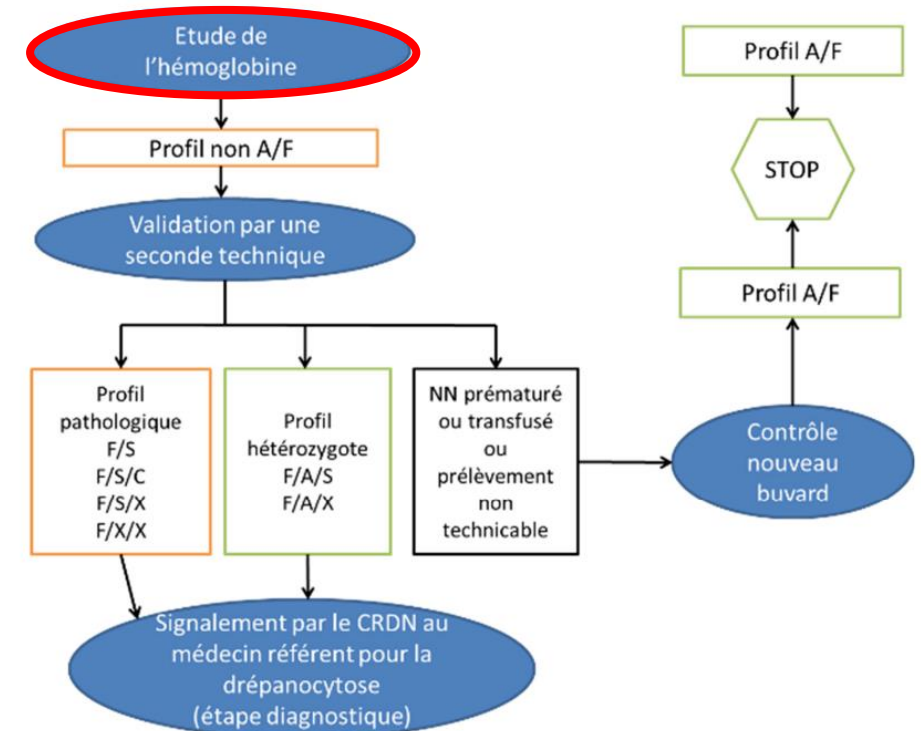
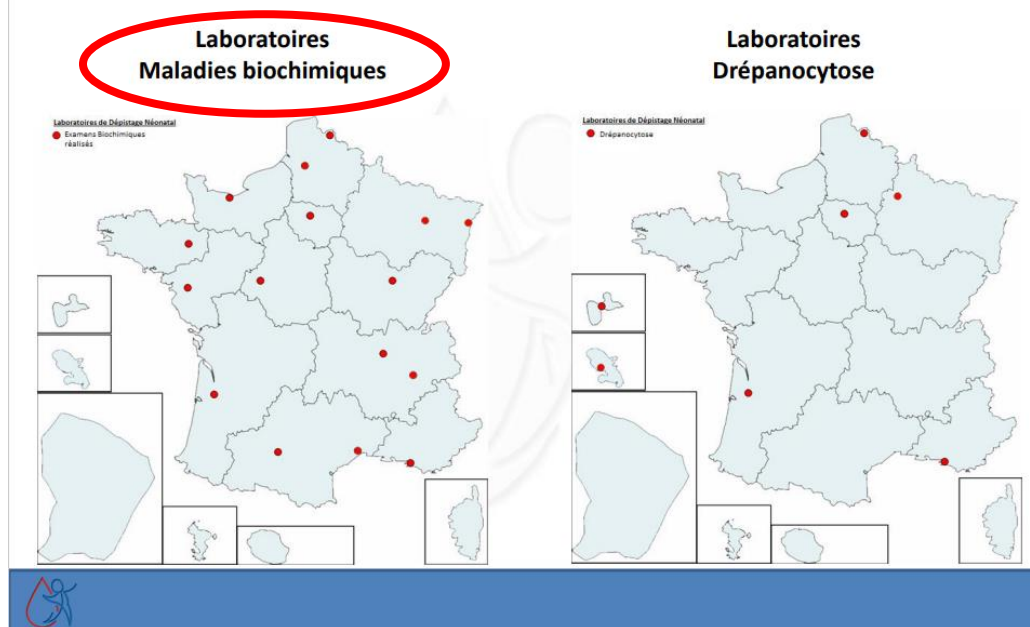
- Problème éthique du ciblage sur les origines des parents

**HAS RECOMMANDE L'ARRÊT DU DÉPISTAGE CIBLÉ  
AU PROFIT D'UN DÉPISTAGE UNIVERSEL  
À L'ENSEMBLE DES NOUVEAU-NÉS EN FRANCE  
MÉTROPOLITAINE**

partie du territoire (RU, Pays-Bas, Espagne, Malte, Allemagne = DNI  
universel)

