

Prévention et Longévité :

Construire le système de santé de demain

Session 4

La médecine préventive aux deux
âges de la vie :
la période néonatale et l'avancée
en âge

2ème édition - 5 février 2026



Prévention et Longévité :

Construire le système de santé de demain

LE DEPISTAGE NEONATAL



Pr Patrick Callier



2ème édition - 5 février 2026



Patrick Callier, Ph.D, Université de Bourgogne UFR Santé

Professeur Universitaire-Praticien Hospitalier, CHU DIJON

Chef de service du laboratoire de génétique chromosomique et moléculaire

Président de SOFIA-Santé (Société Francophone de l'IA en santé) 2025

Création du premier poste Hospitalier en IA dans un CHU : Dr Callegarin (2019)

Recherche : UF 1873 D.I.A.D : Développement de l'IA au CHU de DIJON (2020)

Responsable du DatathonIA4Care depuis Avril 2020

Axe 2 « Une seule santé – Sciences de la vie, santé & IA » UB (2025)

Animation : Vice-Président de l'INES à l'enseignement (2022)

Responsable du Datakids depuis Décembre 2023 (Asso NUMIA-SANTE)

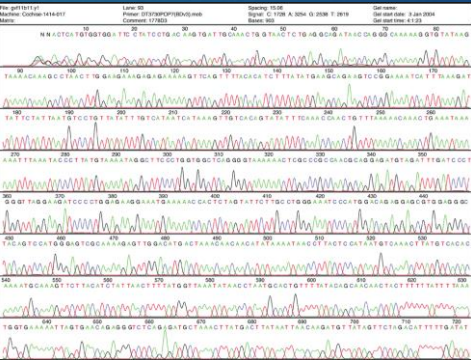
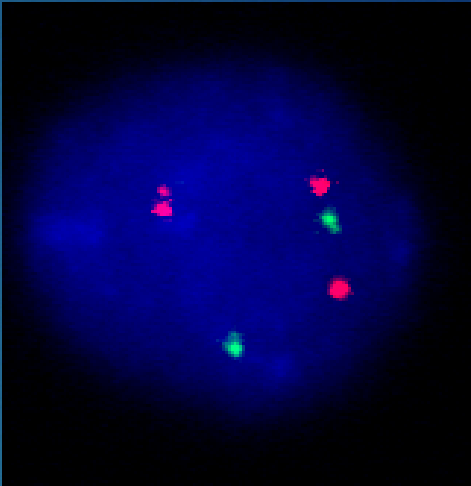
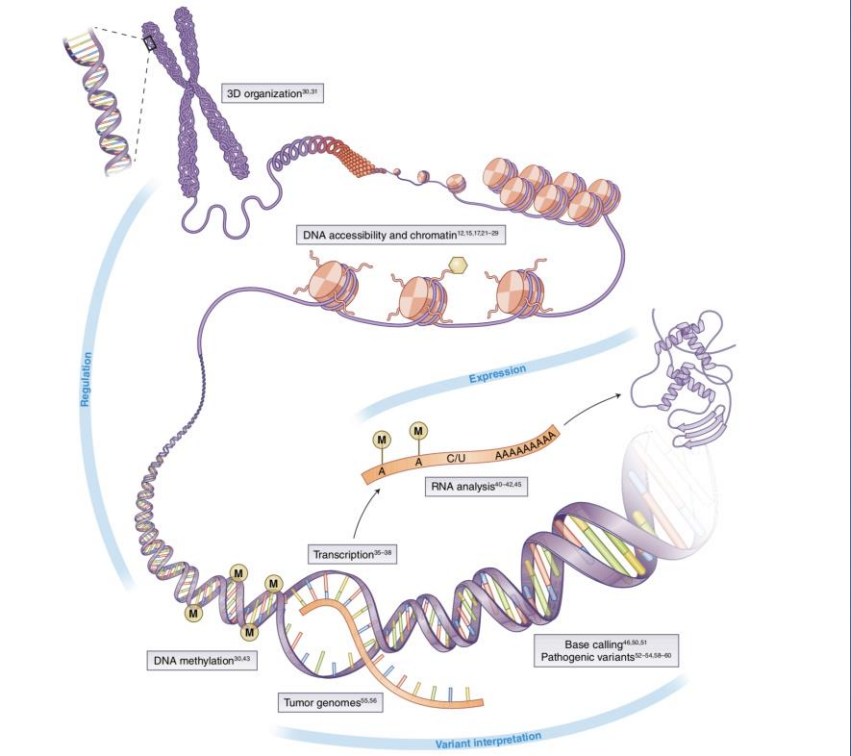
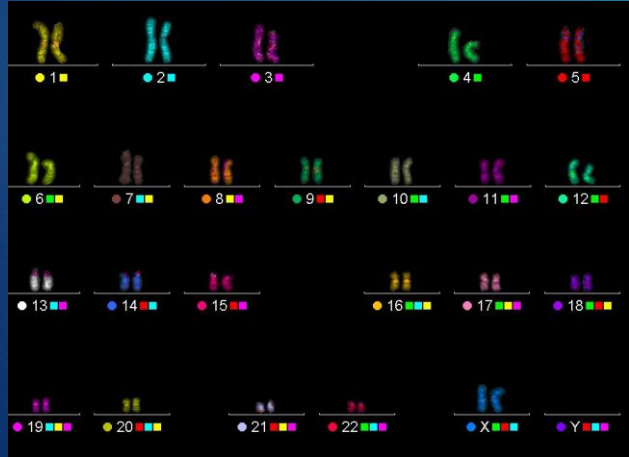
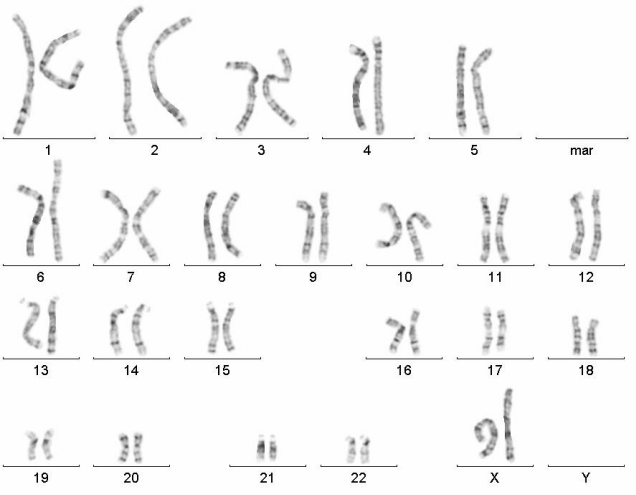
Enseignement : Responsable UE Optionnelle : numérique et IA en santé (2020)

Responsable du DU I.A Santé depuis Octobre 2020

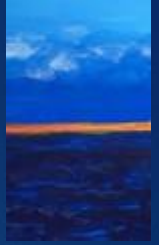
Responsable du DII IA générative depuis Janvier 2025



Laboratoire de Génétique Chromosomique et Moléculaire



Néonatalogie aujourd'hui



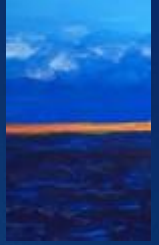
- ▶ Définition : Prise en charge des nouveau-nés qu'ils soient en bonne santé, à risque ou prématurés
- ▶ Facteurs de risque : prématurité, RCIU, hypoxie, malformations
- ▶ Période pendant laquelle se jouent des enjeux majeurs de santé publique :
 - ▶ mortalité néonatale
 - ▶ morbidité à court terme
 - ▶ conséquences à long terme sur le développement cognitif, moteur et émotionnel.
- ▶ La période néonatale représente ainsi une fenêtre privilégiée pour le dépistage et l'intervention précoce.
 - ▶ Pathologies d'origine génétique ou métabolique (cliniquement silencieuses à la naissance peuvent entraîner des conséquences graves si elles ne sont pas identifiées précocement).
- ▶ Objectif : montrer le rôle dépistage néonatal dans la prévention



LE DEPISTAGE NEONATAL (DNN)



Le Dépistage Néonatal (DNN)



Qu'est ce que c'est ?

Le **test néonatal du buvard**, autrefois appelé « **test de Guthrie** », est proposé à **tous les parents** dès les **premiers jours de vie** de leur **nourrisson**.

Objectif ?

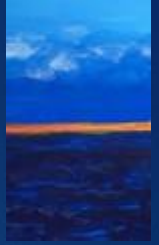
Détecter le plus **rapidement** possible certaines **maladies rares et sévères** pour mettre en place des **soins adaptés avant** même l'apparition des **premiers symptômes**.

Comment ?

Entièrement **gratuit**, ce test est **réalisé 48h à 72h** après la **naissance du nouveau-né**. Avec le **consentement des parents**, quelques **gouttes de sang** au niveau du talon du nourrisson sont prélevées et déposées sur un **papier buvard**. Celui-ci est ensuite envoyé dans un **laboratoire spécialisé** pour y être analysé.



Un peu d'histoire...

