



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

*Liberté
Égalité
Fraternité*

NOTE D'INFORMATION N° DGOS/P1/DGS/SP1/2025/25 du 3 mars 2025 relative aux extensions prévues en 2025 du programme national du dépistage néonatal

Le ministre auprès de la ministre du travail, de la santé, des solidarités et des familles, chargé de la santé et de l'accès aux soins

à

Mesdames et Messieurs les directeurs généraux
des agences régionales de santé (ARS)

Référence	NOR : TSSH2506501N (numéro interne : 2025/25)
Date de signature	03/03/2025
Emetteurs	Ministère du travail, de la santé, des solidarités et des familles Direction générale de l'offre de soins (DGOS) Direction générale de la santé (DGS)
Objet	Extensions prévues en 2025 du programme national du dépistage néonatal.
Contacts utiles	Sous-direction de la prise en charge hospitalière et des parcours ville-hôpital Bureau des prises en charge en médecine, chirurgie et obstétrique (P1) Frédérique COLLOMBET-MIGEON Tél. : 07 61 49 49 61 Mél. : frederique.collombet-migeon@sante.gouv.fr Sous-direction Santé des populations et prévention des maladies chroniques Bureau Santé des populations (SP1) Mél. : dgs-sp1-dnn@sante.gouv.fr
Nombre de pages et annexe	4 pages et aucune annexe
Résumé	L'objectif est d'informer les ARS sur les actions prévues en 2025 dans le cadre de l'extension du programme national du dépistage néonatal à trois nouvelles pathologies.
Mention Outre-mer	Ces dispositions s'appliquent aux Outre-mer, à l'exception de la Polynésie française, de la Nouvelle-Calédonie, et de Wallis et Futuna.
Mots-clés	Périnatalité, dépistage néonatal.
Classement thématique	Établissements de santé - Organisation.
Texte de référence	Arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale.

Rediffusion locale	Néant
Inscrite pour information à l'ordre du jour du CNP du 21 février 2025 - N° 15	
Publiée au BO	Oui

Le programme national de dépistage néonatal (DNN) comprend aujourd'hui le dépistage de treize maladies par des examens de biologie médicale et le dépistage de la surdité permanente. Compte tenu des avis rendus par la Haute Autorité de santé (HAS) en faveur de leur dépistage systématique, l'extension du programme en 2025 à trois maladies supplémentaires - le déficit immunitaire combiné sévère (DICS)¹, l'amyotrophie spinale (SMA)² et le déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCAD)³ - fait actuellement l'objet de travaux préparatoires.

L'objet de la présente note d'information est d'appeler votre attention sur les actions prévues au plan national et les travaux requis au niveau local pour mettre en œuvre ces nouveaux dépistages dans de bonnes conditions. Elle vous informe également sur les travaux en cours sur les modalités d'acheminement des buvards qui entraîneront des modifications en 2025.

1) Les extensions du programme national du dépistage néonatal prévues en 2025

A/ Les actions prévues au plan national

- **Publication d'un arrêté** modifiant l'arrêté du 22 février 2018 au 1^{er} trimestre 2025 pour intégrer ces trois nouvelles maladies au programme national du dépistage, portant à 16 le nombre total de maladies dépistées⁴.

Il détaillera les conditions techniques de réalisation de ces dépistages⁵ ainsi que les dates retenues pour la mise en œuvre de chacun d'entre eux en 2025. Les échéances prévues à ce stade sont une **entrée en vigueur simultanée du dépistage de la SMA et du DICS le plus tôt possible à l'été et du VLCAD à l'automne 2025**.

Ce calendrier ambitieux répond notamment à la nécessité de permettre l'accès à un traitement précoce des nouveau-nés encore asymptomatiques pour la SMA dans le contexte de l'approbation récente et l'autorisation en France d'un traitement de thérapie génique efficace dans ce cas de figure.

- **Organisation d'un accompagnement financier des centres régionaux de dépistage néonatal (CRDN) à l'appui de ces nouveaux dépistages.**

Les besoins en personnel supplémentaire et en charges médicales et d'équipement requis par ces nouveaux dépistages ont été estimés par le Centre national de coordination du dépistage néonatal (CNCDN) et par les CRDN dans le cadre de travaux préparatoires.

Ils seront couverts par un financement national supplémentaire qui sera délégué dès la première circulaire budgétaire 2025. **Les CRDN peuvent donc dès à présent engager les dépenses d'équipement nécessaires** (achat ou location-maintenance, selon les choix opérés par les structures)⁶ **et préparer les recrutements à venir**, pour permettre le démarrage des nouveaux dépistages dans le calendrier prévu.

¹ [Avis HAS de janvier 2022.](#)

² [Avis HAS de juin 2024.](#)

³ [Avis HAS de février 2024.](#)

⁴ Comme cela a été le cas en 2024 pour la généralisation du dépistage de la drépanocytose avec l'arrêté du 31 juillet 2024.

⁵ Types de machines et de réactifs utilisés, arbres décisionnels applicables, etc.

⁶ Il s'agit :

- Pour les DICS, d'équipements de PCR quantitative permettant la quantification des TREC.
- Pour la SMA, d'équipements de PCR permettant de réaliser la technique de Qpcr.
- Pour le VLCAD, d'équipements de spectrométrie de masse en tandem (MS/MS).