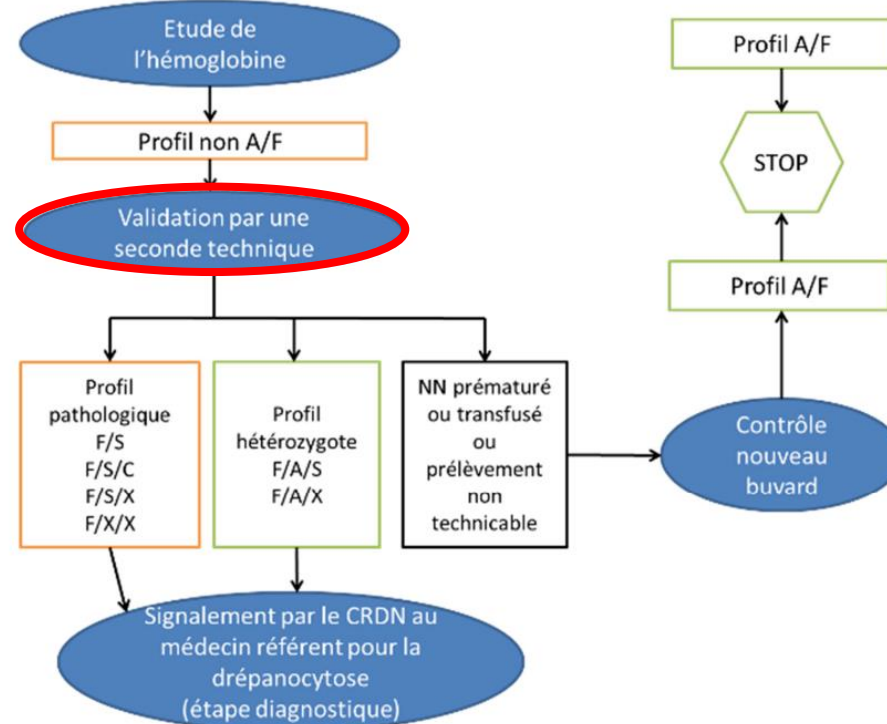
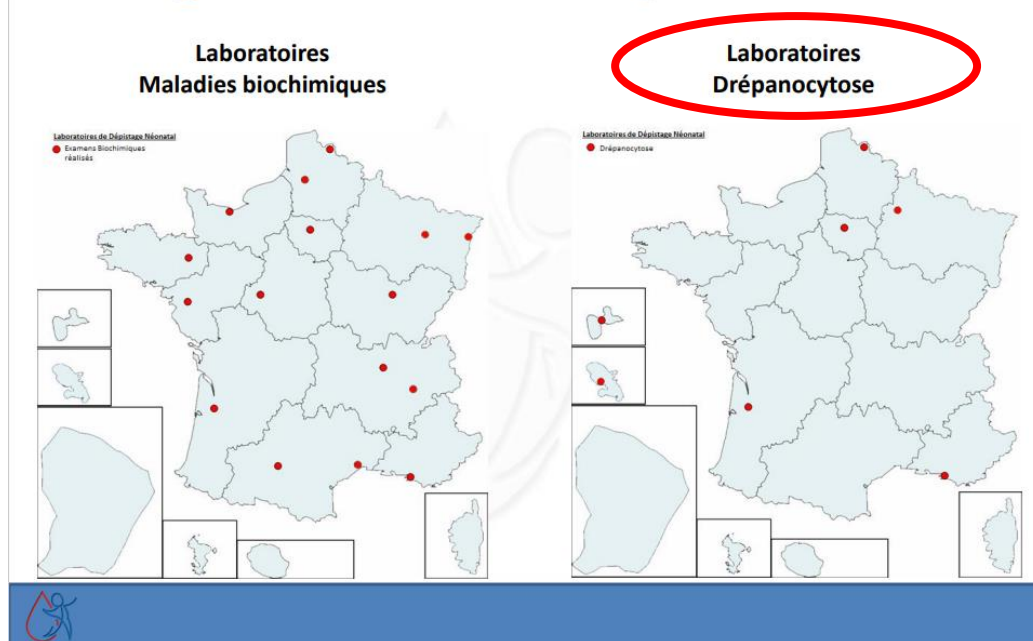
# Dépistage universel en France métropolitaine

## Organisation Pratique du DNN



# Dépistage universel en France métropolitaine

## Organisation Pratique du DNN



**TOUS LES NOUVEAU-NÉS BÉNÉFICIENT  
DU DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE  
DEPUIS LE 1ER NOVEMBRE 2024 !**



# Majoration du dépistage des hétérozygotes

- Démarche nationale harmonisée sur tout le territoire français pour l'annonce du trait hétérozygote AS
- Groupe de travail Dépistage Néonatal au sein de la filière MCGRE

# Etat des lieux des circuits de transmission de l'information AS

- Enquête auprès des Centres Régionaux du Dépistage Néonatal (Oct 2023, CNCDN)
- Réponses de 13 CRDN : tous transmettent l'information

A qui ?



- CRMR - CCMR
- Maternité
- Médecin traitant
- Parents
- Conseiller en génétique
- CIDD

Comment ?



