
PRINCIPES CLÉS POUR LE DEPISTAGE NÉONATAL

CONTENU



PRINCIPES CLÉS POUR LE DÉPISTAGE NÉONATAL	3
1 INTRODUCTION.....	4
2 APPEL À L'ACTION	5
PRINCIPES	8
1. Le dépistage néonatal doit aider le nouveau-né et sa famille de la manière la plus large possible. Le dépistage doit identifier les maladies pouvant faire l'objet d'une action, notamment les maladies pouvant être traitées	8
2. Le dépistage néonatal (DNN) doit être organisé comme un système avec des rôles et des responsabilités clairement définis, l'obligation de rendre compte ainsi que des canaux de communication appropriés. Il doit être intégré dans le système national de soins de santé et reconnu comme un mécanisme de diagnostic précoce des maladies pouvant donner lieu à une action, dans le cadre d'un parcours de soins plus large.	9
3. La famille du nouveau-né diagnostiqué grâce au DNN devrait bénéficier d'un soutien psychologique, social et économique de la part des autorités sanitaires nationales compétentes.....	9
4. Toutes les parties prenantes doivent être associées aux différentes étapes du processus de dépistage néonatal. All stakeholders should be included in the different stages of the NBS process.	10
5. Une gouvernance transparente et solide est nécessaire pour étendre les programmes de DNN. Chaque pays/région devrait disposer d'un processus clairement défini, transparent, indépendant, impartial et fondé sur des données probantes pour décider quelles maladies sont couvertes par le programme DNN, et ce avec la participation de toutes les parties prenantes.	11
6. La gouvernance des programmes de dépistage néonatal doit être explicite, complète, transparente et responsable devant les autorités nationales.....	11
7. Le processus d'évaluation pour l'inclusion et l'exclusion de maladies dans les programmes de dépistage néonatal doit s'appuyer sur les meilleures données disponibles, refléter les données médico-économiques, mais ne devant pas être déterminé uniquement par une approche économique.	12
8. L'information et l'éducation de toutes les parties prenantes sur les maladies rares et l'ensemble du processus de DNN sont essentielles pour une mise en œuvre généralisée et équitable des programmes de DNN.....	12
9. Des normes européennes définissant le calendrier, les méthodes de prélèvement des échantillons, le suivi et les informations communiquées aux parents sont nécessaires pour garantir l'uniformité et la qualité de l'ensemble du processus.....	13
10. Les échantillons de sang devraient être stockés dans des biobanques nationales pour favoriser la recherche, tout en veillant à ce que des garanties appropriées soient mises en place concernant la protection des données ainsi que l'accès aux données.....	13
11. Les centres affiliés aux réseaux européens de référence (ERN) devraient être intégrés dans les parcours de soins des différents systèmes de santé et devraient être considérés comme.....	14

PRINCIPES CLÉS POUR LE DÉPISTAGE NÉONATAL

1. Le dépistage néonatal doit aider le nouveau-né et sa famille de la manière la plus large possible. Le dépistage doit identifier les maladies pouvant faire l'objet d'une action, notamment les maladies pouvant être traitées.
2. Le dépistage néonatal (DNN) doit être organisé comme un système avec des rôles et des responsabilités clairement définis, l'obligation de rendre compte ainsi que des canaux de communication appropriés. Il doit être intégré dans le système national de soins de santé et reconnu comme un mécanisme de diagnostic précoce des maladies pouvant donner lieu à une action, dans le cadre d'un parcours de soins plus large.
3. La famille du nouveau-né diagnostiqué grâce au DNN devrait bénéficier d'un soutien psychologique, social et économique de la part des autorités sanitaires nationales compétentes.
4. Toutes les parties prenantes doivent être associées aux différentes étapes du processus de dépistage néonatal.
5. Une gouvernance transparente et solide est nécessaire pour étendre les programmes de DNN. Chaque pays/région devrait disposer d'un processus clairement défini, transparent, indépendant, impartial et fondé sur des données probantes pour décider quelles maladies sont couvertes par le programme DNN, et ce avec la participation de toutes les parties prenantes.
6. La gouvernance des programmes de dépistage néonatal doit être explicite, complète, transparente et responsable devant les autorités nationales.
7. Le processus d'évaluation pour l'inclusion et l'exclusion de maladies dans les programmes de dépistage néonatal doit s'appuyer sur les meilleures données disponibles, refléter les données médico-économiques, mais ne devant pas être déterminé uniquement par une approche économique.
8. L'information et l'éducation de toutes les parties prenantes sur les maladies rares et l'ensemble du processus de DNN sont essentielles pour une mise en œuvre généralisée et équitable des programmes de DNN.
9. Des normes européennes définissant le calendrier, les méthodes de prélèvement des échantillons, le suivi et les informations communiquées aux parents sont nécessaires pour garantir l'uniformité et la qualité de l'ensemble du processus.
10. Les échantillons de sang devraient être stockés dans des biobanques nationales pour favoriser la recherche, tout en veillant à ce que des garanties appropriées soient mises en place concernant la protection des données ainsi que l'accès aux données.
11. Les centres affiliés aux réseaux européens de référence (ERN) devraient être intégrés dans les parcours de soins des différents systèmes de santé et devraient être considérés comme des partenaires privilégiés dans la formulation de recommandations sur les politiques de dépistage néonatal.

