

## Bébés-bulles : vers le dépistage néonatal d'une maladie fatale

Mercredi 22 octobre 2014

Salon Mars III, ASSEMBLEE NATIONALE, Paris



*De gauche à droite : Martine Pergent, Alain Fischer, Marie-Françoise Clergeau, Guillaume Nicolas, Isabelle Durand-Zaleski, Michel Roussey, Marie Audrain, Nizar Mahlaoui, Michelle Meunier, Estelle Pointaux*

Le 22 octobre 2014, la Députée et Questeuse Marie-Françoise Clergeau et la Sénatrice Michelle Meunier ont co-parrainé à l'Assemblée nationale une table-ronde conjointement organisée par l'association IRIS, son homologue international IPOPI et le Centre de Référence Déficits Immunitaires Héritaires (CEREDIH) sur le thème : « **Bébés-bulles : vers le dépistage néonatal d'une maladie fatale** ». Cet événement a permis de rassembler de nombreux acteurs du système de santé présents à cette occasion, membres de l'administration et des autorités de santé, parlementaires, experts et praticiens hospitaliers, autour de la question du dépistage néonatal des Déficits Immunitaires Combinés Sévères (DICS).

### Le dépistage néonatal : quel écho dans le débat public ?

**Marie-Françoise Clergeau (Députée de Loire-Atlantique et Questeuse de l'Assemblée nationale)** a introduit la table-ronde en rappelant que le dépistage néonatal est une question récurrente au sein des débats parlementaires. En tant que membre de la Commission des Affaires sociales à l'Assemblée nationale, elle a souligné l'importance du dépistage néonatal des DICS dans le contexte de la Stratégie nationale de Santé qui accorde une place majeure à la prévention. La question de la **prévention** apparaît alors d'autant plus importante que le DICS est une maladie curable, dont le dépistage néonatal permet la survie du patient.

**Michelle Meunier (Sénatrice de Loire-Atlantique)** a souligné, de même que Marie-Françoise Clergeau, l'importance de l'ancrage local de l'étude pilote sur le dépistage néonatal des DICS, menée au CHU de Nantes. En tant que membre du Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE), Michelle Meunier a rappelé par ailleurs qu'elle était particulièrement concernée par cette question et que les législateurs ont en effet un véritable rôle dans la progression de la recherche, des idées et des comportements. Elle a insisté sur l'importance de rassembler des compétences et regards croisés sur la question du dépistage néonatal, en associant les parlementaires.

## L'action d'IRIS en faveur du dépistage néonatal

**Estelle Pointaux**, présidente de l'association **IRIS**, a présenté les missions de l'association, notamment en termes de soutien et d'information des patients. Considérant l'impact social et financier de l'annonce d'un DICS, et le retentissement fort qu'il peut avoir au sein des familles, l'association IRIS agit fortement pour sensibiliser et relayer une information personnalisée et accessible. En effet, la question de l'hérédité est fondamentale lorsque l'on aborde les DICS, c'est pourquoi la transmission est un élément essentiel de l'action d'IRIS.

### Le dépistage néonatal des bébés-bulles : l'étude pilote

Le **Dr Marie Audrain (CHU de Nantes)**, biologiste – praticien hospitalier en immunologie au CHU de Nantes mène depuis 2009 la recherche sur les DICS, et l'étude pilote sur le dépistage néonatal de cette maladie, dont elle a rappelé qu'il bénéficierait à tous les nouveaux-nés sur le territoire national. Comme l'a souligné le Dr Audrain, le dépistage néonatal des DICS permettrait d'établir un diagnostic avant l'apparition des premiers symptômes, et permettrait ainsi d'instaurer rapidement une prise en charge en vue d'un traitement curateur. Le dépistage néonatal apporterait au patient une meilleure efficacité de la greffe, une meilleure survie, une réduction des complications et des traitements annexes, et ainsi une nette amélioration de la qualité de vie. Une fois les patients inclus, la durée totale prévue de l'étude est estimée à 3 ans et demi, une fois le premier patient inclus.