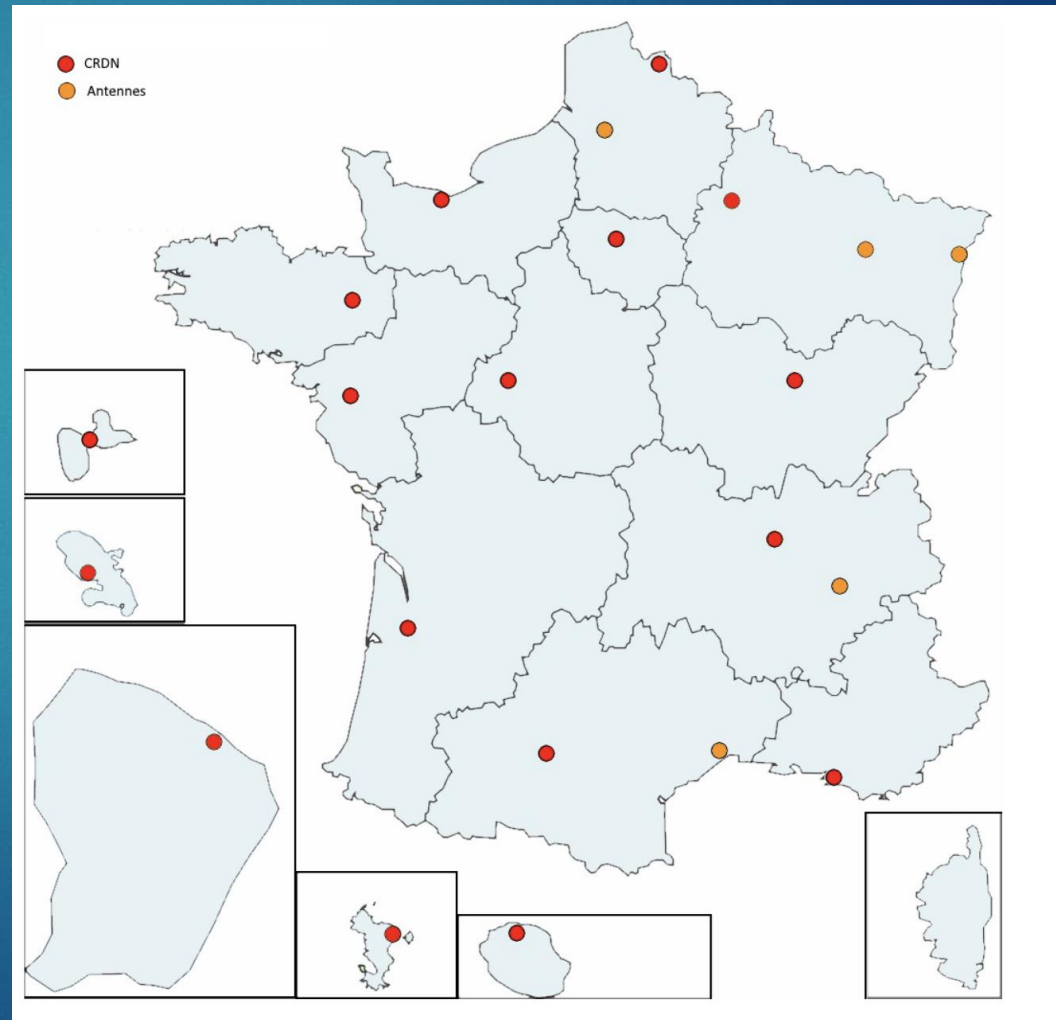


- 1934** Ivar Asbjørn Folling (Description de la **phénylcétonurie**) : **Elévation** du taux sanguin de **phénylalanine**, une **excrétion urinaire d'acide phénylpyruvique** et l'installation progressive d'une **déficiencia mentale profonde**.
- 1963** Robert Guthrie met au point une méthode de **dosage simple de la phénylalanine sanguine** sur le prélèvement d'une **goutte de sang recueillie sur un papier buvard**. Pour ce faire, on cultive *Bacillus subtilis* en présence de **β -2-thienylalanine**, un **antagoniste de la phénylalanine** et **inhibiteur de croissance bactérienne**. La **β -2-thienylalanine** est **neutralisée par un excès de phénylalanine**. De ce fait, en présence de l'échantillon de sang, la **reprise de la croissance bactérienne** est **proportionnelle à la phénylalaninémie**.
- 1972** Début du **dépistage néonatal en France** avec la **phénylcétonurie**.
Création de l'**Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE)**.
- 2018** **Réorganisation** du dépistage néonatal avec des **Centres régionaux de Dépistage Néonatal (CRDN)** intégrés aux CHU qui sont coordonnés par un **Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCDN)** intégré au **CHU de Tours**. Il sert de **lien** entre les **centres régionaux** et le **Comité National de Pilotage du Dépistage Néonatal (CNPDN)**
- 2025** Ajout de deux nouvelles maladies génétiques (Arrêté du 16 avril 2025) pour le dépistage néonatal du **déficit immunitaire combiné sévère** et de l'**amyotrophie spinale**



Organisation du DNN en FRANCE

- ▶ **17 CRDN** Centres régionaux de Dépistage Néonatal (12 métropolitains et 5 ultramarins) et 5 Antennes
- ▶ le Centre Hospitalier Régional Universitaire de Tours est le Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (**CNDN**)
- ▶ Dépistage des 645 000 (2025)
- ▶ Gratuit





PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Centre national de coordination

CONTACT DES PARENTS Adresse des parents : 6 CP : Ville : Tél (1) : Tél (2) : Email : Professionnel de santé à contacter en cas de besoin : Nom : 7 Fonction : Code Postal : Ville : 8	Bioruby™ Health Sciences, Inc. 177 P and N Dena, Greenville, SC 29611 USA Enepro Europe B.V., Weltevredenlaan 60 6827 AT Arnhem, The Netherlands CNCDN CHRU de Tours 2 Bd Tonnellé 37044 TOURS cedex 9 Téléphone : 02 47 47 80 79 Cadre réservé CRDN
Consentement parental à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques 9 Après avoir été informés sur la nature de l'acte de dépistage des maladies génétiques dans le cadre du programme national de dépistage néonatal, ses objectifs, les maladies dépistées et l'existence de traitements, nous soussigné(e)s (Noms, Prénoms) : Parent 1 : _____ Parent 2 : _____ de l'enfant : _____ Né(e) le : _____ Consentons ☐ Ne consentons pas ☐ à la réalisation des examens des caractéristiques génétiques nécessaires sur le prélèvement de notre enfant. Fait le : _____ Signature(s) obligatoire(s)	 2600000001

Verso



Evolution du DNN en France



1972

Phénylcétonurie



1978

Hypothyroïdie
congénitale



1989

Drépanocytose en
Outre-mer



1995

Hyperplasie congénitale des
surrénales
Drépanocytose métropole



2002

Mucoviscidose



2014

Surdit  permanente
n onatale



2020

D ficit en acyl-CoA
d shydrog nase des
acides gras   cha ne
moyennes (MCAD)



2023

- 7 maladies du m tabolisme :
- L'homocystinurie
 - D ficit primaire en carnitine
 - L'acidurie glutarique de type 1
 - Tyrosin mie de type 1
 - L'acidurie isoval rique
 - D ficit en 3-hydroxyacyl-coenzyme A d shydrog nase des acides gras   cha ne longues (LCHAD)
 - Leucinose



2024

Dr panocytose
g n ralis e



2025

Amyotrophie spinale proximale
D ficits immuns combin s s v res
D ficit acyl-coenzyme A
d shydrog nase des acides gras  
cha ne tr s longue (VLCAD)



Dépistage néonatal

Métaboliques

Phénylcétonurie 1/16 000

Leucinose 1-4/250 000

Homocystinurie 1-3/60 000

MCAD 1-5/100 000

LCHAD 1/100 000

VLCAD 1/100 000

Acidurie isovalérique 1/100 000

Acidurie glutarique de type 1 1/100 000

Tyrosinémie de type 1 1-4/250 000

Déficit primaire en carnitine 1/200 000

Autres

Mucoviscidose 1/5 000

Amyotrophie spinale proximale
1/6000

Drépanocytose 1/1 500

Déficit immunitaire combiné sévère
1/60 000

Endocriniennes

Hypothyroïdie
congénitale 1/3000

Hyperplasie congénitale
des surrénales 1/20 000

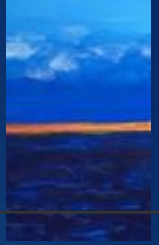
En complément

Surdit  permanente
néonatale 0,9 à
1,3/1000

16 MALADIES



Traitement et origine génétique



	Traitement	Anomalie génétique
Homocystinurie	Limitation protéines avec B6/B9/B12 et bétaïne	CBS 21q22.3
Leucinose	Régime pauvre en protéines très strict pour limiter les apports en leucine	BCKDHA, BCKDHB, DBT 19q13.2, 6q14.1, 1p21.2
Tyrosinémie de type 1	Traitement par nitisinone, qui sera associé à un régime alimentaire pauvre en tyrosine et en phénylalanine	FAH 15q25.1
Acidurie isovalérique	Restriction apports en leucine par un régime hypoprotidique associé à l'administration par voie orale de glycine et de carnitine, et éventuellement des substituts d'acides aminés sans leucine	IVD 15q15.1
LCHAD	Restriction apport acides gras à chaîne longue, on substitue avec les chaînes moyennes, régime alimentaire pauvre en graisse	HADHA 2p23.3
Déficit primaire en carnitine	Traitement par L-carnitine, jeûne prolongé à éviter	SLC22A5 5q31.1
Acidurie glutarique de type 1	Régime pauvre en protéines, substituts d'acides aminés sans lysine et pauvres en tryptophane	GCDH 19p13.2