1 INTRODUCTION

Le droit de l'enfant de jouir du meilleur état de santé possible est inscrit dans le cadre des droits de l'homme établi et reconnu au niveau mondial. Dans la Déclaration universelle des droits de l'homme, les Nations unies ont proclamé que "l'enfance a droit à une aide et à une assistance spéciales". En particulier, la [Convention des Nations Unies relative aux droits de l'enfant](#) reconnaît que "tout enfant a un droit inhérent à la vie" (article 6) et que les États "s'efforcent de garantir qu'aucun enfant ne soit privé du droit d'accès à ces services [de santé]" et qu'ils "s'efforcent d'assurer la réalisation intégrale du droit susmentionné; ... de réduire la mortalité parmi les nourrissons et les enfants;... de développer les soins de santé préventifs » (article 24).

Dans les [Normes destinées à améliorer la qualité des soins des nouveau-nés malades et de petit poids dans les établissements de santé](#) qu'elle a récemment publiées, l'Organisation mondiale de la santé a rappelé la nécessité de respecter, de protéger et d'assurer les droits des nouveau-nés sans discrimination, en préservant leur dignité à tout moment et dans tous les contextes, pendant les soins, le transport et le suivi.

Le rapporteur spécial sur le droit à la santé (HCDH), Dainius Puras, a rappelé que chaque enfant a droit à la vie et à la survie, qu'il doit être protégé contre les adversités pouvant survenir dans la petite enfance et que les enfants atteints de maladies rares ne doivent pas faire l'objet de discriminations, car ils ont eux aussi droit à un traitement, des soins et un soutien de qualité (Dainius Puras (2017) [The Right to Health and Rare Diseases](#)).



On estime que 72 % des maladies rares sont d'origine génétique et que près de 70 % d'entre elles ont un début exclusivement pédiatrique (jusqu'à 88 % peuvent avoir un début pédiatrique, 18 % ayant un début variable incluant la petite enfance et l'enfance). Pour de nombreuses maladies rares, qui

peuvent être chroniques et progressives, les signes peuvent être observés à la naissance ou dans la petite enfance. Le dépistage de certains troubles chez les nouveau-nés peut réellement contribuer à améliorer la qualité de vie des enfants. Les programmes traditionnels de dépistage néonatal dans les établissements de santé visent à identifier les nouveau-nés atteints de maladies traitables, dont l'identification précoce permet d'éviter des dommages irréversibles pour la santé. Le dépistage néonatal permet de prévenir les maladies en diagnostiquant le plus tôt possible les troubles graves et rares, de sorte qu'ils puissent être traités de manière appropriée, mieux pris en charge, voire guéris. Il permet également aux patients et à leur famille de mieux planifier leur vie future.

Des différences marquées existent dans la manière dont le DNN est réalisé au sein des pays et entre les pays, ainsi que dans la couverture des maladies. De plus, les conséquences d'un dépistage positif varient considérablement d'un pays à l'autre en Europe, avec des approches divergentes en matière de soins de santé ainsi qu'en matière d'aide et de soutien social, économique et psychologique aux familles.

L'action de l'UE dans le domaine de la santé publique doit respecter le principe de subsidiarité, les compétences et les responsabilités des États membres en matière d'organisation et de délivrance des services de santé, y compris le dépistage néonatal. Le Conseil de l'UE et l'ancien comité d'experts sur les maladies rares ont recommandé une action coordonnée au niveau de l'UE tout en préservant les compétences nationales.