- Listing des nouveau-nés AS
- Fiche de signalement nominative
- Courrier explicatif nominatif

Quel support d'information ?



- Document AFDPHE
- Film Youtube
- Document maison
- Autre document
- Aucun document

→ hétérogénéité ++, connaissance imparfaite des documents déjà disponibles

# Information aux AS au CRDN Bretagne

- Jusqu'à réception des nouveaux documents du CNCDN :
  - Lettre d'information au médecin traitant et à maternité
  - Parents ne recevaient pas d'information directe
  - Pas de coordonnées consultables sur le document

# Majoration du dépistage des hétérozygotes

- Démarche nationale harmonisée sur tout le territoire français pour l'annonce du trait hétérozygote AS
- Rédaction d'un document commun destiné aux parents (à venir fin 2024)
  - Brochure format question/réponses
  - QR code vers
    - Vidéo explicative en français « Mon enfant a été dépisté AS » (déjà disponible – sera révisée)

# Vidéo en français disponible

Résultats pour **youtube** heterozygote AS

Essayez avec l'orthographe you tube heterozygote AS



YouTube · Hôpitaux Confluence

32,2 k+ vues · il y a 5 ans



Mon enfant a été dépisté hétérozygote AS - Dr Corinne ...



... hétérozygotes AS. Elle explique et informe sur cette particularité génétique fréquente qui n'a pas de conséquences sur la bonne santé de l ...



Mon enfant a été dépisté hétérozygote AS - Dr Corinne Pondarré

# Majoration du dépistage des hétérozygotes

- Démarche nationale harmonisée sur tout le territoire français pour l'annonce du trait hétérozygote AS
- Rédaction d'un document commun destiné aux parents (à venir fin 2024)
  - Brochure format question/réponses
  - QR code vers
    - Vidéo explicative en français « Mon enfant a été dépisté AS » (disponible)
    - 4 autres vidéos – 4 langues / médiation transculturelle (disponible le 27 décembre 2024)

## Vidéos d'annonce AS via la médiation transculturelle

- A venir (2024, C Pondarre, Centre Babel, Société de production, Devis MCGRE)
- Projet prioritaire : Lien sur le document commun destiné aux parents

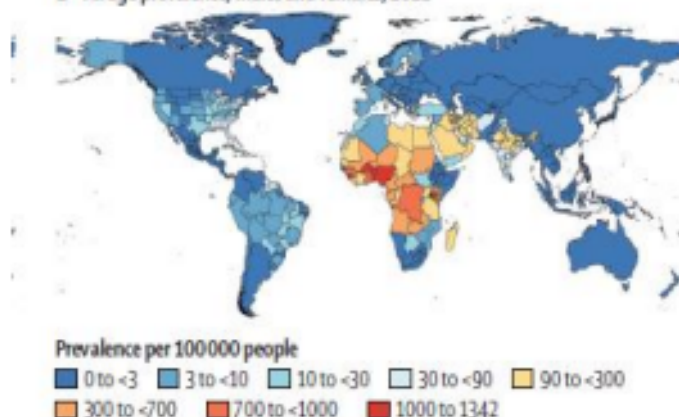
**Trio** : couple parental / interprète médiateur / C Pondarre pour les explications bio médicales

Pour chaque scénario : 3 personnes de la même aire culturelle (2 pour le couple et 1 interprète médiateur)

4 Vidéos d'annonce du statut AS : 4 langues couvrant :

- AF de l'ouest (**Bambara**; langue véhiculaire du Mali, mais aussi Sénégal, Guinée, Burkina-Faso, Côte d'Ivoire, Gambie, Guinée-Bissau)
- AF centrale (**Lingala** et Français; RDC et Congo B)
- **Soninké** (Mali, Sénégal, grande diaspora en IDF)
- Peuhl (toute AF de l'ouest- Mali, Sénégal, Côte d'Ivoire, Guinée, Niger, Mauritanie...) ?
- Créole Haïtien ?

B All age prevalence, males and females, 2021



Prévalence et mortalité de la drépanocytose/100 000 Sujets

(Lancet Haematology 2023)

# Vidéo d'annonce AS via la médiation transculturelle

- Médiation en santé via des approches transculturelles
- Consultation qui s'inspire du dispositif de Médiation Transculturelle développée par l'équipe du centre BABEL
- Double valence culturelle et médicale
- Consultation animée par
  - médecin formé aux approches cliniques transculturelles
  - aidé d'un interprète/médiateur appartenant à l'aire culturelle du patient
- L'animateur médecin explicite les théories biomédicales qui sous-tendent le projet d'information
- L'interprète/médiateur en reprenant le discours des professionnels, et en le transformant en concept, va le rendre audible pour le patient.
- Faire des « ponts » entre les deux cultures





Filière de santé maladies constitutionnelles rares  
du globule rouge et de l'érythroïose



LA FILIÈRE

LES PATHOLOGIES

OÙ CONSULTER ?

