

Communiqué de presse, le 2 septembre 2025

[Extension du dépistage néonatal] A partir du 1^{er} septembre 2025, trois nouvelles maladies détectées dès la naissance

Le programme national de dépistage néonatal, coordonné par le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCND) du CHRU de Tours, franchit une nouvelle étape majeure. À compter du 1^{er} septembre 2025, trois nouvelles maladies rares sont intégrées au dépistage systématique à la naissance : l'amyotrophie spinale (SMA), les déficits immunitaires combinés sévères (DICS) et le déficit en VLCAD. Ce sont 16 maladies qui peuvent désormais être détectées dès les premiers jours de vie, contre seulement 5 en 2018.

Un test simple pour un diagnostic précoce

Le dépistage néonatal (communément appelé le test de Guthrie) est un programme national de santé publique visant à permettre un diagnostic ultra-précoce et une prise en charge optimale des maladies dépistées. En pratique, il consiste en un prélèvement de quelques gouttes de sang au talon ou à la main du nouveau-né à quelques jours de vie, puis à l'analyse de celui-ci pour rechercher certaines maladies rares mais aux conséquences graves et traitables.

Suite aux avis de la Haute Autorité de Santé, le Ministère en charge de la santé a confié au CNCND le déploiement du dépistage de trois nouvelles maladies : l'amyotrophie spinale, les déficits immunitaires combinés sévères et le déficit en VLCAD.

Un impact mesurable pour la santé publique

- Depuis 1972 et la mise en place du Dépistage Néonatal, près de 40 millions d'enfants dépistés et 40 000 enfants malades pris en charge,
- Chaque année, en France (métropole et outre-mer), le dépistage est pratiqué sur environ 650 000 enfants et 1 250 sont dépistés, soit une incidence de 1 enfant malade pour 530 enfants dépistés,
- Avec l'extension, l'incidence est estimée à 1 enfant malade sur 470, dont environ 80 cas de SMA chaque année,
- En 50 ans, près de 40 000 nouveau-nés ont bénéficié d'une prise en charge précoce grâce à ce programme de santé publique.

« Détecter tôt, c'est sauver des vies et améliorer durablement la qualité de vie des enfants et de leurs familles. »

Dr Paul Brégeaut, responsable du CNCND.



Une organisation nationale et des acteurs engagés

Depuis 2018, le CHRU de Tours porte le CNCND qui organise le programme de dépistage néonatal à l'échelle nationale. Il coordonne le déploiement des nouveaux dépistages, en garantissant l'exhaustivité, l'égalité d'accès et la qualité de la prise en charge.

Une fois une suspicion biologique identifiée par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal (CRDN), ces derniers orientent rapidement l'enfant vers des professionnels de santé spécialisés dans la pathologie concernée.

La coordination des parcours de soins repose sur les Filières de santé maladies rares (FSMR). Ces structures, rattachées à un établissement de santé et placées sous la responsabilité d'un médecin référent, assurent l'organisation et la coordination des

différents acteurs impliqués. Elles regroupent notamment des centres de référence maladies rares (CRMR), des centres de compétence (CCMR) et de nombreux partenaires pour construire une réponse adaptée aux besoins spécifiques liés aux maladies rares.

Trois filières sont concernées par les maladies ajoutées à partir du 1^{er} septembre.

- La filière FILNEMUS est responsable de l'organisation des parcours de soins pour l'amyotrophie spinale (SMA).
- La filière MaRIH encadre la prise en charge des déficits immunitaires combinés sévères (DICS).
- La filière G2M, elle supervise les pathologies métaboliques, incluant le déficit en VLCAD.

Enfin, de nombreuses associations de patients jouent un rôle essentiel en matière de soutien, d'information et d'accompagnement des familles : l'AFM-Téléthon, Familles SMA et Ensemble contre l'amyotrophie spinale (ECLAS) pour la SMA, les Feux Follets pour les troubles du métabolisme, l'IRIS pour les déficits immunitaires primitifs, ainsi que l'Alliance Maladies Rares.

Un programme en constante évolution

Depuis son lancement en 1972 avec la phénylcétonurie, le dépistage néonatal s'est progressivement élargi, accélérant encore depuis 2020 avec l'intégration de 10 nouvelles pathologies en seulement 5 ans.

Les avancées scientifiques et les progrès de la thérapie génique laissent entrevoir de nouvelles extensions dans les années à venir.

Et pour la région Centre-Val de Loire, quels sont les chiffres?

- 25 000 enfants dépistés par an,
- 50 enfants malades pris en charge,
- L'analyse des buvards se fait au sein du CRDN du CHRU de Tours.
- Plus de 100 buvards analysés chaque jour.

Concrètement pour les parents :

- Le fait que de nouvelles maladies soient dépistées ne change rien en pratique pour les parents, ces maladies seront dépistées sur les mêmes gouttes de sang récupérées sur le buvard lors du prélèvement.
- Le prélèvement se déroule à la maternité (ou avec la sage-femme qui a fait l'accouchement à domicile) à partir de 48h de vie. Il consiste en un prélèvement de quelques gouttes de sang au talon ou à la main du nouveau-né à quelques jours de vie, puis à l'analyse de celui-ci pour rechercher certaines maladies rares.
- Le dépistage est proposé à tous les parents mais n'est pas obligatoire. Il requiert un consentement oral pour le prélèvement et un consentement écrit pour certaines maladies qui nécessitent un dépistage par analyse génétique ciblée.

> www.depistage-neonatal.fr

Sur le site internet, parents ou professionnels peuvent retrouver toutes les informations dont ils ont besoin, notamment des vidéos sur notre site expliquant les principes du prélèvement.

En 2025, 3 nouvelles maladies intégrées au programme de dépistage néonatal :

- l'amyotrophie spinale (SMA)

C'est une maladie caractérisée par un déficit de production de la protéine de survie du motoneurone (SMN) entraînant une faiblesse musculaire précoce et progressive pouvant affecter la motricité, la respiration ou l'alimentation. Des traitements existent pour augmenter la production de SMN afin de prévenir les symptômes.

- les déficits immunitaires combinés sévères (DICS)

Ce sont un groupe de maladies caractérisées par un déficit profond de l'immunité cellulaire et humorale, entraînant un risque élevé d'infections graves. Le traitement curatif de référence repose sur la greffe de cellules souches hématopoïétiques.

- le déficit en VLCAD (Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase)

C'est une maladie caractérisée par un déficit d'une enzyme de l'oxydation mitochondriale des acides gras. Elle résulte d'une accumulation toxique des acides gras à très longue chaîne et d'un défaut de production d'énergie sous forme de corps cétoniques. Elle se manifeste par des hypoglycémies et atteintes cardiaques, musculaires ou hépatiques. La prise en charge repose sur un régime alimentaire à vie et sur l'évitement du jeûne.

Elles s'ajoutent aux 13 maladies déjà dépistées :

phénylcétonurie,
mucoviscidose,
hypothyroïdie congénitale,
hyperplasie congénitale des surrénales,
drépanocytose,
déficit en MCAD,
ainsi que 7 autres erreurs innées du métabolisme.

Contact presse

Anne-Karen Nancey - 07 87 97 92 71 - ak.nancey@chu-tours.fr
chu-tours.fr