En dépit de cette recommandation, le groupe de travail d'EURORDIS sur le dépistage néonatal (voir ci-dessous) constate qu'aucune action concertée n'a été menée au niveau de l'UE depuis lors. Aujourd'hui, les progrès des techniques de dépistage et la possibilité accrue d'atteindre une population infantile beaucoup plus large imposent de revoir le statu quo. Il existe actuellement d'importantes disparités entre les politiques et les programmes de dépistage dans les pays de l'UE, ce qui a un impact considérable sur l'accès des nouveau-nés à la prévention précoce et sur les possibilités d'améliorer leur qualité de vie.



EURORDIS a donc créé le groupe de travail sur le dépistage néonatal pour définir 11 principes clés pouvant être adoptés au niveau national afin d'encadrer les discussions politiques et le développement des programmes de dépistage néonatal. Ce document décrit les principes définis par le groupe de travail, développés à la suite de consultations avec différents groupes de parties prenantes, et présente la position des patients atteints de maladies rares consultés sur les programmes de dépistage.

Le groupe de travail d'EURORDIS sur le dépistage néonatal estime qu'il est urgent de réexaminer en profondeur les critères de Wilson et de Jungner et de proposer des critères harmonisés qui fonctionnent dans le contexte du dépistage néonatal et qui peuvent être appliqués uniformément car ils auront été conçus dans ce but.

Les principes sont accompagnés d'un appel à l'action en faveur de leur adoption et des développements politiques nécessaires tant au niveau de l'UE que des États membres pour garantir que tous les nouveau-nés de l'UE bénéficient des programmes de dépistage néonatal, remédiant ainsi aux vastes inégalités existant à travers l'Europe.

2 APPEL À L'ACTION

L'impact positif du dépistage néonatal et sa contribution significative à la prévention, au traitement et à la prise en charge des maladies exigent que tous les nouveau-nés de l'UE puissent en bénéficier et que les vastes inégalités existant actuellement en Europe soient corrigées. Les programmes de dépistage néonatal varient considérablement d'un État membre à l'autre et l'absence d'approche commune contribue à d'importantes disparités entre les pays et au regard des maladies couvertes.



Conformément à l'engagement de l'Union européenne de parvenir à une couverture santé universelle sur son territoire d'ici 2030 et à la Déclaration politique des Nations Unies sur la couverture santé universelle adoptée en septembre 2019, le groupe de travail d'EURORDIS sur le dépistage néonatal appelle à la mise en place de politiques adéquates et à l'adoption d'approches cohérentes du dépistage néonatal en Europe, afin de garantir l'application des droits de l'homme, d'atteindre le niveau de santé le plus élevé pour les nouveau-nés atteints d'une maladie rare et d'avoir un impact positif sur la vie des nouveau-nés.

EURORDIS, avec le groupe de travail sur le dépistage néonatal, son Conseil des Alliances Nationales des maladies rares, son Conseil des Fédérations européennes d'associations de maladies rares et l'ensemble de ses membres, appelle donc à :

1) la création d'un groupe d'experts européens composé de représentants des États membres, d'experts et de parties prenantes concernées pour mettre en place une collaboration européenne dans les domaines où cette dernière apporterait une valeur ajoutée, tout en respectant le principe de subsidiarité, par ex :

- l'échange de connaissances et de bonnes pratiques en matière de dépistage néonatal des maladies rares ;

- l'analyse des nouvelles thérapies en cours de développement, qui permettra une prise de décision opportune et la conception d'études pilotes appropriées
- la collecte de données sur l'histoire naturelle et de preuves d'efficacité issues d'études pilotes ou d'essais en vue d'inclure des maladies spécifiques dans les programmes de dépistage ;
- confier l'évaluation des nouvelles propositions de dépistage néonatal, lorsque les nouvelles technologies le permettent, au mécanisme d'évaluation conjointe des technologies de santé au niveau européen ;
- identifier et convenir de critères et de mécanismes pour élargir les panels de maladies dépistées;
- définir des lignes directrices notamment pour l'éducation et la formation des professionnels, la communication avec les familles et le grand public en général, etc.
- d'autres domaines de collaboration déjà identifiés dans l'avis de 2013 du comité d'experts de l'UE sur les maladies rares².

Le groupe de travail étudiera la possibilité de confier au Centre commun de recherche de la Commission européenne ou à d'autres organismes ou agences de l'UE (y compris le Centre européen de prévention et de contrôle des maladies) la coordination du groupe de travail.