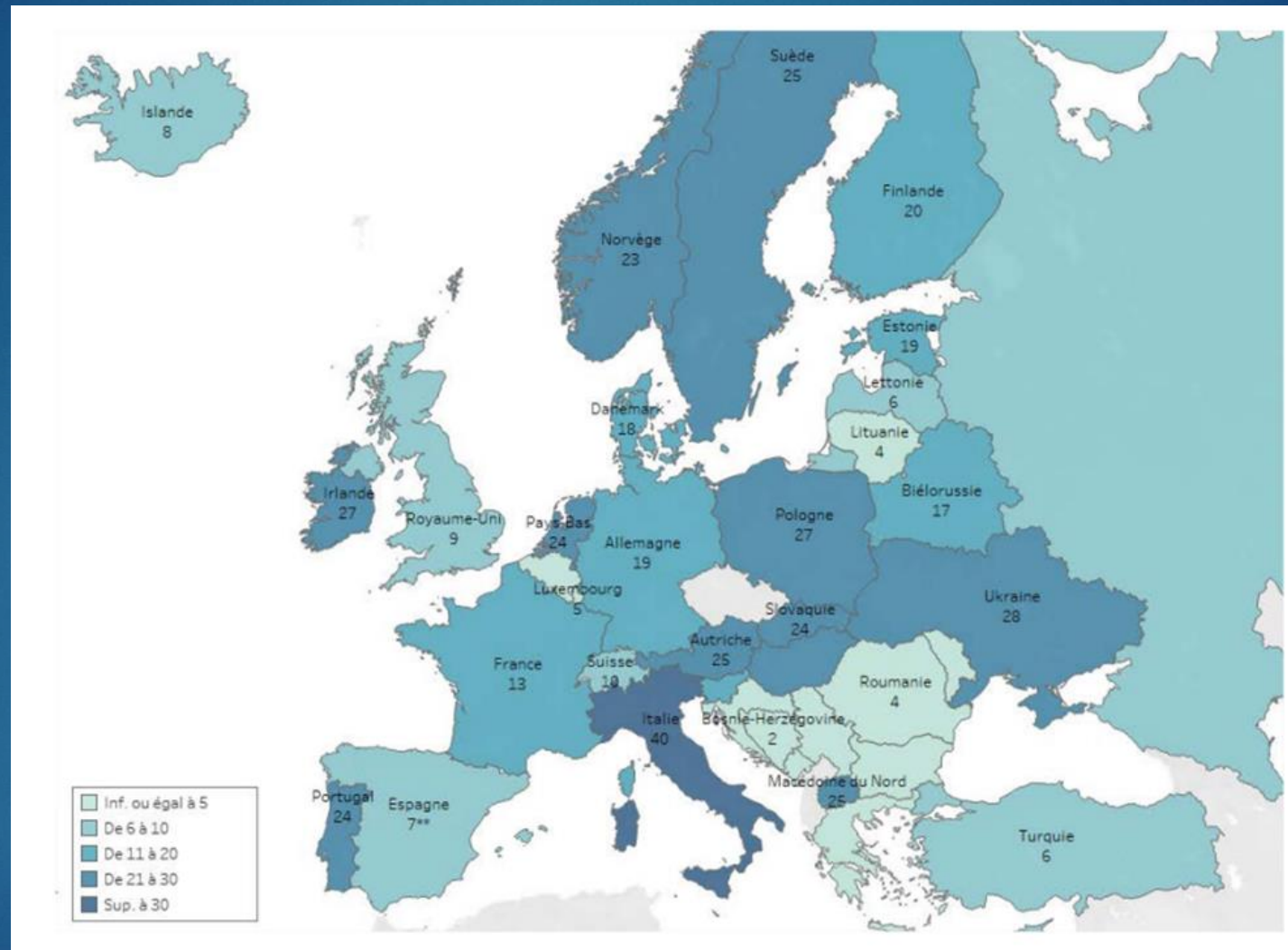
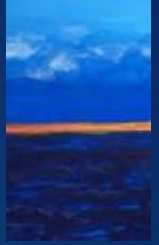
Traitement et origine génétique



	Traitement	Anomalie génétique
Phénylcétonurie	Régime pauvre en phénylalanine	PAH 12q23.2
Hypothyroïdie congénitale	L-thyroxine	Parfois via les gènes codant la TTF-1, la TTF-2, le PAX8, le TSHR, THOX-2
Drépanocytose	Antibiothérapie/vaccination + éducation thérapeutique	HBB 11p15.4 (chaîne β Glu6Val) Hb $\rightarrow$ HbS
Hyperplasie congénitale des surrénales	Traitement hormonal substitutif	CYP21A2 6p21.33
Mucoviscidose	Traitement modulateurs de CFTR + Kinésithérapie + traitements mucolytiques + prophylaxie antibiotique + Vaccination	CFTR 7q31.2 (F508del)
MCAD	Eviter le jeûne prolongé	ACADM 1p31.1
VLCAD	Régime alimentaire limité en graisses + restriction de l'apport en acides gras à chaîne longue et leur substitution par des acides gras à chaînes moyennes, limiter période de jeûne	ACADVL 17p13.1



La disparité du dépistage néonatal en Europe



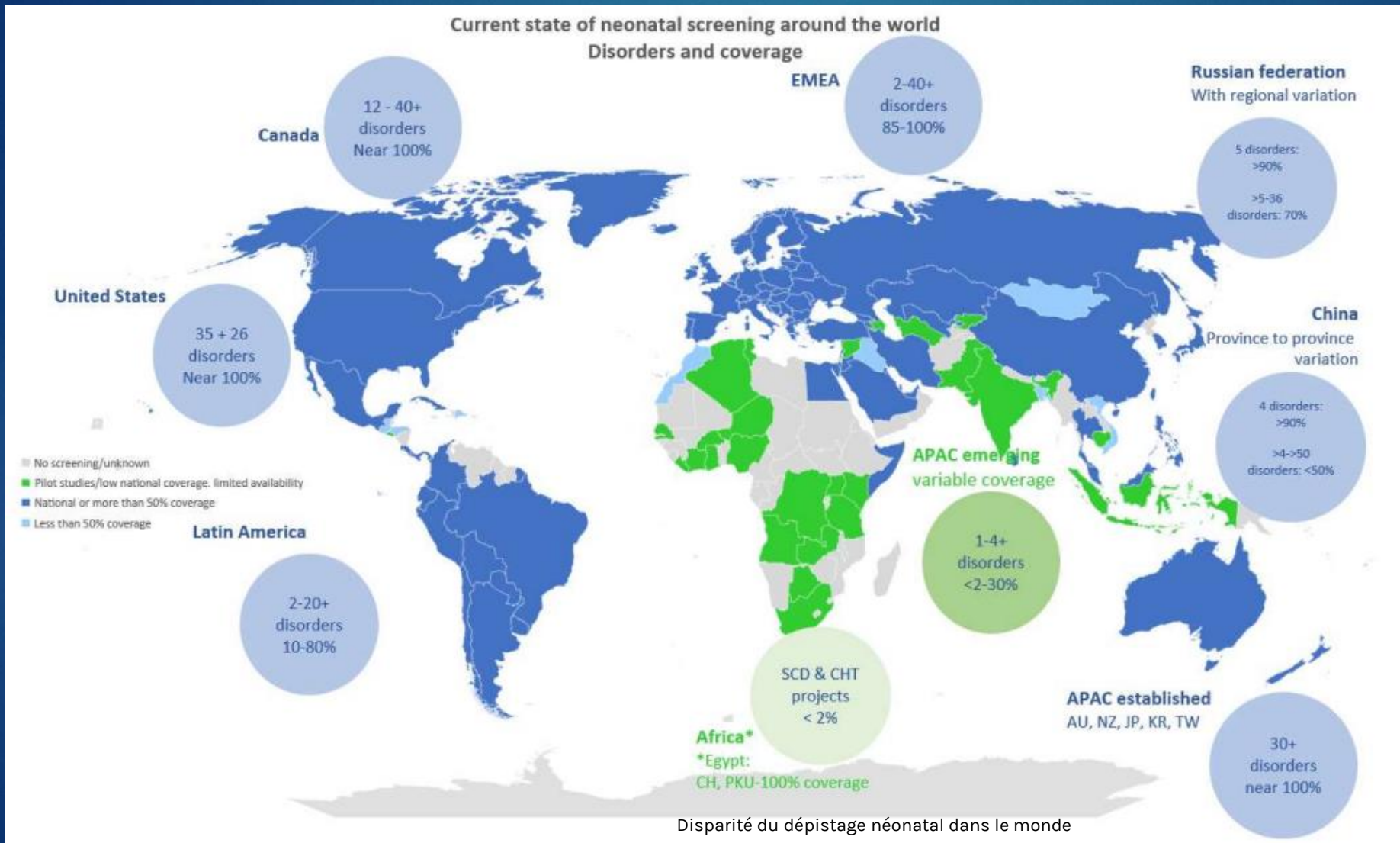
✓ **Europe**
4,2M NN (>99%)
De 2 à 50 pathologies dépistées

Cartographie du nombre de maladies rares dépistées dans les programmes nationaux en Europe en 2021 (D'après les données de Loeber et al., 2021)

**En Espagne 26 études pilotes ou dépistages régionaux recensés



Et dans le monde...



✓ **USA**
3,7M NN (>99%)
30 +24 pathologies dépistées

✓ **Chine**
10M NN (>95%)
Panel min national

✓ **Asie Pacifique Inde**
5M NN
Grandes variation selon pays

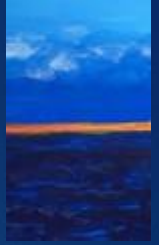
✓ **Amérique Latine**
5M NN (50%)
15/20 pays font DNN, couverture ~ 50%

✓ **Moyen-Orient / Afrique**
7M NN (20%)
1/30 en Afrique

Aucun consensus international sur le choix des maladies,



Critères de Wilson et Jungner (1968)



Problème majeur de santé publique



Traitement d'efficacité démontrée



Moyens appropriés de diagnostic et traitement



Décelable pendant latence/début phase clinique



Test de dépistage efficace



Test acceptable par la population



Histoire naturelle de la maladie connue



Critères préétablis de traitement



Coût de la recherche des cas ne soit pas disproportionné par rapport au coût global des soins médicaux