LE PARCOURS PATIENTS

ESPACE PROFESSIONNELS  
DE SANTÉ

RESSOURCES ET  
DOCUMENTS

[ACCUEIL](#) > [MON ENFANT A ÉTÉ DÉPISTÉ AS](#)

## MON ENFANT A ÉTÉ DÉPISTÉ AS



Vous trouverez ci-dessous **quelques supports d'information** qui vous aideront à mieux comprendre la situation clinique de votre enfant :



Vidéo explicative en français - Votre enfant a été dépisté hétérozygote AS



Brochure - Votre enfant a été dépisté AS - Prochainement disponible



Vidéos en 4 langues (Soninké, Bambara, Lingala, Créole Haïtien) - Votre enfant a été dépisté AS - Disponibles le 27 décembre 2024



Liste de contacts utiles - Prochainement disponible

# Majoration du dépistage des hétérozygotes

- Démarche nationale harmonisée sur tout le territoire français pour l'annonce du trait hétérozygote AS
- Rédaction d'un document commun destiné aux parents (à venir fin 2024)
  - Brochure format question/réponses
  - QR code vers
    - Vidéo explicative en français « Mon enfant a été dépisté AS » (disponible)
    - 4 autres vidéos – 4 langues / médiation transculturelle (disponible le 27 décembre 2024)
  - Coordonnées du CCMR ou conseil génétique régional pour éventuelle consultation à la demande des parents

# Information aux AS au CRDN Bretagne

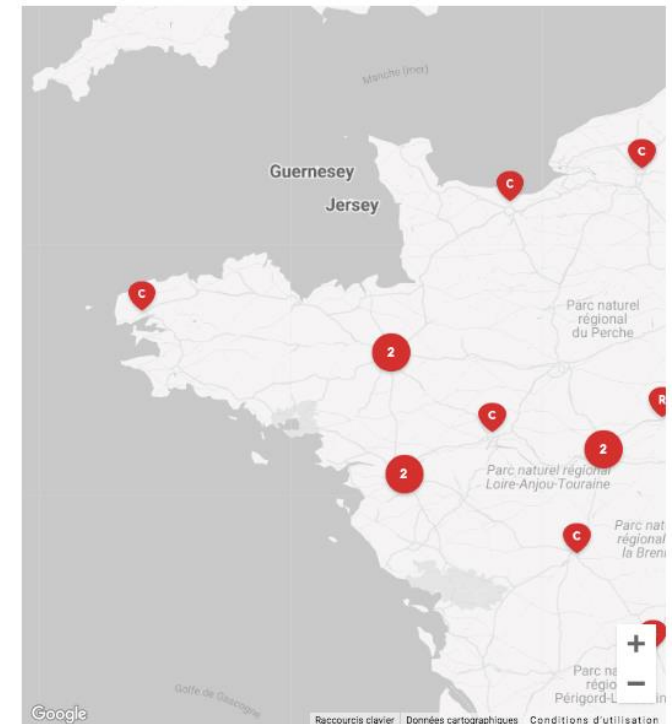
- Jusqu'à réception des nouveaux documents du CNCDN :
  - Lettre d'information au médecin traitant et à maternité
  - Parents ne recevaient pas d'information directe
  - Pas de coordonnées consultables sur le document
- Sur la brochure figureront les coordonnées  
« en si besoin »
  - Du CCMR pour Brest
  - Du conseil génétique du CHU de Rennes pour les autres

## OÙ CONSULTER ?

CARTE INTERACTIVE

LISTE DES CENTRES

Découvrez les centres de référence (📍) et de compétence (📍) MCGRE en France métropolitaine et Outre-mer.