B/ Les actions attendues au niveau local

Compte tenu des différentes étapes ainsi prévues, il est attendu des ARS :

i. Pilotage de la démarche

Les CRDN sont chargés⁷, sous la coordination du CNCNDN, du pilotage opérationnel des travaux requis par la mise en œuvre des extensions prévues en 2025 en vue de permettre :

- La réalisation des examens de biologie concernés, qui nécessite la passation des marchés d'équipements complémentaires nécessaires, le recrutement ainsi que la formation des professionnels des services de biologie chargés des tests, et l'engagement dans la démarche d'accréditation COFRAC correspondante.
- L'information et la formation du personnel qui assure le prélèvement des gouttes de sang et informe les parents sur les nouveaux dépistages réalisés (équipes des maternités, des maisons de naissance et sages-femmes libérales). L'enjeu est notamment d'informer ces professionnels de la nécessité de recueillir par écrit le consentement parental s'agissant du dépistage de la SMA, compte tenu de son statut d'examen de biologie médicale de génétique.
- Le suivi et l'accès au diagnostic des nouveau-nés dépistés, avec l'identification au niveau régional et pour chaque nouvelle maladie dépistée, du pédiatre référent qui sera responsable de l'étape de confirmation diagnostique et de la prise en charge d'aval le cas échéant.
- Les commandes du matériel nécessaire comme, par exemple, les équipements permettant la réalisation des tests⁸, les enveloppes de transport, les buvards ou encore les documents d'information.

Vous veillerez à soutenir autant que de besoin les CRDN dans cette démarche de mise en œuvre opérationnelle, notamment en rappelant si besoin aux établissements de santé le caractère validé de ces extensions et le nécessaire respect du calendrier de leur mise en place.

ii. Ressources humaines

Les extensions prévues pour 2025 susciteront des besoins de recrutement complémentaire pour les équipes des CRDN⁹ ainsi que des besoins de formation aux nouveaux équipements (machines et kits).

Compte tenu de ces besoins de formation préalable, un recrutement des personnels en amont de la date de mise en œuvre des nouveaux dépistages devra être privilégié et sera intégré dans le calibrage des moyens financiers qui seront alloués au niveau national (2 mois d'anticipation).

Vous vous assurerez de la bonne prise en compte de ce besoin en ressources humaines par les établissements de santé sièges des CRDN.

La mise en place du dépistage de la SMA soulève des enjeux spécifiques de formation et de coordination des acteurs, du fait de l'examen des caractéristiques génétiques des personnes, requis pour ce dépistage. Des travaux préparatoires ont été conduits au niveau national pour répondre à ces besoins spécifiques, avec la définition d'un agrément limité par l'ABM, permettant la réalisation de ces tests par des professionnels ne disposant pas d'un agrément « complet » de génétique mais ayant acquis une formation théorique et pratique adaptée.

⁷ Conformément à l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale.

⁸ Équipements de PCR, de spectrométrie de masse en tandem et punchers notamment.

⁹ S'agissant des différents volets de leur activité : réalisation des examens mais aussi coordination.

Quelle que soit l'organisation détaillée retenue (que les dépistages de la SMA soient réalisés par les laboratoires des CRDN dont les professionnels auront bénéficié d'une formation *ad hoc*, ou qu'ils soient réalisés par les services de génétique), une collaboration étroite entre les CRDN¹⁰ et les services de génétique¹¹, devra être opérationnelle dès l'entrée en vigueur de ce dépistage. **Vous veillerez à soutenir si nécessaire le CRDN dans la mise en place de ces collaborations, et vous vous assurerez que les autorisations de génétique constitutionnelle accordées aux établissements sièges du CRDN sont adaptées au regard de la configuration choisie.**

iii. Information des parents

Enfin votre attention est également attirée sur la **mobilisation nécessaire des dispositifs spécifiques régionaux de périnatalité (DSRP)** pour qu'ils puissent relayer auprès des équipes des maternités les informations à délivrer relatives à ces nouveaux dépistages en direction des futurs parents afin de limiter le nombre de refus.

2) Les évolutions prévues de l'acheminement des buvards pour 2025

Le comité national de pilotage du dépistage néonatal réuni le 4 novembre dernier a acté le besoin d'évolution de la solution d'acheminement des buvards en vigueur depuis fin 2023 dans l'ensemble des régions, à l'exception de l'Île-de-France, et reposant sur un acheminement mixte La Poste-Chronopost.

Après dix-huit mois de mise en œuvre, le bilan de cette solution en termes d'amélioration des délais d'acheminement a été jugé insuffisant au regard d'une augmentation importante du taux de perte des buvards et de la nécessité de reprélèvement, par comparaison avec l'acheminement postal classique, auxquelles s'ajoute une charge organisationnelle très importante.

A l'échéance des contrats locaux correspondant à cette solution mixte La Poste-Chronopost, fin février 2025, il est envisagé de faire reposer l'acheminement des buvards à la fois sur les flux d'acheminement interhospitaliers existants (navettes inter GHT, transports existants entre laboratoires, réseau d'acheminement propre à l'Établissement Français du Sang,...) et, pour les établissements ne bénéficiant pas de tels flux, ainsi que pour les professionnels libéraux, sur l'utilisation de l'acheminement La Poste classique (enveloppes « post-réponse »). L'objectif est ainsi de privilégier la mobilisation de solutions existantes, permettant de maintenir l'acheminement des buvards dans un cadre financier maîtrisé.

Les CRDN ont été chargés d'identifier les circuits de transport susceptibles d'être activés au niveau régional. Vous veillerez à faire le lien avec le CRDN de votre région afin de finaliser, pour chaque territoire concerné, les solutions d'aménagement mobilisées.

Pour le ministre et par délégation :
La directrice générale de l'offre de soins,



Marie DAUDÉ

Pour le ministre et par délégation :
La directrice générale adjointe de la santé,



Sarah SAUNERON

¹⁰ S'agissant des étapes préanalytiques (analyse de la conformité du buvard, punchage) et ultérieures à l'examen (appel du pédiatre référent en cas de résultat positif).

¹¹ Pour la réalisation des examens à proprement parler, comprenant la validation technique et biologique de l'examen.