### Comment le dépistage néonatal est-il organisé sur le territoire national ?

Le **Professeur Michel Roussey, Président de l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE)** depuis 2006, a donné des précisions sur l'organisation et le financement du dépistage néonatal en France. Il a rappelé à ce titre que l'efficacité est un critère majeur pour l'extension du dépistage néonatal, qui n'a de sens que si une prise en charge opérationnelle est disponible. Le Professeur Roussey a cité les 10 critères établis par l'Organisation Mondiale de la Santé pour la mise en place d'un dépistage néonatal, rappelant que même si les DICS remplissaient ces critères, une mobilisation large était nécessaire pour accélérer la décision de mettre en place de nouveaux dépistages.

### L'impact du dépistage néonatal en termes de santé publique

Le **Professeur Isabelle Durand-Zaleski** conduit l'évaluation médico-économique du projet de dépistage néonatal des DICS. Elle a rappelé que la mise en place d'un dépistage néonatal dépend du « seuil d'utilité » de l'intervention, défini par le gain de survie d'une greffe précoce et le surcoût de la stratégie de dépistage néonatal. En France, ce seuil reste encore à définir. Néanmoins, le Professeur Durand-Zaleski a souligné que le gain de survie et de qualité de vie attendu grâce au dépistage précoce, tel qu'il a été identifié dans des études étrangères devrait rendre le dépistage efficient.

### Le dépistage néonatal des bébés-bulles : quelles expériences à l'étranger ?

**Martine Pergent** (Vice-présidente de l'International Patient Organisation for Primary Immunodeficiencies – **IPOPI**) a présenté un tour d'horizon des expériences ou dépistages mis en place à l'étranger, notamment en Europe, où la Commission européenne a défini en 2011 le dépistage néonatal de maladies rares comme l'une de ses priorités. En Europe, 5 pays ont entrepris ou achevé des études pilotes sur le dépistage néonatal, et aux Etats-Unis, 24 Etats pratiquent déjà le dépistage néonatal des DICS en routine, ayant ainsi permis le dépistage de près de 3 millions de nouveaux-nés depuis 2010. Citant l'exemple des Etats-Unis, Martine Pergent a alors rappelé que le dépistage néonatal des DICS peut être implanté avec succès dans les programmes déjà existants, qu'il permet un traitement précoce et une réduction de la mortalité, et enfin qu'il montre une prévalence de la maladie supérieure à celle actuellement estimée.

## Du dépistage au traitement, quel parcours pour le patient?

Le **Dr Nizar Mahlaoui** (Centre de Référence Déficits Immunitaires Héréditaires – CEREDIH) a poursuivi la comparaison avec les Etats-Unis, rappelant qu'en France, des filières de soins sont organisées pour les Déficits Immunitaires Primitifs, notamment depuis le Plan National Maladies Rares de 2004. Chaque centre hospitalier universitaire est en effet associé à un laboratoire de diagnostic immunologique, constituant ainsi un réseau de prise en charge diagnostique et thérapeutique opérationnel, condition essentielle de la mise en place du dépistage néonatal des DICS. Le Dr Mahlaoui a rappelé par ailleurs que le seul traitement définitif et efficace des DICS est la greffe de moelle osseuse, qui permet de remplacer le système immunitaire du patient. Plus la greffe est effectuée tôt, et plus la reconstruction immunitaire sera rapide et permettra une meilleure qualité de vie au patient.

## Vivre avec la maladie : regard de patient, regard de parent

**Guillaume Nicolas**, ancien président de l'association IRIS, a témoigné de sa propre expérience, et a rappelé que de nombreuses familles connaissent de grandes difficultés au quotidien, le diagnostic des DICS étant absolument vital pour les patients qui en sont atteints. Il a alors précisé que lorsque le diagnostic est réalisé de manière précoce, et le patient traité par une greffe, il est possible pour lui de mener une vie normale, insistant ainsi sur la nécessité de mettre en place rapidement le dépistage néonatal des DICS.