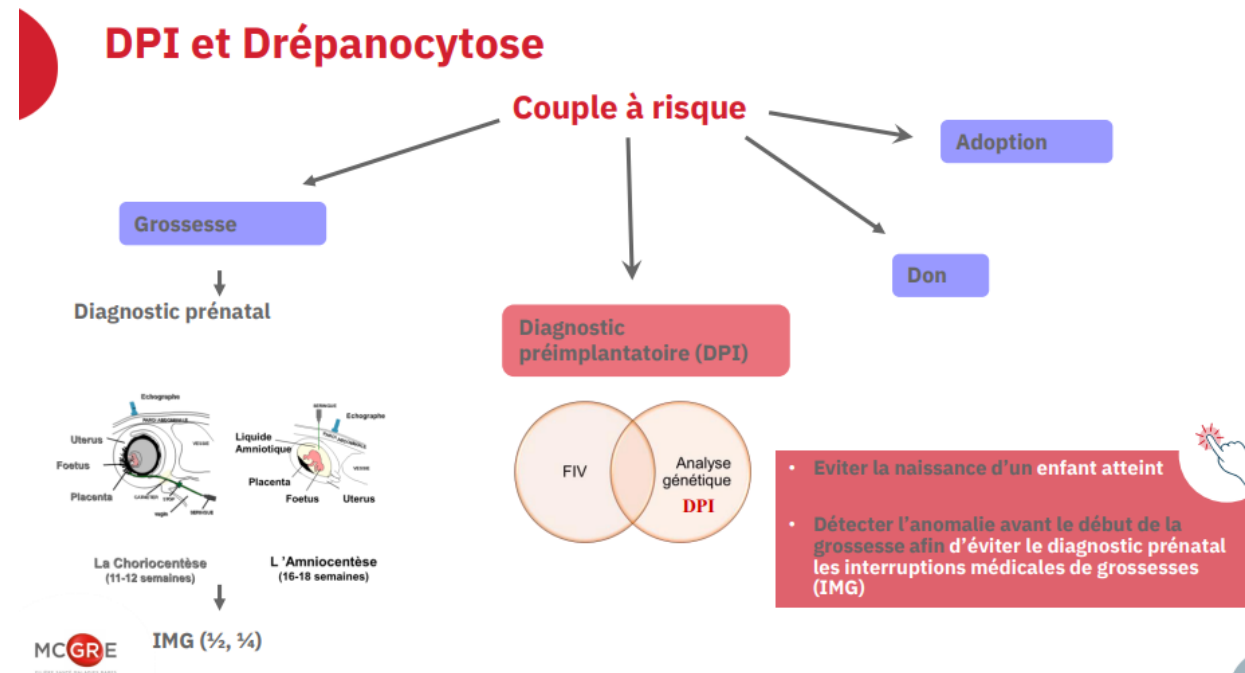


# Information aux AS au CRDN Bretagne

- Pas de consultation systématique aux AS
- Journée régionale de centre de compétence
  - 7 mars 2024
  - Public : MG, pédiatres de ville, PMI,...
- Réunion d'information sera proposée
  - Binôme hématopédiatre et conseillère en génétique
  - Semestrielle ?

# Intérêt du dépistage généralisé sur prévention

- Dépistage des hétérozygotes
  - Dépistage d'enfant à risque de transmission génétique
  - Dépistage secondaire de couples à risque d'avoir des enfants malades



# DPI et Drépanocytose

Couple à risque

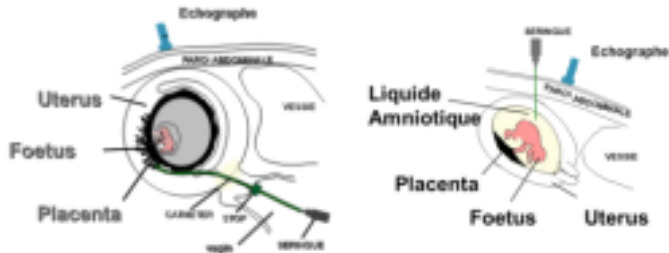
Adoption

Don

Diagnostic préimplantatoire (DPI)

Grossesse

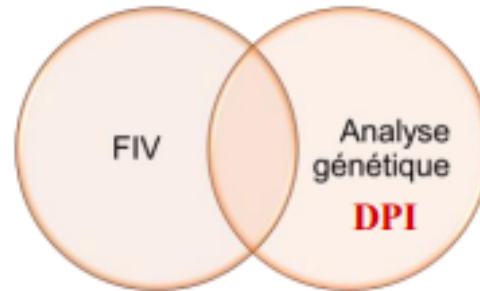
Diagnostic prénatal



La Choriocentèse  
(11-12 semaines)

L'Amniocentèse  
(16-18 semaines)

IMG (1/2, 1/4)



- Eviter la naissance d'un enfant atteint
- Détecter l'anomalie avant le début de la grossesse afin d'éviter le diagnostic prénatal les interruptions médicales de grossesses (IMG)



# DPI et Drépanocytose

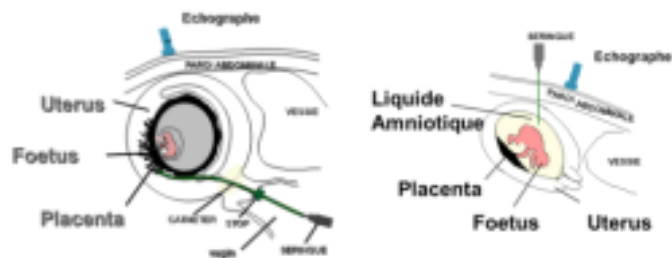
Couple à risque

Adoption

Don

Grossesse

Diagnostic prénatal

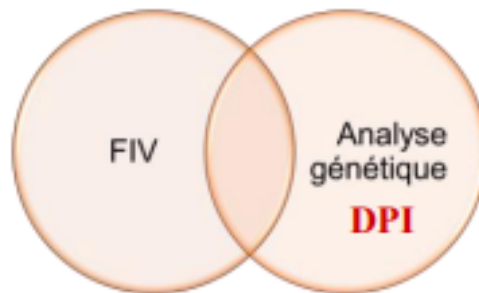


La Choriorcentèse  
(11-12 semaines)

L'Amniocentèse  
(16-18 semaines)

IMG (1/2, 1/4)

Diagnostic  
préimplantatoire (DPI)



- Eviter la naissance d'un enfant atteint
- Détecter l'anomalie avant le début de la grossesse afin d'éviter le diagnostic prénatal les interruptions médicales de grossesses (IMG)



