



DOSSIER

Un diagnostic pour chacun : **SAVOIR POUR MIEUX COMBATTRE**

En 1992, Généthon et l'AFM-Téléthon offraient à la communauté scientifique internationale la première carte du génome humain. Aujourd'hui, séquencer un génome demande quelques heures, tandis que d'autres outils diagnostiques, notamment en imagerie, sont de plus en plus pointus. Et pourtant, on estime que 30 % à 40 % des malades neuromusculaires n'ont toujours pas de diagnostic précis. Certains se heurtent à l'état actuel des connaissances, mais beaucoup sont très longtemps en errance, passant d'hypothèse en hypothèse. C'est pour que cette situation s'améliore nettement que la filière de santé neuromusculaire Filnemus et l'AFM-Téléthon se sont associées pour lancer le plan « Un diagnostic pour chacun ». L'objectif : flécher le plus court chemin vers un diagnostic précis et, pour cela, faire en sorte que tous les malades bénéficient de tous les outils et de toutes les connaissances disponibles à ce jour.

Françoise Dupuy-Maury



Les étapes pour sortir de **L'ERRANCE DIAGNOSTIQUE**

La démarche vers un diagnostic précis est souvent longue et compliquée. Les Centres hospitaliers de référence et de compétences et les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon sont là pour aider les malades à obtenir des réponses et à ne jamais baisser les bras. Tour d'horizon des étapes qui mènent au diagnostic.



© AFM-Téléthon/Christine Hargoues

J'en suis où ?

Pour sortir du flou et briser ce qu'on appelle l'« errance diagnostique », il faut procéder par étapes. Par « diagnostic précis », on entend le nom de la maladie et celui du gène en cause « sous réserve que la maladie soit d'origine génétique car toutes ne le sont pas », rappelle Carole André, chef de projet à l'AFM-Téléthon. « Pour les malades, la pre-

mière question à se poser est : qu'est-ce que je sais de mon diagnostic ? », indique Emmanuelle Salort-Campana, neurologue au Centre de référence des maladies neuromusculaires à l'hôpital La Timone à Marseille. En fonction de la réponse, le malade va se situer dans l'une des quatre grandes situations identifiées au cours de l'élaboration du plan « Un diagnostic précis pour chacun ». Certains ont un diagnostic précis confirmé. Pour d'autres, la maladie est bien caractérisée, mais pas la mutation génétique ou les marqueurs immunologiques, comme dans le cas de la myasthénie « séro-négative ». Le troisième groupe rassemble les patients dont la maladie neuromusculaire est avérée mais pas précisée, ou fait partie d'une famille de pathologies, par exemple les myopathies des ceintures. Enfin, pour certains malades, on soupçonne une maladie neuromusculaire, mais sans aucune autre précision.

Que sait-on déjà sur l'histoire de ma maladie ?

Si le malade estime son diagnostic incomplet, ou trop ancien pour être fiable, la deuxième étape sera de s'adresser à un Centre hospitalier de référence ou de compétences. « Les malades qui y sont suivis régulièrement *[au moins une fois par an, ndlr]* auront l'occasion de demander des informations lors de leur consultation habituelle. Pas besoin, donc, de



prévoir un rendez-vous spécifique », précise la neurologue marseillaise. « Cela permet notamment de savoir si la recherche diagnostique est toujours en cours, car cette attente – souvent de plusieurs mois et qui, parfois, se compte en années – est très dure pour les malades et les parents », complète Claire Bourget, la responsable du Groupe d'intérêt Maladies neuromusculaires non diagnostiquées (MNM ND).