2) En outre, nous appelons les organes et institutions compétents de l'Union européenne ainsi que les États membres à promouvoir l'adoption des principes clés joints à cet appel, et en particulier :

- le Groupe d'experts sur la santé publique - en tant que principal comité chargé de conseiller la Commission européenne sur les activités dans le domaine de la promotion de la santé, de la prévention et de la gestion des maladies non transmissibles - à entamer une collaboration sur les meilleures pratiques avec quelques États membres désireux de mettre en place des programmes de dépistage néonatal en utilisant ces principes, en vue de les étendre à d'autres États membres. En conséquence, le groupe d'experts sur la santé publique pourrait recommander aux États membres de considérer ces principes comme un soutien à l'élaboration et à la mise en œuvre de leur programme de dépistage ;
- la Commission européenne, à la lumière des recommandations du groupe d'experts sur la santé publique, à soutenir cet effort en approuvant les principes clés en tant que meilleures pratiques étayées par des preuves plus larges, et en recommandant leur adoption aux niveaux national et européen ;
- Aux gouvernements des États membres d'envisager l'adoption de ces principes pour l'élaboration et la mise en œuvre de leurs programmes et politiques en matière de dépistage aux niveaux national et régional ;



3) Le groupe de travail invite également le Parlement européen à :

Soutenir les initiatives visant à concevoir des programmes de dépistage néonatal harmonieux à travers l'Europe et à combler les lacunes existantes en Europe ; et, à cette fin, continuer à faire pression sur les autres institutions de l'UE par le biais, par exemple, de questions parlementaires, conformément à l'appel à l'action promu par Screen4Rare.

PRINCIPES

- 1 Le dépistage doit aider le nouveau-né et sa famille de la manière la plus large possible. En d'autres termes, le dépistage doit identifier les maladies pouvant faire l'objet d'une action, notamment les maladies pouvant être traitées.**

Les programmes traditionnels de dépistage néonatal dans le cadre de la santé publique visent à identifier les nourrissons atteints d'affections traitables dont l'identification précoce permet d'éviter des dommages irréversibles pour la santé. Cette focalisation sur les bénéfices pour l'individu représente un champ étroit pour les avantages du dépistage. Un ensemble plus large d'avantages devrait être accessible aux patients et aux parents. Les maladies pouvant faire l'objet d'une action comprennent (1) celles pour lesquelles des interventions précoces conduisent à un gain de santé pour le nouveau-né, (2) celles pour lesquelles un diagnostic précoce évite une longue errance diagnostique et (3) celles pour lesquelles les parents auront des choix liés à la procréation (voir également le principe 3).



Du point de vue des patients, l'avantage du dépistage néonatal pour les maladies non traitables mais pouvant faire l'objet d'une action réside dans la possibilité de gérer la maladie de manière appropriée, améliorant ainsi la santé et la vie du nouveau-né. Même en l'absence de traitements médicamenteux, un diagnostic précoce peut conduire à des stratégies de soins qui s'adressent à de multiples composantes et facilitent l'accès à des soins médicaux et sociaux intégrés. Les avantages sanitaires et sociaux comprennent, par exemple, l'accès amélioré aux soins sur la base d'un diagnostic, la prévention des comorbidités, un accès facilité aux services de soutien et d'aide sociale, une meilleure qualité de vie et potentiellement une durée de vie allongée, ce qui se traduit aussi par une meilleure intégration dans la société.

Du point de vue des parents et des membres de la famille, le fait d'éviter l'errance diagnostique et d'être informé d'un risque accru pour de futures grossesses permet aux parents (qui ont accès aux services de santé et à une éducation thérapeutique) et aux autres membres de la famille de faire des choix éclairés en matière de procréation ainsi que de prendre des décisions concrètes en matière de mode de vie. Ceci constitue également un avantage important du dépistage de maladies non traitables mais pouvant donner lieu à une action. Enfin, du point de vue de la société, le dépistage des maladies pouvant donner lieu à une action favoriserait l'accès à la recherche, car le fait de disposer d'un groupe de personnes diagnostiquées offre la possibilité de suivre l'histoire naturelle de la maladie et d'une cohorte pour des recherches.

Le dépistage néonatal doit être organisé comme un système dont les rôles, les responsabilités, l'obligation de rendre compte ainsi que les canaux de communication sont clairement définis. Il doit être intégré dans le système national de soins de santé et reconnu comme un mécanisme permettant un diagnostic plus précoce des pathologies pouvant donner lieu à une action, dans le cadre d'un parcours de soins plus large.