# DPI et Drépanocytose

## Couples concernés

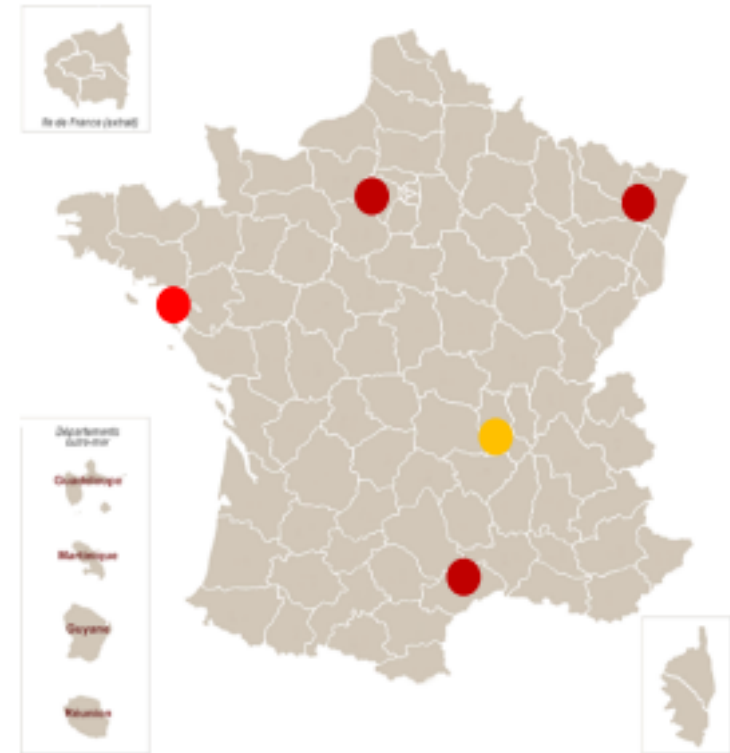
- 2 membres du couple hétérozygotes (AS)  
→ OUI (risque 25%)
- 1 hétérozygote / 1 homozygote (ou htz composite)  
→ OUI (risque 50%) si pas de contre-indication à la FIV et à la grossesse
- 2 homozygotes ou hétérozygotes composites  
→ NON (risque 100%)



# DPI et Drépanocytose

## Généralités DPI en France

- 5 centres de DPI en France
- Long délai d'attente : anticiper les demandes
- Critères de sélection : âge , réserve ovarienne
- 4 tentatives de DPI remboursés à 100%
- Typage HLA : autorisé mais non fait aujourd'hui

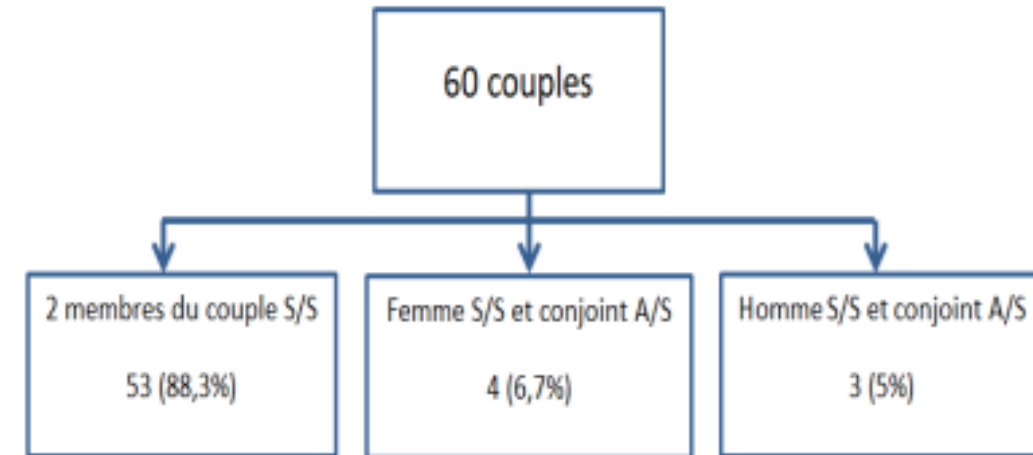


# DPI et Drépanocytose

## Expérience centre de DPI de Paris

60 couples pris en charge en DPI centre DPI de Paris (2006 – 2022)

- 10 (16,7%) : infertilité
- 19 (32%) : atcd d'IMG pour drépanocytose
- 30 (50%) : atcd d'enfant atteint S/S



- ✓ Réponse à la stimulation identique aux contrôles
- ✓ Taux de grossesse par transfert d'embryon : 28 %
- ✓ **19 couples ont eu une naissance d'un enfant en bonne santé suite au DPI (32%)**



# Pour conclure

- Généralisation du dépistage néonatal depuis 1<sup>er</sup> novembre
  - Pas de changement significatif attendu sur dépistage des SDM
  - Majoration probablement franche en Bretagne des hétérozygotes AS dépistés
  - Harmonisation de l'information et ressources adaptées bientôt disponibles
- 
- **Parlons prévention !**
  - Et pensons-y dès l'annonce d'un patient drépanocytaire et durant sa PEC



FILIÈRE SANTÉ MALADIES RARES

**MERCI POUR VOTRE ATTENTION**









Filière de santé maladies constitutionnelles rares du globule rouge et de l'érythroïèse

- Rechercher sur le site
- S'abonner à la newsletter
- Nous contacter
- Espace membres



LA FILIÈRE

LES PATHOLOGIES

OÙ CONSULTER ?

