



**RÉPUBLIQUE
FRANÇAISE**

*Liberté
Égalité
Fraternité*

Service-Public.fr

Le site officiel de l'administration française

Le programme national de dépistage néonatal est élargi à partir du 1er janvier 2023

Publié le 23 novembre 2022 - Direction de l'information légale et administrative (Premier ministre)
Crédits : HERRNDORFF - Stock.adobe.com



Le dépistage à la naissance chez tous les nouveau-nés, qui permettait de dépister 6 maladies rares ainsi que la surdité permanente, sera étendu à 7 maladies supplémentaires à partir du 1^{er} janvier 2023, a annoncé le ministre de la Santé et de la Prévention.

À la suite des recommandations de la Haute Autorité de santé en 2020, le dépistage de 7 nouvelles maladies va être intégré au programme national de dépistage néonatal à partir du 1^{er} janvier 2023.

Qu'est-ce que le dépistage néonatal ?

Le programme national de dépistage néonatal concerne tous les nouveau-nés qui naissent en France. Il vise à détecter et à prendre en charge de manière précoce des maladies rares mais graves, d'origine génétique pour la plupart, afin de permettre un bon développement du bébé puis de l'enfant. L'Assurance maladie prend en charge à 100 % le dépistage néonatal de votre enfant.

Jusqu'à présent, six maladies rares peuvent être recherchées, par des tests biologiques en prélevant des gouttes de sang sur un buvard, après une petite piqûre au talon du nouveau-né. Ces tests sont systématiquement proposés mais l'accord des parents est obligatoire. Réalisé gratuitement, le prélèvement est fait le plus souvent en maternité – parfois au domicile – au plus tôt 48 heures après la naissance, au mieux à 72 heures. Les résultats ne sont communiqués aux parents qu'en cas de problème.

Dans un délai très court, il est possible de confirmer le diagnostic définitif et de mettre en place, très tôt après la naissance, le traitement adapté en cas de dépistage anormal. Par exemple, le dépistage de la phénylcétonurie à la naissance permet, grâce à un régime et à un suivi, d'éviter la survenue d'un handicap.

Quelles sont les 6 maladies graves de l'enfant actuellement dépistées :

- la phénylcétonurie : maladie génétique due au déficit d'une enzyme qui transforme la phénylalanine présente dans l'alimentation. En l'absence de traitement, elle peut entraîner un retard mental sévère et des complications neuropsychiatriques ;
- l'hypothyroïdie congénitale : maladie qui se traduit par une sécrétion insuffisante des hormones thyroïdiennes par la glande thyroïde. En l'absence de traitement, son dysfonctionnement retentit sur les grandes fonctions de l'organisme et peut avoir notamment pour conséquence un retard mental sévère ;
- l'hyperplasie congénitale des surrénales : défaut génétique du fonctionnement des glandes surrénales. En l'absence de traitement, elle peut être à l'origine de déshydratations aiguës sévères, parfois mortelles, et de troubles du développement des organes sexuels ;
- la mucoviscidose : maladie génétique qui entraîne des infections respiratoires sévères et répétées ainsi que des complications digestives ;
- le déficit en MCAD (Medium-Chain-Acyl-CoA Déshydrogénase) : maladie qui entraîne une difficulté de l'organisme à utiliser les graisses comme source d'énergie. En l'absence de traitement, elle peut provoquer des comas pouvant aller jusqu'au décès de l'enfant ;
- et éventuellement la drépanocytose, si votre enfant fait partie des populations exposées à cette maladie : maladie génétique liée à la présence d'une hémoglobine anormale dans le sang qui peut se traduire par une anémie persistante, des complications vasculaires, des crises douloureuses et des infections répétées.

Le programme est complété par le dépistage de la surdité permanente néonatale.

À savoir : La Haute Autorité de santé (HAS) a publié le 10 novembre 2022 un avis recommandant la généralisation du dépistage de la drépanocytose, jusqu'alors ciblé en priorité sur les populations les plus à risque (originaires des Antilles, d'Afrique, du pourtour de la Méditerranée et de l'océan Indien).

À noter : Les surdités congénitales concernent 0,5 à 1,3 pour mille nouveau-nés. Leur dépistage permet une prise en charge rééducative précoce.

Quelles sont les 7 nouvelles maladies ajoutées au dépistage néonatal ?

Ces 7 nouvelles maladies sont intégrées au programme national de dépistage néonatal à partir du 1^{er} janvier 2023 :

- l'**homocystinurie** : anomalie concernant la vitamine B12 caractérisée par une anémie, une atteinte neurologique cérébrale et parfois un retard de développement ;
- la **leucinose** : maladie se caractérisant par des difficultés pour s'alimenter, un temps de sommeil trop prolongé, des vomissements puis des troubles neurologiques cérébraux et une insuffisance respiratoire en l'absence de traitement ;
- la **tyrosinémie de type 1** qui atteint les reins et le foie ;
- l'**acidurie isovalérique**, responsable de troubles aigus à la naissance (vomissements, convulsions) ou de troubles plus tardifs (retard de croissance et/ou de développement) ;
- l'**acidurie glutarique de type 1** qui entraîne des troubles neurologiques aigus chez les nourrissons ;
- le **déficit en 3-hydroxyacyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne longue**, caractérisé par la survenue dans la petite enfance d'une hypoglycémie pouvant provoquer une atteinte au foie et une atteinte au cœur ;
- le **déficit en captation de carnitine** entraînant une atteinte cardiaque au début de l'enfance, souvent associée à une hypotonie, un retard de croissance, des crises hypoglycémiques récurrentes et/ou un coma.

Ces 7 maladies rares viendront s'ajouter aux pathologies déjà dépistées.

Pour en savoir plus

- Dépistage chez le nouveau-né : extension dès le 1er janvier 2023 à 7 autres maladies
Caisse nationale d'assurance maladie (Cnam)
- Détecter et prendre en charge précocement 6 maladies graves de l'enfant
Ministère chargé de la santé
- Journée nationale du dépistage néonatal le 18 novembre : le ministre de la Santé et de la Prévention annonce son élargissement à sept autres maladies et la généralisation du dépistage de la drépanocytose à tous les nouveau-nés
Ministère chargé de la santé
- Suivi de l'enfant et de la mère après l'accouchement
Caisse nationale d'assurance maladie (Cnam)