Assurer la continuité d'action dans la recherche des cas



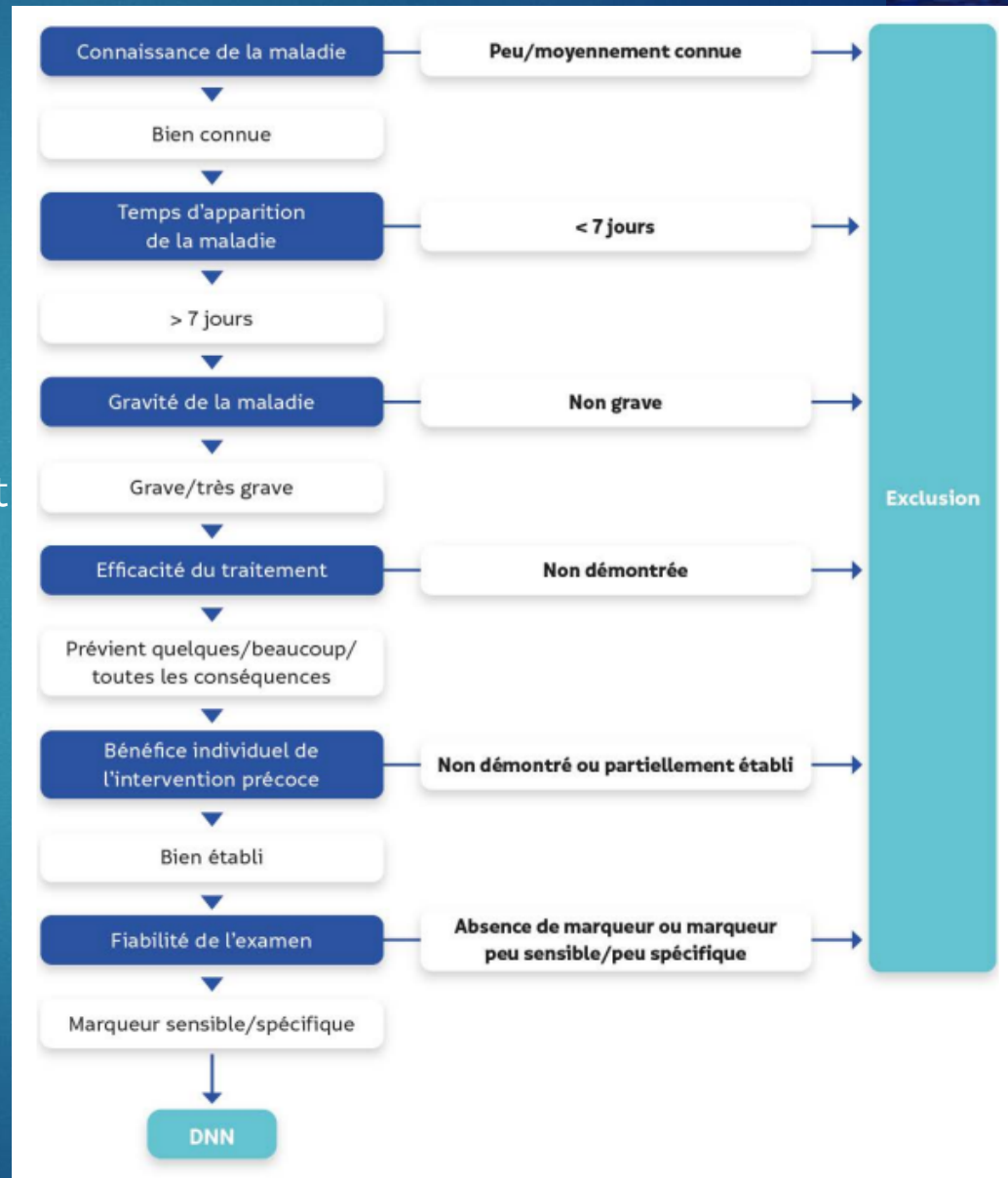
Logigramme décisionnel HAS

Les 6 critères majeurs :

- Bonne connaissance de la maladie
- Temps d'apparition des symptômes > 7 jours
- Gravité de la maladie
- Démonstration d'un traitement efficace
- Démonstration d'un bénéfice individuel de l'intervention
- Fiabilité de l'examen de dépistage

Critères mineurs :

- Incidence d'une maladie rare
- Impact organisationnel
- Impact économique

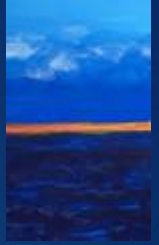


Dépistage de l'amyotrophie spinale et des déficits immuns combinés sévères

Dans le cadre du dépistage néonatal au CHU de Dijon



Le DNN de SMN1 et DICS : Une activité de santé publique réglementée



Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DU TRAVAIL, DE LA SANTÉ, DES SOLIDARITÉS ET DES FAMILLES

Arrêté du 16 avril 2025 modifiant l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale

NOR : TSSP2508201A

« ANNEXE 7 bis

« DÉPISTAGE NÉONATAL DU DÉFICIT IMMUNITAIRE COMBINÉ SÉVÈRE

« Les examens de biologie médicale permettant le dépistage néonatal du déficit immunitaire combiné sévère (DICS) sont effectués, avec des réactifs conformes aux normes et réglementations en vigueur, y compris les matériaux associés d'étalonnage et de contrôle spécifiquement destinés à cet usage.

« Ces réactifs sont adaptés à des méthodes de biologie moléculaire permettant la quantification des TRECs (T cell receptor excision circles ; cercles d'excision du récepteur des lymphocytes T) à partir de sang déposé sur buvard. L'amplification d'un gène de référence est étudiée en parallèle.

« Le prélèvement sanguin est réalisé 48 heures après la naissance. A défaut, le prélèvement sanguin est effectué entre 48 heures et 72 heures après la naissance et, en cas d'impossibilité, au-delà de 72 heures après la naissance.

« Les résultats sont rendus en nombre de copies/ μ L de sang total.

1er septembre 2025

« DÉPISTAGE NÉONATAL DE L'AMYOTROPHIE SPINALE

« Les examens de biologie médicale permettant le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale (SMA) sont effectués, avec des réactifs conformes aux normes et réglementations en vigueur, y compris les matériaux associés d'étalonnage et de contrôle spécifiquement destinés à cet usage.

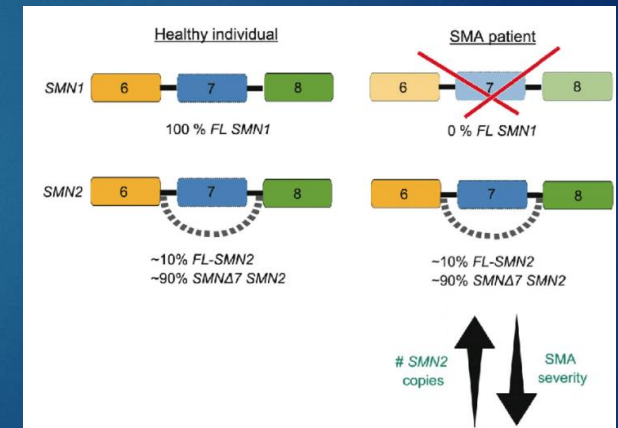
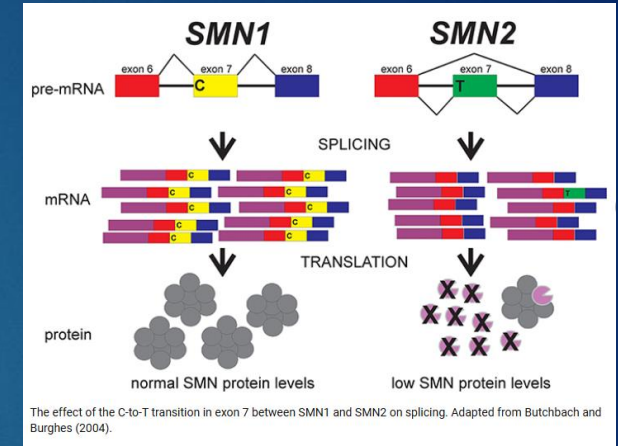
« Ces réactifs sont adaptés à des méthodes de biologie moléculaire permettant de détecter l'absence ou la présence d'une délétion de l'exon 7 du gène SMN1 (Survival of Motor Neuron ; Survie du motoneurone) à partir de sang déposé sur buvard. L'amplification d'un gène de référence est étudiée en parallèle.



Amyotrophie spinale proximale (SMA)



- Incidence de **1/6 000** soit environ **124 nouveaux cas par an**
- **2^e maladie de transmission autosomique récessive** de l'enfant la plus fréquente après la mucoviscidose.
- **Anomalies situées dans le gène SMN1**, localisé sur le chromosome **5q13.2**. Il existe en plus du gène SMN1 un autre gène quasiment identique, le gène SMN2. Cependant, ce gène SMN2 ne suffit pas à produire suffisamment de protéine SMN fonctionnelle.
- Ces anomalies entraînent **l'absence de production de la protéine de survie des motoneurones SMN**. Cela se traduit par une **faiblesse et une fonte des muscles** (amyotrophie) dit « proximaux », c'est-à-dire les **plus proches du tronc** : **muscles des épaules et des bras** pour les membres supérieurs et **muscles des hanches et des cuisses** pour les membres inférieurs.



Différentes formes de SMA



Type /Fréquence	Âge d'apparition des symptômes	Symptômes et motricité globale	Développement moteur maximal	Espérance de vie
Type 0 < 1%	prénatal	Hypotonie majeure insuffisance respiratoire néonatale	Aucun	Décès dans les premières semaines
Type I 60%	< 6 mois	Hypotonie sévère, insuffisance respiratoire, troubles de la déglutition, fasciculation de la langue	Aucun (possible contrôle de la tête)	Décès avant l'âge de 2 ans
Type II 21%	Entre 6 et 18 mois	Faiblesse proximale, retard du développement moteur, scoliose, atteinte respiratoire	Station assise (rarement station de bout)	Atteinte de l'âge adulte (décès entre 30 et 50 ans selon la prise en charge)
Type III 19%	>18 mois	Perte de la marche, scoliose, atteinte respiratoire possible	Marche	Espérance de vie quasi normale
Type IV < 1%	Âge adulte	Légère faiblesse musculaire	Normal	Espérance de vie normale



