

# SANTÉ

## SANTÉ PUBLIQUE

Protection sanitaire, maladies, toxicomanie, épidémiologie, vaccination, hygiène

MINISTÈRE DES SOLIDARITÉS  
ET DE LA SANTÉ

*Direction générale de la santé*

Sous-direction de la santé  
des populations  
et de la prévention  
des maladies chroniques

Bureau de la santé des populations  
et de la politique vaccinale

*Direction générale de l'offre de soins*

Sous-direction plateaux techniques  
et prises en charge hospitalières aigües

### **Note d'information n° DGS/SP1/DGOS/2020/164 du 29 septembre 2020 relative à l'intégration du dépistage du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne au programme national de dépistage néonatal**

NOR : SSAP2025905N

*Date d'application* : 1<sup>er</sup> décembre 2020.

Inscrite pour information à l'ordre du jour du CNP du 9 octobre 2020 – N° 57.

*Résumé* : la présente note d'information a pour objet d'annoncer aux ARS l'intégration du dépistage du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) au Programme national de dépistage néonatal à partir du 1<sup>er</sup> décembre 2020.

*Mention outre-mer* : le texte s'applique en l'état.

*Mots clés* : dépistage néonatal – organisation régionale – centre régional de dépistage néonatal

*Textes de référence* :

Art. L. 1411-6 du code de la santé publique ;

Art R. 1131-21 et art. R. 1131-22 du code de la santé publique ;

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

*Circulaire/instruction abrogée* : néant.

*Circulaire/instruction modifiée* : néant.

*Annexe(s)* :

Annexe 1. – Dépistage du déficit en MCAD.

Annexe 2. – Fiche d'information sur le dépistage du déficit en MCAD à destination des professionnels de santé.

*Le ministre des solidarités et de la santé à Mesdames et Messieurs  
les directeurs généraux des agences régionales de santé.*

Le dépistage néonatal (DNN) est un programme de santé national au sens de l'article L. 1411-6 du code de la santé publique. Il est réalisé à titre gratuit chez tous les nouveaux nés avant le 4<sup>e</sup> jour de vie sous réserve du consentement des parents et concerne à ce jour 6 pathologies. Cinq d'entre

elles, dont la liste est établie par l'arrêté du 22 février 2018<sup>1</sup>, recourent à des examens de biologie médicale (goutte de sang prélevée au talon du nouveau-né et déposée sur un buvard) qui sont analysés par les centres régionaux de dépistage néonatal. Le dépistage de la surdité permanente repose quant à lui sur des techniques non invasives (casque par exemple) et est également réalisé avant la sortie de la maternité.

Suite aux recommandations de la Haute Autorité de santé (HAS) en 2011, le dépistage du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) va être intégré à ce programme de santé national à partir du 1<sup>er</sup> décembre 2020. Cette nouvelle mesure, inscrite dans le Plan « Priorité Prévention », portera à six le nombre de DNN requérant des examens de biologie médicale.

## Mise en œuvre

### 1. Équipement

Pour la mise en œuvre effective de ce nouveau dépistage, l'étape préalable a été d'équiper en spectromètres de masse en tandem dédiés les centres régionaux de dépistage néonatal (CRDN) positionnés dans les CHU de métropole<sup>2</sup>. Ces besoins ont été pris en compte dès l'exercice budgétaire 2019, avec l'intervention de deux financements (FIR et MIG) pour couvrir les besoins d'investissement des centres et leur permettre d'acquérir un nombre d'appareils de spectrométrie de masse par région adapté au nombre de tests que celles-ci auront à réaliser, conduisant à l'implantation d'au moins un appareil par région métropolitaine hors Corse<sup>3</sup> et jusqu'à trois pour les régions les plus importantes en termes de naissance. Le dernier volet de financement correspondant à cet investissement interviendra en deuxième circulaire budgétaire 2020. Le soutien financier total apporté à l'investissement pour ce nouveau dépistage se monte à 5,096 M € pour la période 2019-2020. Les professionnels amenés à utiliser ce nouvel équipement ont par ailleurs été formés en conséquence.

### 2. Évolution réglementaire

Un arrêté est en cours de publication pour une entrée en vigueur le 1<sup>er</sup> décembre 2020. Il modifie l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du Programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale ainsi que ses annexes. Il inscrit le dépistage du déficit en MCAD au programme national de dépistage et en définit les modalités techniques par l'inclusion d'un nouvel algorithme. Il modifie également l'algorithme du DNN de la phénylcétonurie pour tenir compte de l'utilisation des nouveaux appareillages.