« Pour les malades qui ne sont pas, ou plus, suivis dans un Centre de référence, il faut prendre rendez-vous pour faire un point. Il est alors judicieux de se faire aider en amont par son médecin traitant et les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon », conseille Emmanuelle Salort-Campana. En effet, pour optimiser cette première consultation, il faut se munir de l'ensemble de son dossier médical (analyses sanguines, électromyogrammes, suivi cardiaque, biopsie, etc.), mais aussi être capable de retracer l'histoire de sa maladie. Le dossier médical permettra au médecin d'étudier toutes les investigations qui ont déjà été faites afin, éventuellement, d'en prescrire de nouvelles pour les compléter ou les actualiser si besoin. « L'histoire de la maladie est tout aussi importante, souligne la neurologue. Souvent, c'est l'évolution des symptômes qui va permettre le diagnostic. » ▶

LE POINT DE VUE DE

Claire Bourget,
responsable du Groupe
d'intérêt MNM ND

« La majorité des personnes qui contactent le Groupe d'intérêt Maladies neuromusculaires non déterminées se sentent oubliées, un peu comme des bouteilles à la mer. Elles ont vu de nombreux spécialistes et restent sans réponse. Elles ne savent même pas si leur dossier diagnostic est toujours actif, c'est-à-dire si on cherche encore ou si rien n'est fait. Le plan « Un diagnostic pour chacun » va permettre de remettre tout ça à plat. »



L'errance en quelques chiffres

Fin 2015, les Services Régionaux de l'AFM-Téléthon ont envoyé **1535** questionnaires aux malades identifiés sans diagnostic précis. **288** personnes y ont répondu.



16 ans

c'est le temps d'attente en moyenne pour les personnes ayant répondu à l'enquête

18 %

attendent depuis plus de vingt ans

25 %

ne sont pas sûrs d'avoir une maladie neuromusculaire

91 %

n'ont pas de diagnostic précis

67 %

ont baissé les bras à un moment de leur parcours

63 %

ont vu plusieurs médecins sans réponse satisfaisante

Jennifer,

maman de Melvyn,
7 ans, atteint d'une
laminopathie



« **MON FILS BÉNÉFICIE D'UNE PRISE EN CHARGE ADAPTÉE SUITE AU DIAGNOSTIC** »

“

Quand Melvyn a commencé à marcher, nous avons remarqué qu'il était très camburé. Au bout d'un certain temps, nous avons pensé que c'était un problème orthopédique. En juillet 2014, Melvyn avait deux ans et demi, nous avons pris rendez-vous avec un orthopédiste. Il l'a regardé cinq minutes et nous a dit : « C'est une myopathie, et je ne vous reverrai pas. » Nous avons alors pris rendez-vous avec un neuropédiatre au CHU de Besançon. À partir de là, tout s'est enchaîné. Nous avons vu je ne sais pas combien de spécialistes. Ils procédaient par élimination. Mais à chaque nouvelle hypothèse, il fallait attendre trois à quatre mois le résultat du diagnostic. C'était très stressant. En plus, en mars 2015, Melvyn a perdu la marche. Enfin, en octobre de la même année, sur les conseils du CHU de Besançon, nous sommes allés au Centre de référence de l'hôpital de Garches. Après trois ou quatre tests, le médecin, Brigitte Estournet, a pensé à une laminopathie. Et en janvier 2016, le diagnostic était confirmé. Dès lors, la prise en charge a été plus ciblée : attelles, corset, verticalisation, kinésithérapie appropriée, suivi cardiaque. Il prend aussi des corticostéroïdes et il a été opéré des hanches. Ainsi, depuis fin 2017, il arrive à nouveau à se tenir debout et il fait quelques pas tout seul à la maison. Cette année, il est entré au CP, où tout se passe bien. Quand il a perdu la marche, il était trop jeune pour se rendre vraiment compte du changement. Mais, aujourd'hui, il mesure les progrès. Et maintenant, il veut courir!

”



► **Quels nouveaux examens pour poursuivre l'enquête ?**

À l'issue de cette consultation, le parcours sera fléché. Selon l'état d'avancement du diagnostic du malade, divers examens biologiques, d'imagerie, cardiaques, respiratoires pourront être réalisés, voire une biopsie musculaire si nécessaire. Il s'agit de voir comment a évolué la maladie mais aussi, éventuellement, de mettre le doigt sur des anomalies rendues visibles grâce aux progrès des outils d'analyse, comme l'imagerie.