LE PARCOURS PATIENTS

ESPACE PROFESSIONNELS DE SANTÉ

RESSOURCES ET DOCUMENTS

## Webinaire spécial : Transition pédiatrie-adulte et Drépanocytose



Mardi 10 décembre  
De 18h30 à 19h30 (heure française)  
connecte-toi dès maintenant

Un moment d'information interactif avec des médecins

spécialistes de la drépanocytose.

Ne manque pas cette occasion,  
Inscris-toi dès maintenant !

Pour en savoir plus



Webinaire spécial : Transition pédiatrie-adulte et drépanocytose



### LA FILIÈRE MCGRE

Réseau labellisé par le Ministère en charge de la Santé, la filière MCGRE réunit et coordonne les acteurs impliqués dans les pathologies rares du globule rouge et de l'érythroïèse.

Composée de professionnels de santé, de chercheurs et d'associations de malades, elle contribue à améliorer la prise en charge des patients, développer la recherche, promouvoir la formation et diffuser l'information.

Vivre avec une maladie rare

Dépistage néonatal

Éducation thérapeutique du patient

Transition enfant/adulte

Associations de patients

La recherche médicale expliquée au patient

### À LA UNE

26/11/24

Point médicaments n°11 - Novembre 2024 DISPONIBLE !

22/11/24

Rupture de stock de l'Effortil

14/11/24

Webinaire spécial : Transition pédiatrie-adulte et Drépanocytose

06/11/24

SoMaDré : journée de sensibilisation et d'information sur la Thalassémie organisée par SOS Globi VDM

05/11/24

→ TOUTES LES ACTUALITES



## EN PRATIQUE

### LE DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE

### POURQUOI FAIRE UN DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA DRÉPANOCYTOSE ?

### GÉNÉRALISATION DU DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA DRÉPANOCYTOSE EN FRANCE À PARTIR DU 1ER NOVEMBRE 2024

### MON ENFANT A ÉTÉ DÉPISTÉ POUR LA DRÉPANOCYTOSE – RESSOURCES UTILES

améliorer la qualité de vie des enfants atteints de drépanocytose. Ces mesures préventives permettent de diminuer la fréquence des crises douloureuses, des hospitalisations et des infections, favorisant ainsi un développement physique et psychologique optimal.

3. **Soutien familial et éducation** : Le dépistage précoce offre également la possibilité aux familles d'accéder à des ressources éducatives et à un soutien adapté. Comprendre la maladie et ses implications leur permet de mieux encadrer leurs enfants et d'anticiper les éventuelles difficultés rencontrées.
4. **Sensibilisation et prévention** : Le dépistage néonatal s'accompagne souvent de campagnes de sensibilisation sur la drépanocytose et d'autres maladies génétiques. Cela contribue à élever le niveau de connaissance dans la population, encourageant la détection précoce et le conseil génétique pour les futurs parents.

### GÉNÉRALISATION DU DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA DRÉPANOCYTOSE EN FRANCE À PARTIR DU 1ER NOVEMBRE 2024

Le dépistage néonatal de la drépanocytose était initialement proposé aux nouveau-nés présentant un risque accru de développer la maladie en fonction de leur origine ethnique, géographique ou de ses antécédents familiaux. À partir du 1er novembre 2024, le dépistage de la drépanocytose se généralise à l'ensemble des nouveau-nés du territoire français.

### TOUS LES NOUVEAU-NÉS BÉNÉFICIERONT DU DÉPISTAGE DE LA DRÉPANOCYTOSE DÈS NOVEMBRE 2024 !

Cette nouvelle mesure représente un tournant significatif dans la prévention de cette maladie génétique, garantissant un accès équitable pour tous les nouveau-nés, quels que soient leurs antécédents familiaux ou leur lieu de naissance.

Pour en savoir plus sur le dépistage néonatal, consulter [le site du programme national de dépistage néonatal](#).

Un communiqué de presse a également été rédigé en collaboration avec le Centre National de Dépistage Néonatal (CNCDN). Vous pouvez le consulter [en cliquant ici](#).