### 3. Mise en œuvre opérationnelle

Sous la coordination nationale du CNCNDN, les CRDN sont en charge du déploiement de ce nouveau dépistage dans leur région conformément à leurs missions définies à l'annexe 1 de l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du Programme national de dépistage néonatal. Ils s'assurent notamment, au niveau régional, de la bonne information et formation des professionnels de santé réalisant le test, de la bonne information des familles sur sa réalisation ainsi que de l'exhaustivité des résultats le concernant.

### 4. Financement de l'activité liée au nouveau dépistage

Pour mémoire, les dotations 2019 et 2020 aux ARS au titre du fonds d'intervention régional ont été construites en intégrant une estimation du besoin de financement lié à cette mesure, calculée en fonction du nombre de dépistages réalisées par région, pour un montant annuel de 1,9M €.

### 5. Mesures d'accompagnement

Deux documents ont été élaborés par le comité national de coordination du dépistage néonatal et la HAS :

- un feuillet d'information destiné aux parents présentant ce nouveau dépistage néonatal (cf. annexe 1). Celui-ci sera remis par les professionnels de santé accompagnant la naissance en complément du document « 3 jours l'âge du dépistage » ;

---

<sup>1</sup> La phénylcétonurie, l'hyperplasie congénitale des surrénales, l'hypothyroïdie congénitale, la mucoviscidose et la drépanocytose chez les nouveau-nés à risque de développer cette maladie.

<sup>2</sup> Les CRDN d'outremer continueront, pour ce nouveau dépistage, à adresser les prélèvements sur buvards à leurs CRDN référents en métropole.

<sup>3</sup> Les tests des nouveau-nés de la région Corse seront pris en charge par le CRDN de la région Provence-Alpes-Côte d'Azur. Les tests de nouveau-nés issus des DOM seront réalisés respectivement par les CRDN des régions Ile-de-France (pour les régions Guadeloupe et Martinique) et Hauts-de-France (pour les régions Guyane, Réunion et Mayotte).

- un document sous forme de questions/réponses destiné aux professionnels de santé leur apportant des précisions sur le dépistage du déficit en MCAD, afin de répondre notamment aux éventuelles interrogations des parents (cf. annexe 2).

Les sites internet du ministère des solidarités et de la santé<sup>4</sup> et de l'assurance maladie<sup>5</sup> seront actualisés en conséquence.

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

Pour le ministre et par délégation :  
*Le directeur général de la santé,*  
PR J. SALOMON

---

<sup>4</sup> <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rares/DNN>

<sup>5</sup> <https://www.ameli.fr/assure/sante/assurance-maladie/prevention-et-depistages/depistage-neonatal-suivi-mere-bebe>

ANNEXE 1

Dépistage du déficit en MCAD



## Trouble du métabolisme : Le déficit en MCAD

Le déficit en MCAD (Medium-Chain-Acyl-CoA-Déshydrogénase) entraîne **une difficulté de l'organisme à utiliser les graisses comme source d'énergie**. Les conséquences pour l'enfant peuvent être très graves lorsque les besoins en énergie de l'enfant dépassent ce que son corps réussit à produire, notamment en cas d'infections, de vomissements ou de périodes pendant lesquelles il ne s'alimente pas assez.

Cette maladie peut être dépistée grâce à une analyse sur une goutte de sang du nouveau-né recueillie sur un carton buvard.

Des **conseils sur l'alimentation** et des **mesures médicales** préviennent les manifestations graves de la maladie. Ils visent à éviter les périodes de jeûne et à assurer des apports en sucres suffisants en toute circonstance.

Ces mesures permettent aux enfants diagnostiqués de se développer normalement.

Le dépistage du déficit en MCAD est mis en place à partir de 2020 en France.

Fréquence estimée environ 1 à 5/100 000 bébés.

**Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal**  
2, boulevard Tonnellé - 37044 Tours Cedex 9 - Tél. : 02 47 47 80 97

PARIS 2020 | Juin 2020

## ANNEXE 2

Dépistage du déficit en MCAD



# Fiche d'information sur le dépistage du déficit en MCAD à destination des professionnels de santé

### Qu'est-ce que le déficit en MCAD ?

Le déficit en Medium-Chain-Acyl- CoA-Déshydrogénase (MCAD) est un déficit en déshydrogénase des acyl CoA des acides gras à chaîne moyenne.

Le déficit en MCAD est **une maladie héréditaire rare qui entraîne chez la personne atteinte des troubles de l'utilisation des acides gras comme source d'énergie.**

Cela signifie qu'une personne atteinte de déficit en MCAD peut présenter **une hypoglycémie, des troubles du rythme cardiaque ou une atteinte neurologique aiguë** si ses besoins énergétiques dépassent ses apports, lors d'épisode de catabolisme (infections intercurrentes, vomissements, jeûne...). Ces problèmes surviennent parce que les acides gras ne sont que partiellement utilisés, ce qui entraîne un déficit énergétique au niveau de certains organes.