Tout cela va permettre au médecin de cerner la maladie en cause, ou la famille de pathologies, et d'orienter la suite du diagnostic, notamment la recherche d'une anomalie génétique, qui est l'aboutissement du parcours.

Savoir, même si c'est une impasse

Faire préciser, ou réviser, son diagnostic reste une opération longue qui n'est pas systématiquement couronnée de succès. Mais grâce au plan « Un diagnostic pour chacun », tous les malades bénéficieront de toutes les investigations disponibles à ce jour susceptibles d'aboutir à un diagnostic précis. L'objectif : réduire le plus possible l'errance diagnostique pour que ne subsistent que les situations d'impasse diagnostique, c'est-à-dire les situations pour lesquelles les connaissances actuelles ne permettent pas d'apporter une réponse précise. « Et que chacun sache où en est son diagnostic, même si c'est, pour l'instant, une impasse », complète Claire Bourget.

Pourquoi le diagnostic est-il si important ?

Connaître son diagnostic précis, c'est savoir contre quoi on se bat. Ça ouvre aussi la voie à une meilleure prise en charge, au conseil génétique, et parfois au diagnostic préimplantatoire (DPI) ou prénatal, à des traitements, à des essais cliniques. Il y a souvent un « avant » et un « après » le diagnostic, comme en témoignent malades et familles. ●



© APM, Téléthon/Christophe Hargoues

Céline,

35 ans, atteinte d'une myopathie des ceintures

« JE BÉNÉFICIE D'UN TRAITEMENT SUITE À UN DIAGNOSTIC ISSU DE L'ANALYSE DE L'EXOME ENTIER »

“

À mes 5 ans, à Paris, on m'a diagnostiqué un déficit en L-carnitine et j'ai été complémentée. Quand nous sommes partis à Rennes, comme le traitement était difficile à avoir et qu'il était peu efficace, je l'ai arrêté. À la puberté, mes difficultés à l'effort se sont aggravées, et quand j'ai pris la pilule, ça a empiré. À 18 ans, j'ai commencé des études de biologie et j'ai voulu en savoir plus sur ma maladie. J'ai cherché sur internet « L-carnitine et hormones ». Rien ne sortait. J'en ai parlé à mon médecin, et l'errance diagnostique a débuté avec la tournée des spécialistes. À mes 21 ans, on a fini par me faire une vaste série d'examens, dont un électromyogramme qui s'est révélé anormal. Verdict : c'était une myopathie des ceintures. Tous les gènes connus alors pour les LGMD ont été testés sans succès. De retour à Paris, à 25 ans, j'ai été prise en charge par le Centre de référence de la Pitié-Salpêtrière. Nouveaux examens, mais toujours pas de gène identifié. Puis les médecins ont proposé une analyse de l'exome entier de mon ADN, qu'ils ont comparé avec ceux de mes parents et d'une malade plus âgée et plus atteinte. Et quand j'ai eu 33 ans, ils ont trouvé. J'ai une LGMD 2T [LGMD R19 liée à GMPPB] qui allie dystrophie et myasthénie. Dans la foulée, j'ai eu un traitement pour la myasthénie. Cela fait une vraie différence dans ma vie : je travaille, je voyage, je vis plus normalement!

”



