



# Les étapes françaises du dépistage néonatal de la mucoviscidose

M. Roussey



- Doyen
- Remerciements
  - Anne Munck
    - 2002
    - Points forts français :
      - Centralisation nationale des données :
        - » Réorganisation du dnn :
          - adaptation des seuils
          - Surveillance des déviations
          - Choix des mutations (R117H)
      - organisation dépisteurs-CRCM

– Vertex

- **1964** : BM test  qqs maternités
- **1979** : TIR  **1980** : Normandie
- **1988** : qqs mater bretonnes mais généralisation dans le Finistère
- **1989** : généralisation dans les 4 départements bretons : TIR-TIR en 2 temps
- **1989-1990** : programme expérimental de l'AFDPHE : TIR-TIR en 2 temps
- **1992** : TIR - ADN en 1 temps

## Organisation en Bretagne

- 2 laboratoires de TIR : 35 et 22 avec Rennes  
+ 2 laboratoires de BM : 29 et 56 avec Brest
- **Réseau Breton des centres de soins** (Roscoff, Quimper, St Brieuc, Rennes, Lorient, Vannes) avec protocoles communs de prise en charge
  - Aide financière de l'AFLM : 1991 Tregastel
  - Nombreuses publications et communications en commun
    - Hum Genet 1995
    - Arch Pédiatr 1999 .....
- **Décennie 90 : Réseau Bretagne-Pays de Loire-Centre**
  - Scotet V, de Braekeleer M, Roussey M, Rault G, Parent P, Dagorne M, Journel H, Lemoigne A, Codet JP, Catheline M, David V, Chaventré A, Duguépéroux I, Verlingue C, Quéré I, Mercier B, Audrézet MP, Férec C. Neonatal screening for cystic fibrosis in Brittany, France: assessment of 10 years' experience and impact on prenatal diagnosis. **Lancet 2000** ; 356 : 789-794
  - Hum Genet 2002 ; 111: 247-54

- Etude de Farrell (*N Eng J Med* 1997 ; 337 : 963-9)
- Fifth International Conference on Neonatal Screening for Cystic Fibrosis, **Caen, 10-11 septembre 1998**
- Navarro J, Briard ML, Farriaux JP, Feingold J, Ferec C, Roussel P, Roussey M, Sarles J, Travert G, Turck D, Vidailhet M.

Proposition d'un programme national de dépistage néonatal de la mucoviscidose. **Rapport de l'AFDPHE pour la CNAMTS 1999**

- Roussey M and the members of the Breton CF Centers. Clinical evolution of CF screened in neonatal period vs those diagnosed from symptoms since 10 years in a french region (Brittany). **XIII<sup>th</sup> ECFC Stockholm 2000**
  - *Arch Pédiatr* 2000 ; 7 : 1154-62
  - *Pediatr Pulmonol* 2003 ; 35 : 342-9
  - **1<sup>ères</sup> Journées francophones de la Mucoviscidose, Montpellier 27-29 mars 2014**
  - **28th Annual NACF Conference Atlanta October 9-11, 2014**

- Décembre 2000 : accord et financement de la Cnamts



- **22/10/2001 : création et financement des CRCM**

- Assises nationales des centres de soins. Vaincre la mucoviscidose depuis 1995



- **2002-3 : généralisation en Métropole et Réunion**

TIR - ADN - TIR

- 2008 Guadeloupe
- 2012 Guyane
- 2016 Martinique
- 2019 ? Mayotte

- Bellon G, Derelle J, Grosskopf C, Lenoir G, Munck A, Roussey M, Sarles J, Navarro J.

Protocole de prise en charge des enfants atteints de mucoviscidose dépistés à la naissance. Document du groupe de travail organisé par l'AFDPHE 2002

- **Conférence de consensus ANAES** : La prise en charge du patient atteint de mucoviscidose. Paris novembre 2002

# Remises en question permanentes

- Pourquoi une réorganisation du dnn ?

- Rôle de la mucoviscidose avec messages de certaines personnes influentes

- 2005-2006 commission INSERM Expertise collective sur « Tests génétiques pour le dépistage et la prévention. Quelles applications en France. »
- 2006-2009 commission ministérielle Brodin sur l'avenir du dépistage néonatal
- Ne pas se faire imposer un dépistage sans intervention de LA TUTELLE


- AFDPHE : opérateur et non société savante  SFDN

-  CNCDN

- 2007 CCNE : délivrance de l'information génétique et le consentement des parents



# Remises en questions permanentes

- Le dnn de la muco a pointé des questions essentielles qui existaient déjà avec les anciens dépistages :
  - Performance des tests : VPP
    - Discours paradoxal des autorités : suppression de la génétique
    - TIR - PAP dans quelques régions : en 1999
      - Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed 1999 ; Arch Pédiatr 2001 ; Pediatr Pulmonol 2004 ; J Pediatr 2005
      - 2014 : recommandations HAS : TIR-PAP  TIR-PAP-ADN
        - » Test de sueur = test de diagnostic
    - Vers le tout génétique ? Interprétation des variants
  - Formes « frontières »
    - Arch Pediatr 2005 ; Pediatr Pulmonol 2006; J Inherit Metab Dis 2007*
  - **2009 HAS** « Dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose en France : état des lieux et propositions »
  - Annonce du diagnostic
    - **2003-8 : PHRC national** sur l'impact psychologique des faux-positifs du dépistage néonatal *J Pediatr 2010; 156:771-6*
- **octobre 2018 GT de la HAS** : Critères HAS pour introduire un dnn en vue de futures extensions : contre-exemple de la mucoviscidose

- Toute introduction d'un nouveau dépistage



- Long
- Pari sur l'avenir : pari gagné pour la mucoviscidose