

RARE DISEASE NEWS, VOTRE NEWSLETTER MALADIES RARES

MEDECINE PREVENTIVE NEONATALE DE DEMAIN ET DEPISTAGE NEONATAL: LA FRANCE ACCELERE AVEC PERIGENOMED

Pr Laurence Faivre, Pr Christel Thauvin, Pr Frédéric Huet, Pr Christine Binquet.

Trois millions de Français vivent avec une maladie rare (MR) dont la majorité se manifeste dès l'enfance. Ces pathologies sont responsables de 10 % des décès entre 1 et 5 ans, et près de la moitié des patients présente un déficit moteur, sensoriel ou intellectuel. Malgré les 7 000 MR recensées, le programme national de dépistage néonatal (DNN) ne couvre que 16 pathologies. Le DNN peine à évoluer au rythme des progrès scientifiques : l'intégration récente de l'amyotrophie spinale infantile, du déficit immunitaire combiné sévère et du déficit en VLCAD marque une avancée, mais reste insuffisante face aux enjeux cliniques.

En France, 750 000 personnes atteintes de MR attendent 5 ans avant d'obtenir un diagnostic. Or, 80 % de ces pathologies sont d'origine génétique et pourraient être identifiées dès la naissance. La baisse des coûts de séquençage ouvre la voie à une démocratisation du DNN génomique (DNNg) permettant une prise en charge optimisée des patients, via des thérapies ciblées ou des mesures préventives.

Membre du consortium international **ICoNS**, le projet **PERIGENOMED** ; porté par les équipes du CHU Dijon Bourgogne et un partenariat public-privé-associatif solide; vise à élargir le DNNg aux MR curables ou traitables, à partir de quelques gouttes de sang prélevées à la naissance.

L'étude **SEDEN**, consacrée à l'acceptabilité sociale du DNNg, bénéficie d'un fort soutien français: 81 % des professionnels de la périnatalité ou de la génétique y sont favorables, tout comme 88 % des 1 657 parents interrogés.

CLINICS 1, incluant 2 500 nouveau-nés de 5 maternités, vise à restituer les résultats du DNNg en moins de 3 semaines. Ce délai implique la mise en place de dispositifs d'information adaptés et accessibles via une co-construction avec les familles. Le projet prévoit également l'élaboration d'une liste de gènes impliqués dans des MR traitables ou curables, la

mise en place d'un support bioinformatique robuste, ainsi que des modalités de présentation et de restitution des résultats. Il intègre aussi des procédures de prise en charge des patients post-diagnostic. L'étude prévoit l'évaluation des premiers retours sur l'impact psychosocial auprès des familles. **CLINICS 2** étendra le programme à une échelle régionale en incluant 19 000 nouveau-nés de 15 maternités, avec un suivi sur cinq ans. Cette phase vise à mettre en place un système de collecte régional, automatiser le séquençage et son analyse bio-informatique, standardiser l'interprétation biologique, former les professionnels de santé, et ainsi évaluer la mise en œuvre à l'échelle nationale.

Ces études répondent aux défis cliniques en identifiant les gènes et MR curables ou traitable à inclure dans le DNNg, aux enjeux techniques et organisationnels via la standardisation des procédures d'extraction, de séquençage et d'analyse bio-informatique, ainsi qu'aux enjeux psychosociaux en évaluant l'impact sur les familles. Les dimensions éthiques, réglementaires, économiques et environnementales sont également considérées dans la perspective d'un déploiement national du DNNg.

En conclusion, le déploiement du DNNg s'inscrivant dans le Plan Innovation Santé 2030 pourrait améliorer la santé des enfants atteints de MRs en réduisant les complications souvent sources de handicap, tout en renforçant leur qualité de vie et celle de leurs parents. Il contribue également à réduire l'errance diagnostique et à valoriser les filières d'excellence françaises en innovation thérapeutique, recherche génomique, santé numérique et biopharmaceutique.

Référence : Livret de présentation PERIGENOMED, CHU Dijon, disponible [en ligne](#); Haute Autorité de Santé : Avis n° 2025.0015/AC/SESPEV du 27 mars 2025