Le système comporte de multiples composantes qui doivent être définies à tous les stades du dépistage néonatal et pour tous les éléments de la plateforme de dépistage. Un point unique de responsabilité nationale est nécessaire pour garantir le fonctionnement, la qualité et l'intégration du parcours et de la plateforme. Le dépistage avec la goutte de sang prélevée chez le nouveau-né doit être intégré dans un programme complet de dépistage qui peut inclure le dépistage auditif, le dépistage des anomalies cardiaques, de la dysplasie développementale de la hanche.



Les différentes étapes du parcours du dépistage intègrent l'information et l'éducation des parents, le prélèvement de l'échantillon, l'orientation appropriée des nouveau-nés dont le test est positif, le diagnostic et les interventions. Chaque étape doit être planifiée de manière adéquate et faire l'objet d'une évaluation (y compris des audits réguliers).

Les plateformes de dépistage doivent inclure les éléments suivants :

- Des campagnes de sensibilisation du public, une éducation pré-conceptionnelle et des informations délivrées au cours de chaque grossesse.
- Une généralisation et un accès à la population des nouveau-nés, soit par l'accès aux lieux de naissance, soit par des visites ou des rendez-vous médicaux dans la période postnatale immédiate. Des normes de livraison et de qualité du transport des échantillons doivent être utilisées. Tout le personnel clinique qui rencontre des femmes enceintes ou des nouveau-nés doit recevoir une formation spécifique adaptée à son rôle et régulièrement mise à jour. Une dotation en personnel appropriée est nécessaire pour effectuer les tests et assurer le suivi des résultats, notamment en cas de tests insuffisants ou de dépistages positifs.
- Les laboratoires de dépistage néonatal doivent travailler ensemble pour assurer une couverture complète de la population cible. Ils doivent être identifiés et accrédités au niveau national afin de garantir l'uniformité des méthodes et pour éviter les risques de dépistage faussement positif.
- Des laboratoires accrédités pour les tests de diagnostic de confirmation.
- Des centres cliniques spécialisés dans les maladies dépistées pour le suivi des nouveau-nés positifs. Ils doivent être membres du réseau national de centres d'expertise. Un traitement et des soins et/ou un soutien doivent être disponibles pour tous les nouveau-nés diagnostiqués dans le cadre du DNN.

Chaque composante de la plate-forme de dépistage doit disposer de ressources et d'une formation suffisante, de procédures normalisées et accréditées ainsi que d'un programme de qualité conforme aux normes internationales. Le système doit être cohérent pour fonctionner correctement, chaque

composante doit communiquer avec les autres et la supervision du système doit tenir compte d'une intégration sans faille.

Un programme de dépistage néonatal générera des quantités importantes de données précieuses. Il est important pour la communauté des maladies rares que ces données soient utilisées. Les données doivent être utilisées en interne pour faciliter l'examen régulier et l'amélioration des programmes de dépistage. Les données doivent être partagées de manière appropriée avec l'extérieur pour soutenir la recherche et faciliter la planification au sein des services de santé. Le consentement éclairé pour la collecte et l'utilisation de ces données doit être intégré au processus de dépistage (voir principe 10).

3 La famille du nouveau-né diagnostiqué grâce au dépistage néonatal devrait bénéficier d'un soutien psychologique, économique et social de la part des autorités nationales compétentes.

Un soutien psychologique doit être anticipé pour les familles au moment du test de dépistage lui-même, ainsi qu'après l'obtention des résultats du premier test de dépistage et du test de confirmation. Les parents du nouveau-né diagnostiqué par le dépistage néonatal doivent être informés rapidement des résultats, de la maladie, des traitements et des soins possibles, ainsi que des centres d'expertise pour la maladie en question. En outre, ils doivent recevoir, dès la confirmation du diagnostic, un soutien psychologique, économique et social, y compris des informations sur les organisations de patients.

4 Toutes les parties prenantes devraient être impliquées à toutes les étapes du processus de dépistage néonatal.

Toutes les parties prenantes, y compris les patients, les représentants des patients, le grand public, les hôpitaux, les professionnels de santé, les chercheurs, les centres européens de référence (ERN), les biobanques, les autorités nationales et les États membres de l'UE, devraient être incluses dans le processus de dépistage et devraient considérer le nouveau-né comme le centre du processus. Les patients et leurs représentants devraient contribuer au processus de prise de décision, car ils sont directement impactés.