### MON ENFANT A ÉTÉ DÉPISTÉ POUR LA DRÉPANOCYTOSE – RESSOURCES UTILES



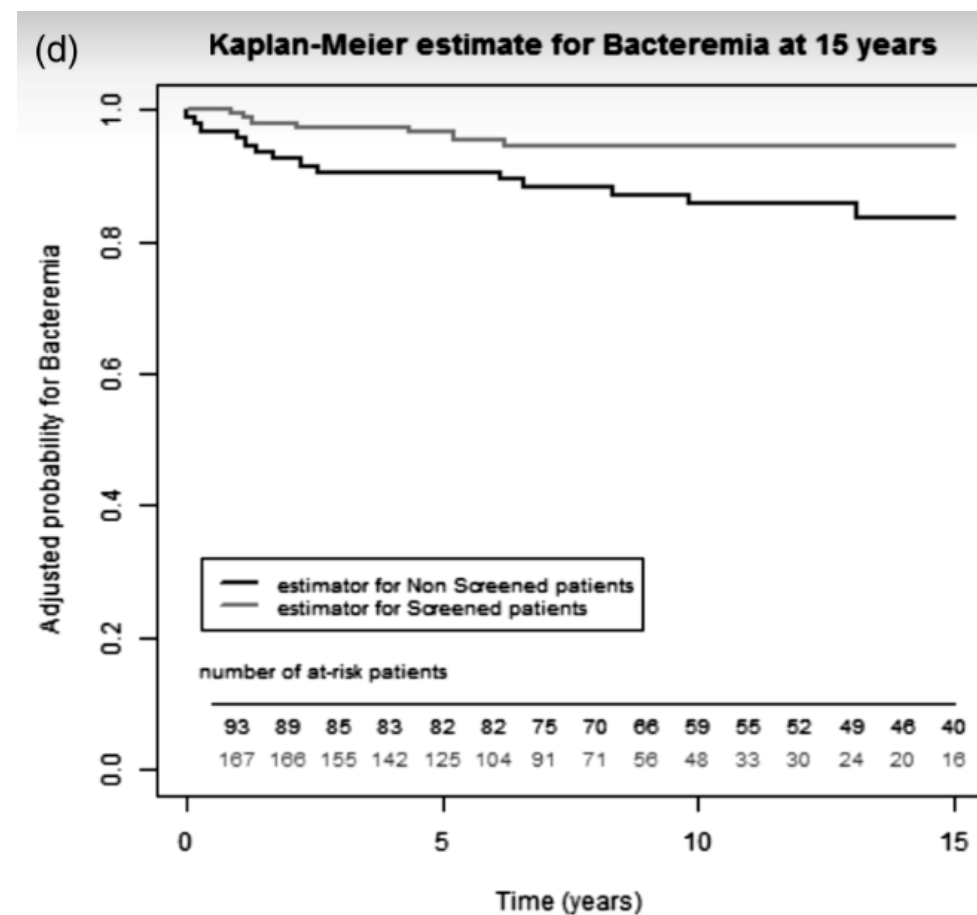
Mon enfant a été dépisté hétérozygote AS

# Arguments pour généralisation

**Table 1.** Demographic and follow-up characteristics of the Belgian cohort of sickle cell disease patients.

	Neonatal screening	No neonatal screening	<i>p</i>
Number of patients	167	93	
Sex (male) (%)	81 (48.5)	45 (48.4)	1.0
HbSS-HbSβ <sup>0</sup> (%)	142 (85)	87 (93.5)	0.046
Median age at diagnosis years (range)	0	1.0 (0.1–15.3)	<0.0001
Median age at last follow-up years (range)	6.1 (1.0–22.1)	10.8 (1.1–41.7)	<0.0001
Median follow-up years (range)	6.1 (1.0–22.1)	9.6 (0.4–35.0)	<0.0001
Total follow-up (patient-years)	1116	958	
Lost to follow-up	6	3	1.0
Death	2	1	1.0
Hospitalization – Number per 100 patient-years (median, range)	0.27 (0–3.41)	0.63 (0–5.74)	0.0006
Hospitalization – Days per 100 patient-years (median, range)	1.25 (0–21.42)	2.82 (0–35.28)	<0.0001

*Lê PQ et al. Neonatal screening improves sickle cell disease clinical outcome in Belgium. J Med Screen 2018*



# Arguments pour généralisation

**Table 1.** Demographic and follow-up characteristics of the Belgian cohort of sickle cell disease patients.

	Neonatal screening	No neonatal screening	<i>p</i>
Number of patients	167	93	
Sex (male) (%)	81 (48.5)	45 (48.4)	1.0
HbSS-HbSβ <sup>0</sup> (%)	142 (85)	87 (93.5)	0.046
Median age at diagnosis years (range)	0	1.0 (0.1–15.3)	<0.0001
Median age at last follow-up years (range)	6.1 (1.0–22.1)	10.8 (1.1–41.7)	<0.0001
Median follow-up years (range)	6.1 (1.0–22.1)	9.6 (0.4–35.0)	<0.0001
Total follow-up (patient-years)	1116	958	
Lost to follow-up	6	3	1.0
Death	2	1	1.0
Hospitalization – Number per 100 patient-years (median, range)	0.27 (0–3.41)	0.63 (0–5.74)	0.0006
Hospitalization – Days per 100 patient-years (median, range)	1.25 (0–21.42)	2.82 (0–35.28)	<0.0001

*Lê PQ et al. Neonatal screening improves sickle cell disease clinical outcome in Belgium. J Med Screen 2018*