Traitement de la SMA

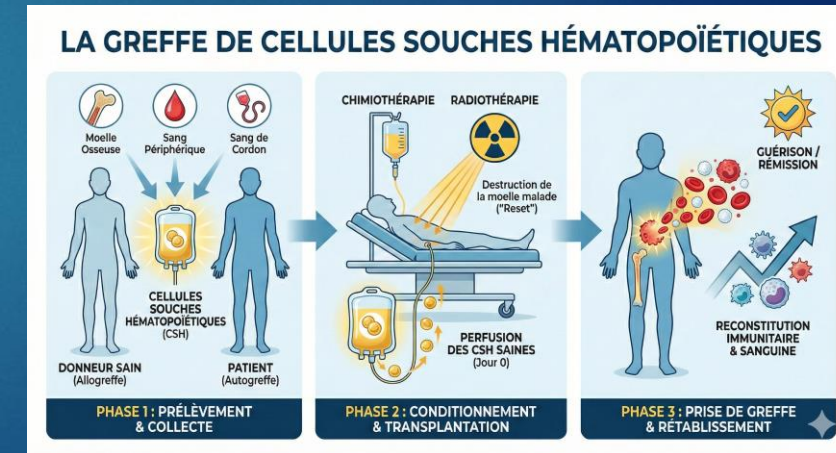
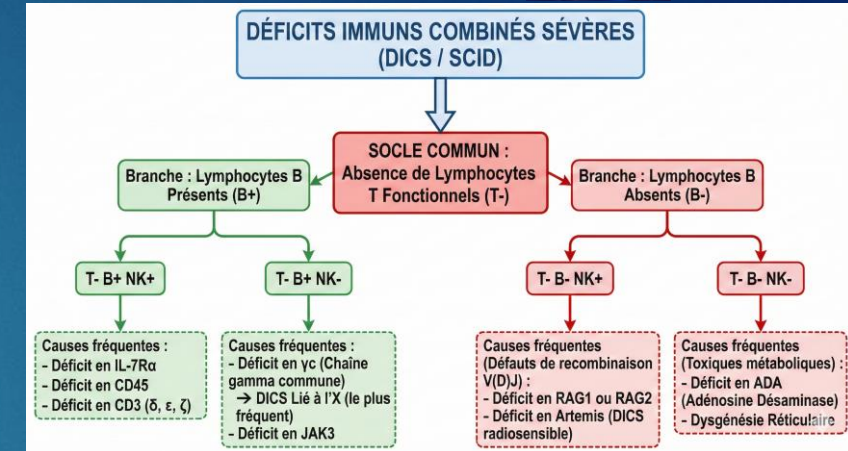


SPINRAZA® (Nusinersen, Laboratoire BIOGEN)	ZOLGENSMA® (ou Onasemnogene abeparvovec, Laboratoire Novartis)	EVRYSDI® (risdiplam, Hoffmann-La Roche et PTC Therapeutics)
J0, J14, J28 et J63, ensuite tous les 4 mois par voie intrathécale	Dose unique par voie intraveineuse	Voie orale ou sonde d'alimentation tous les jours
Oligonucléotide antisens, développé pour augmenter la production d'une protéine SMN fonctionnelle . Agit sur l'épissage du pré-ARNm SMN2	Produit de thérapie génique qui, à l'aide d'un vecteur viral , exprime la protéine SMN humaine . Il est produit dans des cellules embryonnaires humaines de rein par la technologie de l' ADN recombinant .	Modificateur d'épissage du pré-ARNm de la protéine SMN2 qui vise à augmenter et maintenir les niveaux de protéine SMN fonctionnelle
 ~ 210k€ - 420 k€/an	 ~ 1,9M€ - Si l'enfant est traité et pré-symptomatique : - potentiel de survie = 100% - Potentiel de marche : entre 60 % et 100 % fonction du type d'amyotrophie spinale (et nombre de copies de SMN2)	 ~ 200k€ - 300 k€/an



Déficit immunitaire combiné sévère (DICS)

- Prévalence de **1/60 000** en France, soit **8 à 16 nouveaux cas/an**.
- Définition: **absence de lymphocytes T** associée ou non à une **absence de lymphocytes B** et/ou de **cellules NK**. Le dysfonctionnement **des cellules B et T** est à l'origine du terme « **combiné** ». Les patients non traités développent des **infections mortelles (bactéries, des virus et des champignons...)**
- Ils sont parmi les déficits les **plus sévères** et la prise en charge doit se faire dans un **centre spécialisé**.
 - Mesures d'asepsie, supplémentation en immunoglobulines polyvalentes et un traitement anti-infectieux curatif et prophylactique.
 - Le traitement curatif est l'allogreffe de cellules souches hématopoïétiques, et la recherche d'un donneur apparenté (greffe géno-identique ou haplo-identique) ou non apparenté (greffe phéno-identique) doit être organisée rapidement.
- Les enfants atteints sont **asymptomatiques à la naissance** mais **décèdent d'infections dans la première année de vie** s'ils ne sont pas **identifiés et traités de manière appropriée**.





Mise en place du Dépistage néonatal de SMN1 et de DICS



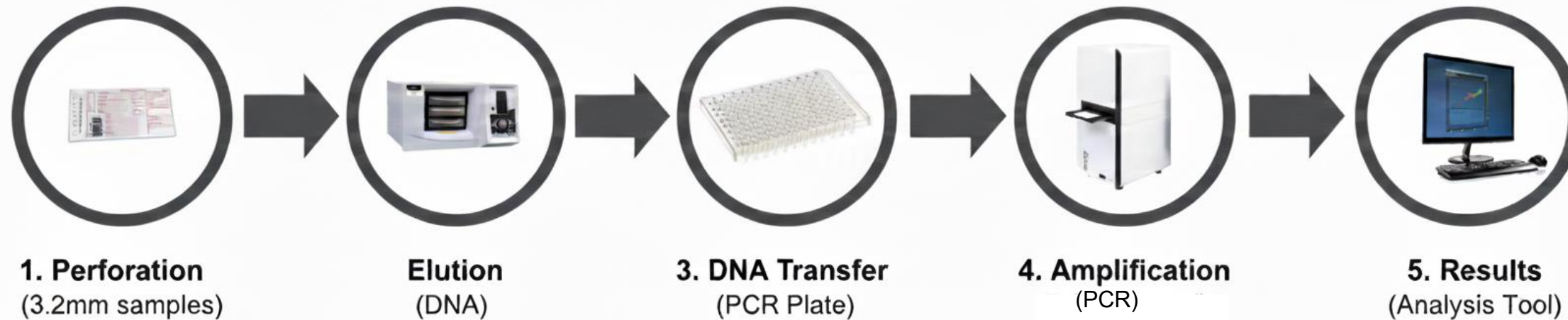
Etudes pilotes pour SMA ET DICS



Programme	DEPISMA	DEPISTREC
Lieu	Nouvelle Aquitaine et Grand Est (81 maternités)	48 maternités sur tout le territoire coordonné par CHU Nantes (> 2000 naissances)
Date	2023-2025	2014-2017
Bébés dépistés	171 868	190 517
Cas identifiés	16 + 1 faux négatif (mutation ponctuelle)	62 donc 3 DICS
Caractéristiques du test	Sensibilité $\geq 95\%$ Spécificité proche de 100%	Sensibilité : 100% Spécificité : 99,92%
Adhésion parentale	98,2 %	/



Dosage de SMN1 et TREC



Qu'est ce qu'on dose ?



T-cell receptor excision circle (TREC)

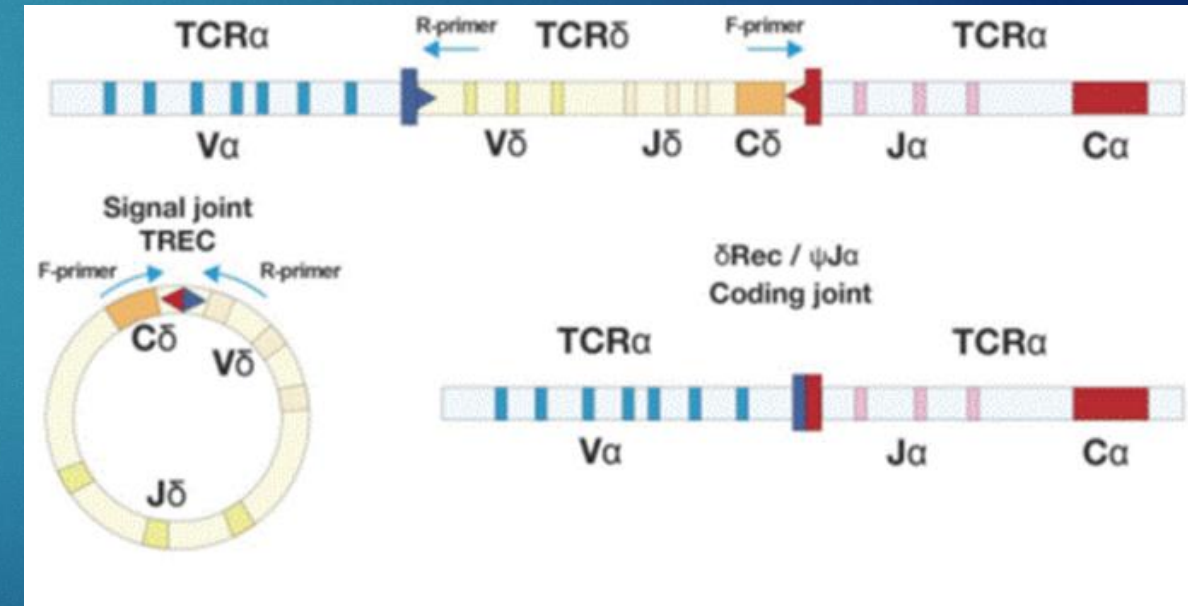
Les TREC sont des fragments d'ADN circulaires stables générés lors du réarrangement des récepteurs des lymphocytes T. Chez les nouveau-nés en bonne santé, les TREC sont fabriqués en grand nombre, tandis que chez les nouveau-nés atteints de DICS, les TREC sont à peine détectables.

⇒ Dosage **semi-quantitatif**, on donne une approximation du nombre de copies

SMN1

On cherche à savoir si SMN1 est présent ou non en recherchant la délétion de l'exon 7.