Les États membres de l'UE devraient élaborer des plans pour coordonner les processus de dépistage en recherchant l'efficacité et l'efficacité autour de l'amélioration de la santé de ces patients à court terme. Étant donné que le dépistage néonatal concerne tous les nouveau-nés, les soignants et d'autres organisations professionnelles devraient également être inclus en tant que parties prenantes. Un programme global doit considérer les familles des nouveau-nés en bonne santé et des nouveau-nés faussement positifs comme des parties prenantes et doit également leur fournir un suivi et un soutien appropriés.

5 Une gouvernance transparente et solide est nécessaire pour étendre les programmes de dépistage néonatal. Chaque pays/région devrait disposer d'un processus clairement défini, transparent, indépendant, impartial et fondé sur des données probantes pour décider quelles maladies sont couvertes par le programme de dépistage néonatal, avec la participation de toutes les parties prenantes.

Toutes les prestations de soins de santé impliquent des compromis sur l'utilisation des ressources. Une organisation doit être responsable des décisions concernant le dépistage. Cette organisation doit impliquer toutes les parties prenantes afin qu'une décision équilibrée puisse être prise, cette implication devant porter à la fois sur la prise de décision et sur l'apport de données probantes. Les décisions relatives à l'inclusion ou à l'exclusion d'une maladie dans le programme de dépistage doivent être prises en tenant compte des points de vue de la communauté des maladies rares concernées et des données scientifiques qui doivent être partagées au niveau international.

Les organes de décision comprenant toutes les parties prenantes devraient discuter des aspects techniques, financiers et éthiques (sensibilité, spécificité du test, évaluation, déclaration du statut de porteur) avant d'introduire une nouvelle maladie dans le programme national de DNN. Le processus devrait comprendre des mesures visant à garantir que les propositions rejetées soient accompagnées d'une explication claire des lacunes en matière de preuves qui doivent être comblées pour qu'une future demande soit positivement évaluée. Ces exigences doivent être cohérentes et prendre en compte la réalité des défis posés par l'apport de preuves dans le domaine des maladies rares et ne doivent pas être déraisonnables ou impossibles. Les propositions rejetées devraient pouvoir réintégrer rapidement le processus d'évaluation une fois que les preuves manquantes ont été collectées (et ne devraient pas avoir à attendre la fin d'un cycle). Du point de vue des patients et des parents, il serait préférable d'avoir un accès équitable au processus de dépistage dans toute l'Europe. Les maladies incluses dans les programmes de dépistage devraient de préférence être les mêmes dans chaque pays (un programme européen de dépistage néonatal), à l'exception des maladies connues pour leur forte prévalence dans une région et leur quasi-absence dans d'autres.

6 La gouvernance des programmes de dépistage doit être explicite, complète, transparente et responsable devant les autorités nationales.

La gouvernance des programmes de dépistage doit découler d'un mandat national et être incarnée par un centre national de coordination. La création de centres de coordination nationaux au niveau des États membres devrait être prévue pour contrôler la mise en œuvre des normes et des activités requises.

La transparence de la gouvernance du programme de dépistage néonatal dans chaque pays devrait être accrue, tant pour les décisions politiques telles que l'inclusion/l'exclusion de nouvelles maladies au programme, que pour l'exécution du programme. Les patients et leurs familles, ainsi que les experts en maladies rares et les autres parties prenantes concernées au niveau national, telles que les représentants des comités d'éthique et les citoyens ou les payeurs, devraient être inclus dans les structures de gouvernance et les discussions sur l'expansion potentielle des programmes de dépistage.

Chaque État membre devrait réglementer le processus au moyen d'une loi nationale ou d'une législation contraignante équivalente, en fonction du niveau de gouvernance compétent, afin de proposer le dépistage néonatal à tous les nouveau-nés en tant que droit à la santé, tout en maintenant la possibilité pour les parents de s'y soustraire. Des fonds publics spécifiques devraient être alloués

au dépistage afin que le test soit gratuit pour tous les nouveau-nés. Enfin, les centres de coordination nationaux devraient être reliés au comité d'experts européen.