Le déficit en MCAD est une maladie chronique qui débute à la naissance. Elle peut être détectée en même temps que les autres maladies déjà dépistées à partir du dépôt de gouttes de sang du nouveau-né sur un carton buvard prélevé au troisième jour après la naissance. On estime sa fréquence à 1 à 5 nouveau-nés sur 100 000 environ.

### Le déficit en MCAD est-il grave ? Quels en sont les symptômes ?

Le déficit en MCAD est **une maladie potentiellement grave qui peut mettre la vie en danger si elle n'est pas rapidement reconnue et prise en charge de manière appropriée.**

Les nouveau-nés atteints de déficit en MCAD risquent de développer les symptômes suivants quand ils sont en situation de catabolisme : des hypoglycémies sévères, des troubles du rythme avec arrêt cardiaque, ou un épisode neurologique aigu (troubles de la conscience, convulsions, léthargies) avec des séquelles neurologiques graves.

Grâce au dépistage, la plupart des cas peut être détectée peu après la naissance et les enfants atteints peuvent mener une vie normale avec des mesures appropriées.

### Quelles sont les causes du déficit en MCAD ?

Le déficit en MCAD **est causé par une anomalie du gène** qui permet de produire une enzyme appelée déshydrogénase des acyl-CoA.

Cette anomalie génétique entraîne un déficit enzymatique, ce qui signifie que l'organisme ne peut pas entièrement utiliser les graisses pour libérer de l'énergie.

Si l'organisme a besoin d'énergie, celle-ci ne peut pas être produite assez rapidement pour répondre aux besoins et les substances générées par la dégradation partielle des acides gras s'accumulent et peuvent être toxiques pour le cœur, le foie et le cerveau ce qui peut entraîner de graves problèmes en l'absence de traitement rapide.

## Comment le déficit en MCAD est-il transmis ?

Il s'agit d'une maladie à **transmission autosomique récessive**. Cette maladie touche indifféremment les filles et les garçons.

Un enfant naît avec un déficit en MCAD s'il hérite d'une copie de la mutation du gène en cause dans le déficit en MCAD de chacun de ses deux parents.

Les parents ne sont pas eux-mêmes atteints de la maladie, car ils n'ont qu'une copie de cette mutation. On dit qu'ils sont « porteurs ».

Si chacun des deux parents est porteur de la mutation du gène en cause dans le déficit en MCAD, il existe à chaque grossesse :

- ◆ une probabilité de 25% que l'enfant n'hérite d'aucune mutation.
- ◆ une probabilité de 50% que l'enfant hérite simplement d'une mutation et soit « porteur » comme chacun de ses deux parents.
- ◆ Une probabilité de 25% que l'enfant hérite des deux copies de la mutation et soit atteint d'un déficit en MCAD.

## Quels tests sont réalisés ?

Les analyses sont effectuées à partir du **prélèvement sanguin** pratiqué dans le cadre du programme national de dépistage néonatal. L'**analyse biochimique** est réalisée par spectrométrie de masse en tandem.

## Comment les résultats seront disponibles ?

Comme pour les autres maladies dépistées, **si le test est normal**, le résultat ne sera pas rendu directement aux parents mais sera à leur disposition auprès du Centre Régional de Dépistage Néonatal.

**Si le test est anormal**, les parents seront immédiatement contactés afin que le nouveau-né soit pris en charge rapidement.

## Que se passera-t-il si le test de dépistage est anormal ?

Si le test de dépistage est anormal, **un médecin prendra rapidement contact avec les parents et proposera une consultation le plus vite possible**. Lors de cette consultation, l'enfant bénéficiera d'examens complémentaires. Ces analyses permettront de confirmer ou d'infirmer le diagnostic de déficit en MCAD.

Si un déficit en MCAD est confirmé, **l'enfant sera suivi médicalement et bénéficiera d'un traitement adapté reposant essentiellement sur des mesures diététiques**.

## Quel est le principal traitement du déficit en MCAD ?

Éviter le jeûne reste l'objectif premier. **L'enfant atteint doit prendre tous ses repas afin d'éviter un jeûne prolongé**. En cas de difficultés d'alimentation, une boisson spéciale riche en glucide (sucres) sera prescrite. Dans des cas très rares, si l'enfant ne peut s'alimenter seul (vomissements...) une perfusion de glucose sera mise en place, le temps que l'appétit revienne.