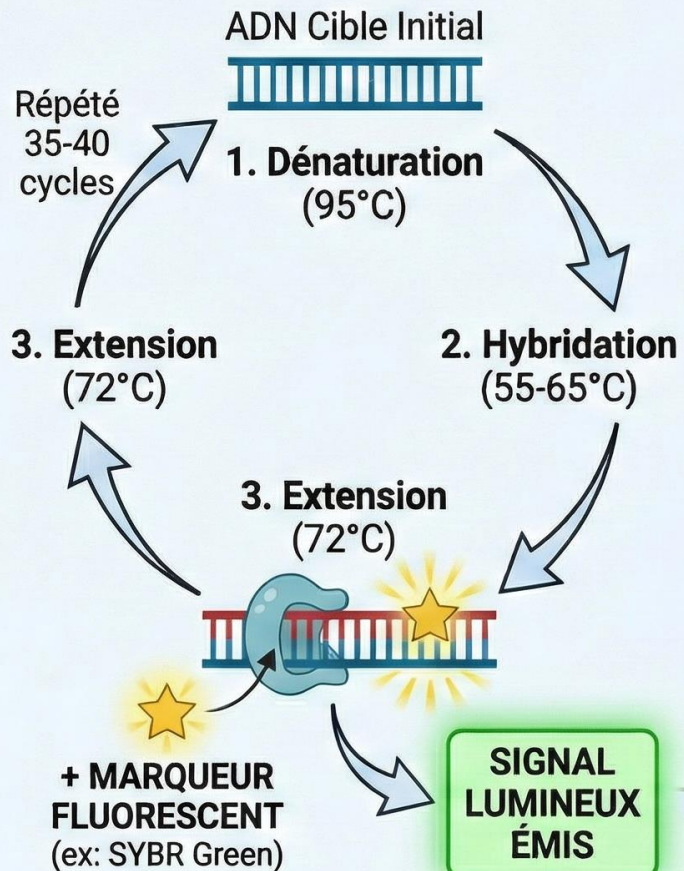
⇒ **Dosage qualitatif**



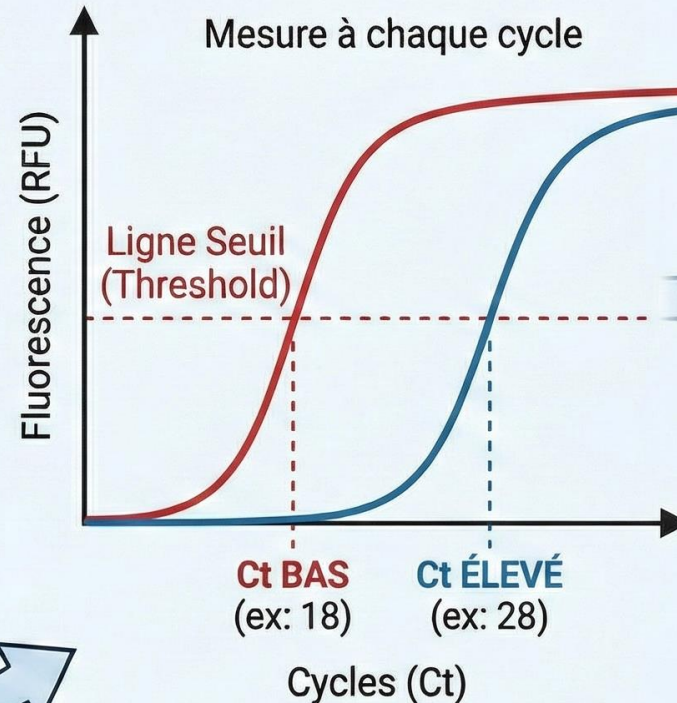
Principe du dosage

PCR QUANTITATIVE (qPCR / Real-Time PCR)

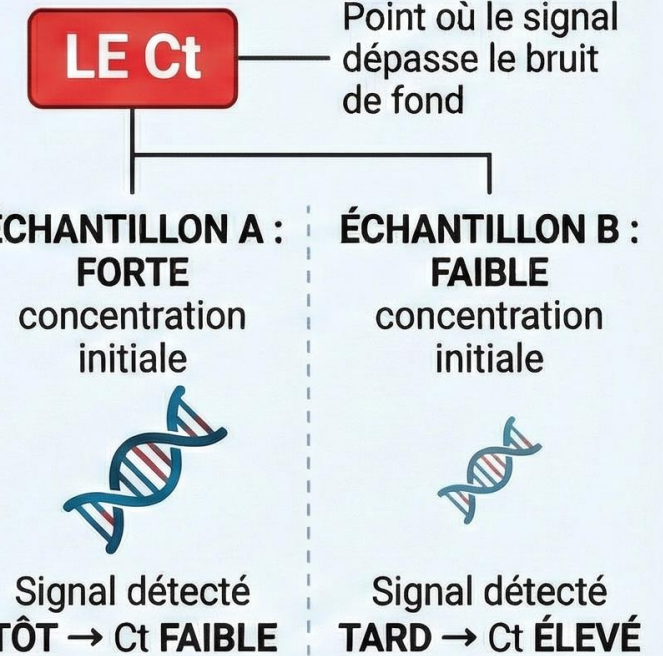
PARTIE 1 : LE MÉCANISME CYCLIQUE



PARTIE 2 : VISUALISATION (COURBE D'AMPLIFICATION)



PARTIE 3 : INTERPRÉTATION (LE Ct CYCLE SEUIL)



CONCLUSION :
La quantité initiale d'ADN est **INVERSEMENT** proportionnelle au Ct.



Plaque de dosage

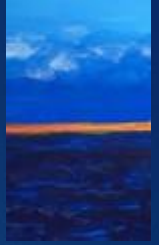


	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12
A	Zero DBS	C1	C2	C3	S	S	S	S	S	S	S	S
B	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S
C	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S
D	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S
E	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S
F	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S
G	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S	S
H	S	S	S	S	S	S	S	S	Zero DBS	C1	C2	C3