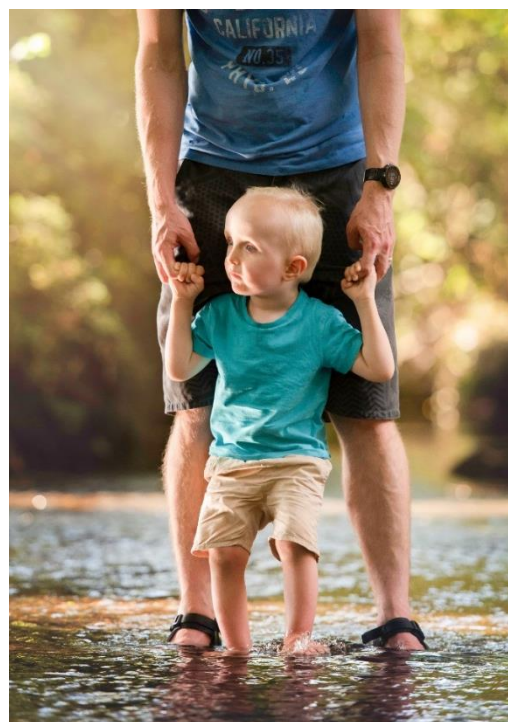
7 Le processus d'évaluation de l'inclusion/exclusion de maladies dans les programmes de DNN doit être fondé sur les meilleures données disponibles et refléter les données médico-économiques, mais sans être uniquement déterminé par ces données.

Les politiques et pratiques en matière de DNN devraient être analysées par chaque État membre afin d'élaborer des lignes directrices communes pour le processus d'évaluation de l'inclusion des méthodes de DNN dans les programmes nationaux. Les associations de patients et les experts professionnels spécialisés dans les maladies à examiner devraient être représentés au minimum dans les comités chargés de l'évaluation des programmes de DNN.

Le rapport coût-efficacité devrait être intégré dans une analyse économique globale. Cette dernière devrait intégrer diverses dimensions et des études de cas importantes pour les patients et leurs familles en ce qui concerne la charge financière, psychologique et sociétale, y compris une modélisation comparative de l'impact d'un diagnostic tardif par rapport à un diagnostic à la naissance ou peu de temps après. Un mécanisme doit être mis en place pour déterminer l'efficacité de l'intégration d'une maladie dans les programmes de DNN qui ont déjà été mis en œuvre dans d'autres États membres et pour partager les évaluations, en particulier pour les pays à revenu faible ou intermédiaire où il n'est pas nécessairement possible de mener une étude coût-efficacité.

8 L'information et l'éducation de toutes les parties prenantes sur les maladies rares et sur l'ensemble du processus de DNN sont essentielles pour une mise en œuvre généralisée et équitable des programmes de DNN.

Des campagnes de sensibilisation financées par des fonds publics devraient permettre de diffuser des informations sur la nécessité d'étendre le DNN, d'améliorer ou de rendre plus équitable l'accès au DNN et de sensibiliser le public à l'impact d'un diagnostic précoce sur la vie des personnes concernées. Tous les professionnels de la santé impliqués dans le processus de DNN (y compris les gynécologues, les infirmières, les sage-femmes, les conseillers en génétique, les néonatalogistes, les pédiatres, les généticiens cliniques et les généralistes/médecins traitants) devraient être formés. La formation doit être adaptée pour refléter les incertitudes, les exceptions ou les omissions et l'impact de l'évolution du test de dépistage néonatal et de la période post-diagnostique. Des protocoles de suivi devraient être conçus pour l'éducation des parents des nouveau-nés diagnostiqués grâce au DNN.



Les législateurs devraient être informés de l'importance du DNN en s'appuyant sur les chiffres des meilleures pratiques pour souligner la valeur et les résultats positifs sur les budgets des soins médicaux et sociaux. Ils devraient également s'engager avec les industries pharmaceutiques pour

être informés des thérapies en cours de développement et pour s'assurer qu'il y a une prise de décision opportune pour les maladies avec des thérapies proches de l'autorisation de mise sur le marché. En outre, les autorités compétentes européennes et nationales devraient aider les associations de patients à fournir des informations par le biais de projets ou d'appels d'offres spécifiques et créer des liens entre toutes les parties prenantes afin de sensibiliser le public au dépistage néonatal.

9 Des normes européennes concernant le calendrier, les méthodes de prélèvement des échantillons, le suivi et les informations communiquées aux parents sont nécessaires pour garantir la qualité tout au long du processus du DNN.