“

Tout petit, on m'a diagnostiqué une myopathie mitochondriale. Peu à peu, j'ai perdu de la force et, à partir de 13 ans, j'ai dû utiliser un fauteuil électrique. À mes 24 ans, les connaissances ayant évolué, Pascal Laforêt, de l'Institut de Myologie à Paris, m'a proposé de réviser mon diagnostic, évoquant la possibilité d'un syndrome myasthénique congénital. J'ai pas mal hésité. J'en avais marre des examens et l'électromyogramme n'est pas le plus agréable à faire! De plus, j'avais vu sur internet qu'il existait des traitements pour le syndrome envisagé, j'avais donc peur d'être déçu si ce n'était pas ça. Après avoir annulé un premier rendez-vous, et grâce à l'insistance du médecin et au soutien de l'AFM-Téléthon dans cette démarche, j'ai fini par faire l'électromyogramme en juillet 2008. Dès qu'il a vu les résultats, le médecin qui me l'a fait passer m'a dit: « Cyril, le fauteuil, c'est fini! » Je n'y croyais pas. Fin août, j'ai commencé un traitement et c'était incroyable: il fait effet sur la force musculaire au bout de trente minutes. À partir de là, j'ai fait beaucoup de kiné pour renforcer mes muscles et, peu à peu, j'ai gagné en autonomie. Depuis 2017, je suis 100 % debout, sans aide et sans fatigue! Ça peut surprendre, mais je suis ravi de prendre le métro, de voir les rayons des supermarchés à hauteur normale, et même d'utiliser le photocopieur à mon travail.

”

Cyril,

34 ans, atteint d'un syndrome myasthénique congénital

« J'AI RETROUVÉ LA MARCHÉ GRÂCE À UN TRAITEMENT APRÈS LA RÉVISION DE MON DIAGNOSTIC »



© AFM-Téléthon/Thomas Lang



© AFM-Téléthon/L. Morvan

Trois questions

à Paloma Moreno,

directrice du Service Régional Alsace-Lorraine de l'AFM-Téléthon

Quand le plan « Un diagnostic pour chacun » a-t-il débuté au sein des Services Régionaux ?

PALOMA MORENO : Depuis janvier, nous écrivons aux malades qui sont, à notre connaissance, les plus éloignés du diagnostic, afin de les informer du plan et de leur proposer notre aide. Puis, dans quelques mois, nous passerons aux malades sans diagnostic précis.

En quoi consiste l'aide que vous apportez ?

P.M. : Il faut préciser que chacune de nos actions doit être approuvée en amont par le malade, et/ou les parents pour les plus jeunes. Donc, s'ils le souhaitent, nous les accompagnons dans ce nouveau parcours : préparation du dossier médical, contacts avec les Centres de référence, accompagnement aux consultations, mais aussi explications en amont sur cette recherche souvent longue qui peut aboutir à une impasse car il ne faut pas créer de faux espoirs. Enfin, nous sommes aussi là pour recueillir les interrogations générées par ce diagnostic, précisé ou révisé, qui peut avoir des impacts psychologiques importants sur la personne concernée, sur son identité, ses projets, le mode de transmission de sa maladie. En fait, nous faisons ces démarches depuis toujours mais, avec le plan, nous réactivons les contacts avec les malades qui se sont éloignés.

Les malades doivent-ils attendre le courrier pour vous contacter ?

P.M. : Non. Qu'ils n'hésitent surtout pas à nous appeler! Par ailleurs, si une personne ne donne pas suite au courrier, nous la contacterons par téléphone. Peut-être a-t-elle déjà un diagnostic précis sans que nous le sachions. Ou elle n'a pas envie de se lancer dans cette recherche. L'important à nos yeux est qu'elle mesure en quoi le diagnostic est important. Ensuite, la décision lui appartient.



SÉQUENÇAGE GÉNÉTIQUE :

des pas de géant, mais...

Ces dernières années, la lecture de l'ADN est devenue une opération rapide, précise, peu chère. Mais identifier dans ce « texte » les anomalies qui conduisent à des maladies reste très compliqué et extrêmement long. Établir un diagnostic génétique nécessite donc d'avancer progressivement, du plus simple au plus complexe.