## Questions et débat

Le **Professeur Jean-Louis Touraine** (Député PS du Rhône) a soulevé les inégalités existant entre les patients et a insisté sur le devoir d'atteindre aujourd'hui une rapidité de diagnostic et d'égalité d'accès aux soins. Il a rappelé que l'absence de dépistage néonatal constituait une entrave aux chances de survie des patients. Pour cette raison, Le Professeur Touraine a appelé à une mobilisation scientifique et politique en faveur du dépistage néonatal des DICS.

A cet égard, le **Professeur Roussey** a souligné que le dépistage néonatal pouvait permettre de rétablir l'égalité de traitement entre tous les nouveaux-nés.

Le processus réglementaire pour la mise en place du dépistage néonatal a également été évoqué lors de cette table-ronde, et plusieurs solutions ont été formulées pour permettre une mise en place plus rapide.

## Conclusion

En conclusion, le **Professeur Alain Fischer**, médecin immunologiste et membre de l'Académie nationale de Médecine, a rappelé que la méthode pour le dépistage néonatal des DICS a déjà été validée en France, que le dépistage néonatal est efficace et faisable, et que l'organisation en filières de soins pour les Déficits Immunitaires Primitifs, nécessaire pour diagnostiquer et traiter les patients après le dépistage, est fonctionnelle et opérationnelle. De ce fait, les éléments sont aujourd'hui rassemblés pour mettre en place le dépistage néonatal des Déficits Immunitaires Combinés Sévères, et il est désormais nécessaire de se mobiliser pour accélérer le processus et améliorer les chances de survie des patients.

## Déclaration conjointe de Madame la Députée Marie-Françoise Clergeau et Madame la Sénatrice Michelle Meunier

La réunion de travail du 22 octobre 2014 nous intéresse à plus d'un titre. En effet, ces moments trop rares permettent non seulement d'échanger des informations, de donner à voir et à comprendre, mais encore de croiser nos différents regards, celui des scientifiques, celui des médecins, celui des patients et de leur famille, celui de l'administration de la santé et, enfin, celui des parlementaires. C'est ainsi que se construit, collectivement, dans la concertation, un chemin d'amélioration de nos politiques publiques et, ici, de notre politique de santé.

La question qui nous occupe est celle de la mise en place d'un dépistage néonatal du Déficit immunitaire combiné sévère (DICS).

La réponse semble aisée à apporter : le DICS remplit bien les conditions posées pour mettre en place un dépistage. Citons notamment le fait que les enfants naissent sans symptôme, qu'il est fatal ou encore que des traitements existent dont le principal consiste en une greffe de moelle osseuse.

Mettre en place un dépistage néonatal nécessiterait ensuite, de le faire suivre par un diagnostic puis par l'orientation dans la chaîne de soins. Là précisément où la France dispose d'atouts importants : un réseau de diagnostic et de soin couvrant tout le territoire, une organisation centralisée qui autorise une prise en charge plus efficace des patients avec les grands centres de greffe reconnus que sont Paris, Lyon ou Marseille.

Par ailleurs, la France pourrait disposer des résultats des expériences étrangères sur la mise en place du dépistage : dans la moitié des États des États-Unis, au Qatar ou dans les provinces canadiennes de l'Ontario et de la Nouvelle-Écosse... Il revient à nos autorités de santé d'indiquer dans quelle mesure ces expériences étrangères sont transportables dans le contexte français.

Le débat sur le DICS a ainsi tout à gagner à s'appuyer sur les atouts du système de dépistage en France comme sur les expériences d'autres pays pour que les décisions et leur mise en œuvre soient anticipées. Cela peut passer par un dialogue le plus avancé possible avec l'Agence de la biomédecine et la Haute autorité de santé qui seront saisies de la question. Cela peut passer par une validation de résultats intermédiaires de l'étude-pilote nationale menée par les équipes de Nantes, mais qui ne sera disponible qu'en 2018. Cela peut passer par une expérimentation suivie d'une évaluation par le Parlement avant l'adoption de toute réglementation... Autant de pistes décrites et détaillées par les différents intervenants de cette réunion et qui, compte tenu des enjeux, appellent à la mobilisation de tous.

Marie-Françoise CLERGEAU  
Députée de Loire-Atlantique



Michelle MEUNIER  
Sénatrice de Loire-Atlantique