*S = échantillon



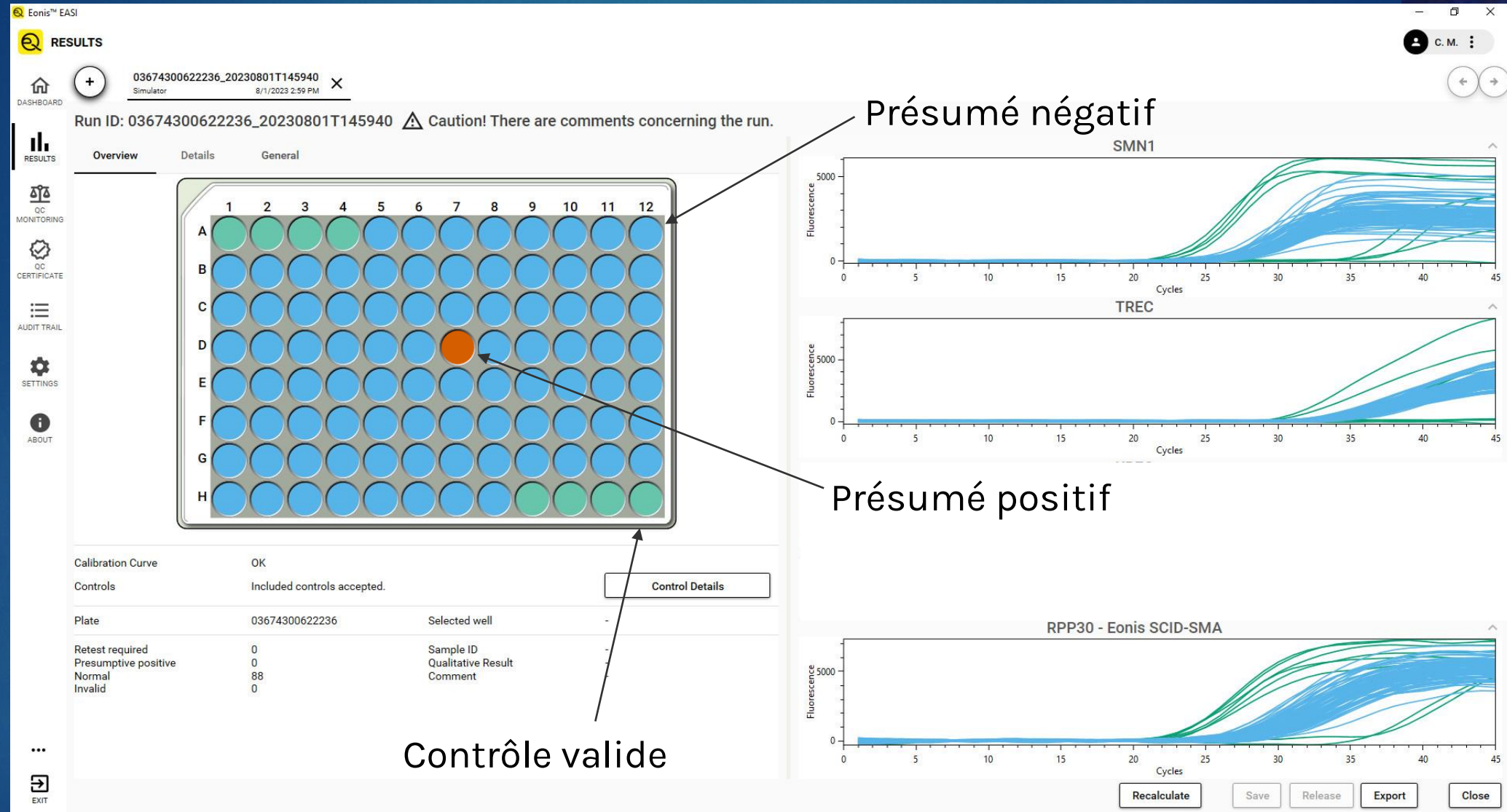
Contrôles utilisés pour le dosage



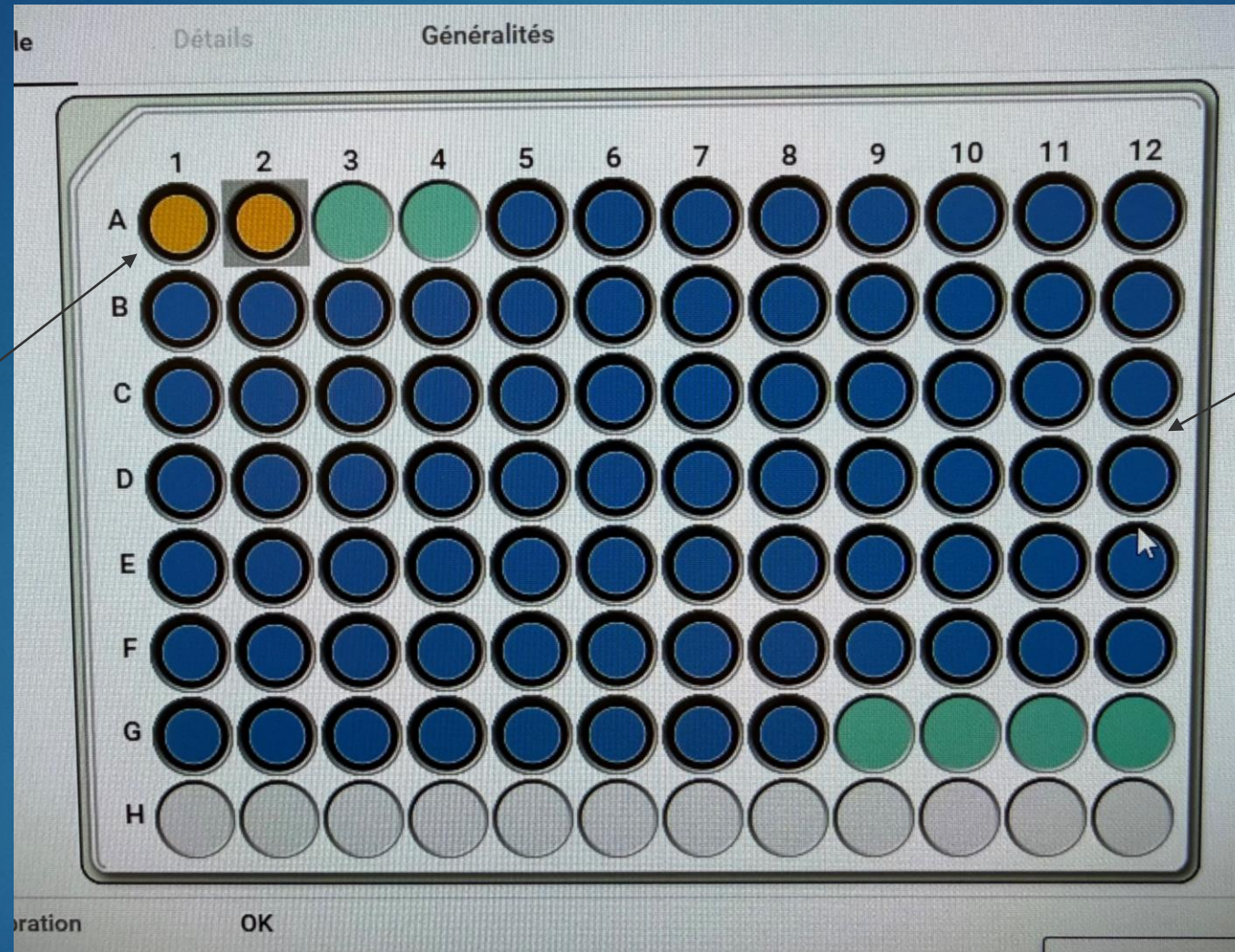
C1	Seulement RPP30 Imite un échantillon sans SMN1 et TREC = positif GR humains lavés et ADN plasmidique RPP30
C2	Contient RPP30, SMN1 et TREC (bas) GR humains lavés et ADN plasmidique synthétique TREC, SMN1 et RPP30
C3	Contient RPP30, SMN1 et TREC (élevé) GR humains lavés et ADN plasmidique synthétique TREC, SMN1 et RPP30
Zero DBS	Seulement GR humains lavés



Présentation des résultats



Présentation des résultats (2)

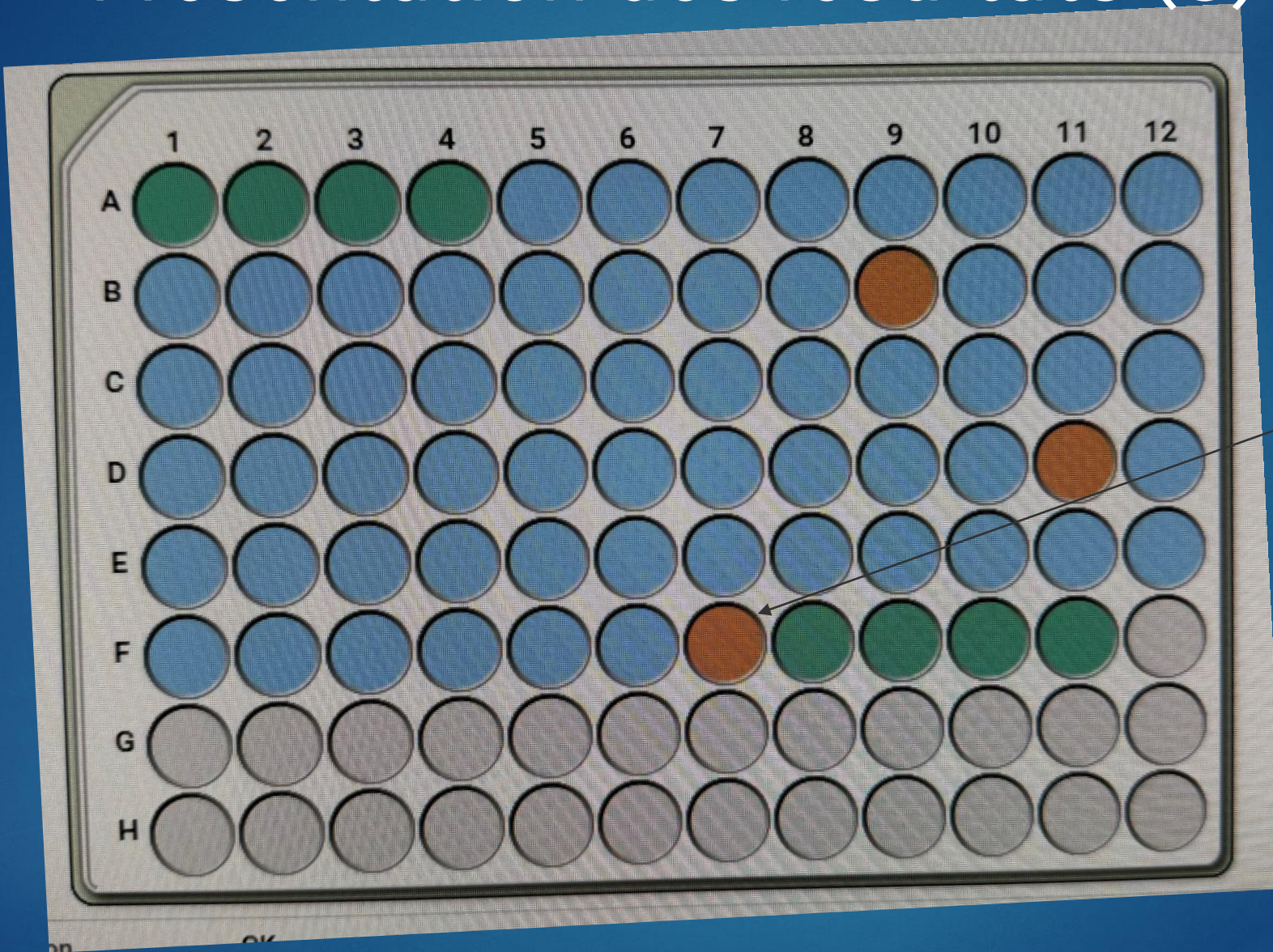


Contrôle invalide

On ne peut pas rendre les résultats



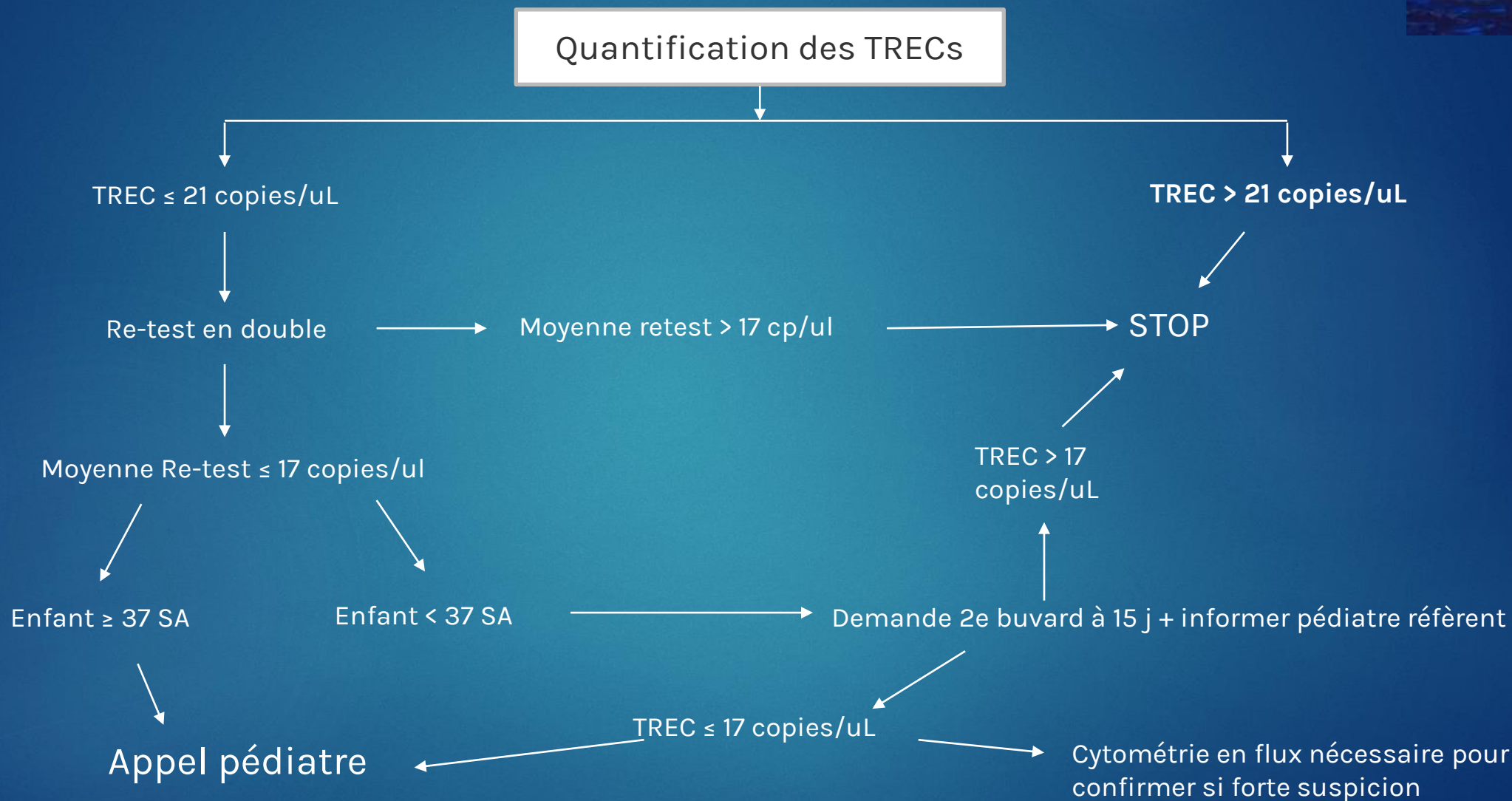
Présentation des résultats (3)