Chaque État membre devrait adopter des normes garantissant un certain niveau de cohérence dans la mise en œuvre des différentes étapes et procédures du DNN, y compris concernant la temporalité du test de dépistage, l'information des familles, le prélèvement d'échantillons sanguins, leur envoi au centre de dépistage, le traitement des échantillons, les modalités de rappel de la famille du nouveau-né si un deuxième test de confirmation est nécessaire, l'hospitalisation d'urgence, si nécessaire, la confirmation du diagnostic et la communication du résultat à la famille. Ces normes doivent faire l'objet d'un suivi, d'un rapport et d'une mise en œuvre appropriés par le biais de procédures d'assurance et de contrôle de la qualité ainsi que d'une accréditation régulière.

L'application et la mise en œuvre de procédures appropriées à l'activité du laboratoire et de certification des locaux et des méthodes conformément aux normes internationales validées est particulièrement important dans le cadre du DNN. Les professionnels de la santé doivent recevoir des formations spécialisées. En outre, un registre devrait être créé afin d'assurer un suivi systématique de tous les nouveau-nés chez qui une maladie a été détectée grâce au DNN.

10 Les échantillons de sang devraient être stockés dans des biobanques nationales à des fins de contrôle de la qualité et à des fins de recherche, tout en veillant à ce que des mesures appropriées d'accès aux données ainsi que des garanties solides de protection des données et de la vie privée soient mises en place.

Dans de nombreux pays, les échantillons de sang séché sont conservés après que les tests de dépistage ont été effectués. Les objectifs du stockage sont principalement le contrôle de la qualité, mais les échantillons stockés peuvent également être utilisés à des fins de recherche. Les échantillons conservés peuvent être utilisés pour des études futures afin d'améliorer le DNN et les soins de santé. Les parents doivent être clairement informés de la conservation et de la possibilité d'utiliser les échantillons pour d'éventuelles futures études. Les parents doivent être invités à donner leur accord ou leur refus par le biais d'un consentement éclairé.



La collecte des échantillons de gouttes de sang peut être organisée en collaboration avec les infrastructures de biobanques européennes. Le stockage et l'accès aux collections de gouttes de sang séché peuvent s'appuyer sur la technologie utilisée dans les biobanques qui prennent des mesures de protection appropriées pour l'utilisation secondaire des données. Le droit d'accès devrait être transféré des parents à

l'individu concerné ou au tuteur légal une fois l'âge adulte atteint.

Il incombe à chaque État membre de veiller à ce que des normes et des protocoles appropriés (conformes au RGPD et, le cas échéant, à d'autres législations nationales) soient appliqués pour accéder aux données et établir le cadre et l'infrastructure de partage des données.

11 Les centres affiliés aux Réseaux européens de référence devraient être intégrés dans les parcours de soins des différents systèmes de santé et devraient être considérés comme des partenaires privilégiés dans la formulation de recommandations sur les politiques en matière de DNN.

Afin d'éviter la disparité actuelle des programmes de dépistage en Europe, les experts des centres d'expertise affiliés aux réseaux européens de référence (ERN) devraient être impliqués dans le développement de la réglementation du dépistage néonatal dans les systèmes de santé nationaux. Les ERN regroupant des patients et des cliniciens d'horizons différents, ils constituent le groupe de réflexion idéal pour l'élaboration de lignes directrices en matière de DNN qui tiendraient compte des contraintes éthiques, juridiques et géographiques.

L'enregistrement et le suivi de tous les cas positifs dans les registres des ERNs pourraient permettre de rassembler une mine de connaissances avec des données épidémiologiques actualisées et d'autres informations, y compris la surveillance et le suivi de l'impact du traitement et des interventions.

KEY PRINCIPLES FOR NEWBORN SCREENING

January 2021 | eurordis.org/newbornscreening

“Our vision is harmonised newborn screening programmes across Europe that leave no families of a newborn with a rare disease in uncertainty regarding their diagnosis, care and treatment, regardless of the country where they are born.”



EURORDIS-Rare Diseases Europe

Plateforme Maladies Rares ♦ 96 rue Didot
75014 Paris ♦ France

EURORDIS Brussels Office

Fondation Universitaire ♦ Rue d'Egmont 11
1000 Brussels ♦ Belgium

EURORDIS Barcelona Office

Recinte Modernista Sant Pau ♦ Pabellón de Santa Apolonia
Calle Sant Antoni M^a Claret 167 ♦ 08025 Barcelona ♦ Spain

EURORDIS.ORG

This paper was produced thanks to funding received under an operating grant from the European Union's Health Programme (2014-2020).



Co-funded by
the Health Programme
of the European Union