Retest seulement
avec le patient
précédent



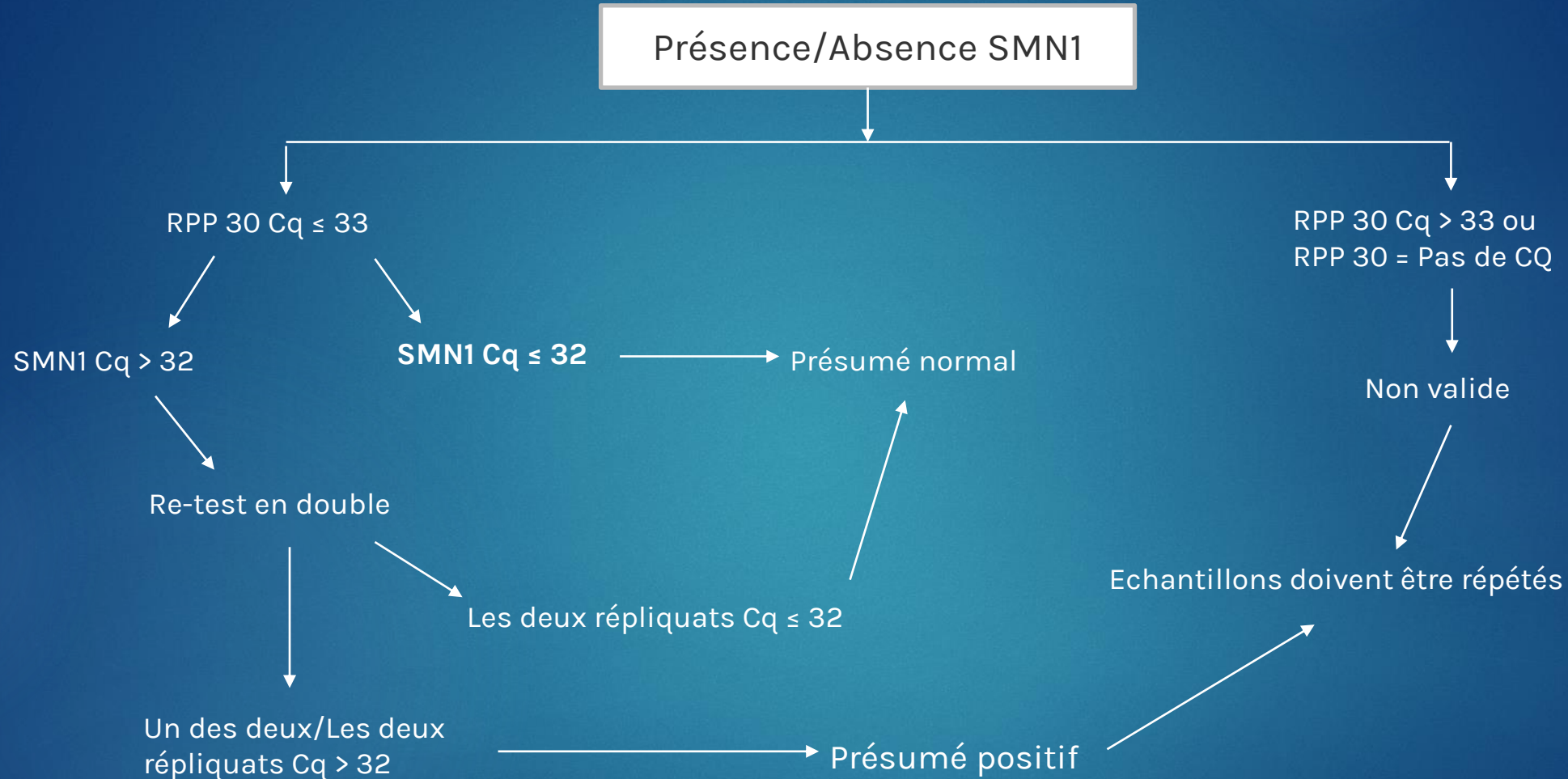
Interprétation résultats DICS



Algorithmes et seuils



Interprétation résultats SMN1



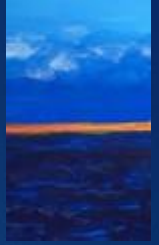


Bilan des 5 premiers mois au CHU DIJON: Septembre 2025– Janvier 2026

- ▶ Région Bourgogne Franche-comté
- ▶ Prélèvements reçus toute la semaine sauf le week-end
- ▶ Résultat tous les jours rendus par un biologiste (organisation de service composé de 5 biologistes et 7 techniciens)
- ▶ Nombre de tests réalisés: 10 000
- ▶ Nombre de Positifs SMN1: 0
- ▶ Nombre de Positifs DICS: 0 (Suspects : 4 que des DICS)



Le DNN en chiffres



40 000

Enfants pris en charge grâce au dépistage

1972

Démarrage du programme de dépistage

+40Millions

Gouttes de sang prélevées pour le
dépistage

16

Maladies dans le programme de dépistage
néonatal



Enjeux éthiques/Avantages/Inconvénients

1) Avantages

- Evite l'errance diagnostique
- Meilleure prise en charge
- Réduction de la mortalité infantile
- Egalité pour les nouveaux nés



2) Inconvénients

- Besoin d'un personnel formé aux techniques
- Critères non uniformisés
- Maladies à incidence très faibles avec parfois aucun traitement curatif disponible
- Maladies pouvant causer du stress, anxiété avec l'attente des résultats
- + de maladies = + de faux positifs

3) Enjeux éthiques

- Analyse génétique => analyse familiale
- Réflexion à la conception

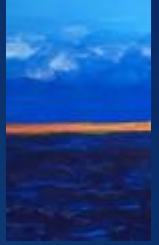




Quelles évolutions du dépistage
néonatal dans les années à venir ?



Le futur du DN : les nouveaux outils de génomique ?



nature 2020
medicine

LETTERS

<https://doi.org/10.1038/s41591-020-0966-5>

Check for updates

The role of exome sequencing in newborn screening for inborn errors of metabolism

Aashish N. Adhikari^{1,2}  , Renata C. Gallagher^{1,2,3} , Yaqiong Wang¹ , Robert J. Currier³ , George Amatuni³, Laia Bassaganyas² , Flavia Chen^{2,4} , Kunal Kundu^{1,5}, Mark Kvale², Sean D. Mooney⁶, Robert L. Nussbaum^{2,7}, Savanna S. Randi⁸, Jeremy Sanford⁸, Joseph T. Shieh^{2,3}, Rajgopal Srinivasan⁵, Uma Sunderam⁵, Hao Tang⁹, Dedeepya Vaka², Yangyun Zou¹, Barbara A. Koenig^{2,4} , Pui-Yan Kwok^{2,10,11} , Neil Risch^{2,12}, Jennifer M. Puck^{2,3,10,13,16}   and Steven E. Brenner^{1,2,14,15,16}  

ARTICLE

A genome sequencing system for universal newborn screening, diagnosis, and precision medicine for severe genetic diseases



Le Dépistage Néonatal : Une Goutte de Sang pour Sauver des Vies

Expliquer le fonctionnement, l'évolution et l'impact vital du programme national de dépistage néonatal en France.

Le Parcours du Dépistage



48h à 72h après la naissance

Le test est réalisé systématiquement à la maternité avec le consentement des parents.



Quelques gouttes de sang sur papier buvard

Un prélèvement au talon suffit pour analyser plusieurs pathologies génétiques et métaboliques.



Agir avant les premiers symptômes

L'objectif est de débuter les soins précocement pour éviter des séquelles irréversibles.

Impact et Évolution du Programme



16 maladies dépistées en 2025

Le programme s'est enrichi, passant de la seule phénylcétonurie en 1972 à 16 pathologies.

40 millions d'enfants protégés

Depuis son lancement, ce programme a permis la prise en charge de millions de nouveau-nés.



Nouvelles priorités : SMA et DICS

L'amyotrophie spinale et les déficits immunitaires combinés sévères intègrent désormais le dépistage national.

Comparaison de l'incidence de quelques maladies majeures dépistées.



Hypothyroïdie
congénitale
1 / 3 000



Mucoviscidose
1 / 5 000



Amyotrophie
spinale (SMA)
1 / 6 000



“ Merci de votre attention

”