© AFM-Téléthon/Christophe Hargoues

Lancé après la publication des premières cartes du génome humain, le séquençage du génome humain dans sa globalité a demandé dix ans de collaborations internationales et 2,7 milliards de dollars. Aujourd'hui, il faut quelques heures et moins de mille dollars pour séquencer le génome d'un individu. « Les progrès technologiques sont indéniables mais, pour identifier une anomalie génétique à l'origine d'une maladie, il ne suffit pas de lire le génome, il faut l'interpréter, et c'est extrêmement complexe à cause des variations dans l'ADN », tient à rappeler Mireille Cossee, généticienne au CHU de Montpellier. En effet, environ 0,5 % du génome diffère d'un individu à l'autre, ce qui fait des millions de variants ; les plus courants ne rendent pas malade, d'autres, plus rares, si. Et pour de nombreuses variations, on ne sait pas encore si elles sont pathogènes ou pas. Plus le texte de l'ADN lu est long, plus il y a donc de variants à analyser et à classer, dans les catégories « non pathogène », « pathogène » ou « inconnu ». C'est pourquoi, le diagnostic génétique se fait pas à pas, du plus simple au plus compliqué.

Une investigation menée pas à pas

Si, à l'issue de l'examen clinique, le médecin soupçonne une maladie dont le gène et les anomalies en cause sont bien connus, le généticien va utiliser la méthode de Sanger. Technique la plus ancienne, la mieux maîtrisée, la moins chère, avec des résultats plus rapides à analyser, elle reste cependant limitée à l'analyse de un à trois gènes.

En cas d'échec, ou s'il y a davantage de gènes à étudier, le généticien recourt aux nouvelles générations de séquençage à haut débit (NGS), développées depuis 2007.

Mais, là encore, la progression est de mise. Ainsi, les généticiens ont constitué des panels de gènes connus pour certains types de maladies, comme les myopathies des ceintures ou les maladies de Charcot-Marie-Tooth. « Le haut débit permet de les "lire" rapidement, mais il faut ensuite d'importants moyens informatiques – aussi bien techniques qu'humains – pour les analyser, ce qui peut prendre plusieurs mois », précise Mireille Cossee. C'est pourquoi on utilise d'abord des panels de gènes restreints, pour étendre à d'autres gènes seulement en cas



d'échec. Ces panels doivent être régulièrement actualisés au fil de l'identification de nouveaux gènes.

L'analyse du génome entier n'est pas encore une routine

Lorsque le diagnostic génétique n'est toujours pas posé malgré toutes ces investigations et que l'étude clinique ne donne pas de nouvelles informations pour orienter les recherches, il faut analyser tout l'exome du malade, c'est-à-dire toutes les parties codantes de l'ADN, voire le génome dans son entier.

Contrairement aux autres analyses, qui sont faites en routine dans les laboratoires de génétique hospitaliers, « l'exome entier » et le « génome entier », qui nécessitent du séquençage à très haut débit, sont encore du domaine de la recherche. Et même quand elles seront faites en routine, elles seront du ressort de plateformes spécifiques. « En France, deux des douze plateformes prévues dans le cadre du plan France médecine génomique 2025 sont en cours d'installation. De façon globale, AURAGEN, à Lyon, couvrira le Sud et SEQUOÏA, à Paris, le Nord, indique Mireille Cossee. En revanche, nous ne savons pas encore si les analyses des variants seront faites au sein de nos laboratoires de génétique, qui ont une forte expertise en matière de maladies neuromusculaires. »

Pour mémoire, depuis 2015, les laboratoires de génétique de la filière Filnemus se sont partagé les recherches de diagnostics en fonction de leurs compétences. Ainsi, un médecin qui suit un malade à Montpellier pourra être amené à solliciter le laboratoire de Strasbourg. En revanche, « nous communiquons beaucoup entre nous, notamment lorsque nous trouvons des variants peu communs ou qui nous posent problème, complète la généticienne. Dans le même esprit, nous travaillons en étroite collaboration avec les médecins. Leur expertise clinique nous aide lorsqu'on trouve une nouvelle anomalie dans un gène déjà connu pour être impliquée dans une maladie, ou quand on est dans une impasse, c'est-à-dire quand nous n'avons identifié aucun variant clairement pathogène. »

Une démarche toujours longue

Aujourd'hui, les sociétés commerciales qui proposent des séquençages ultra-rapides et peu chers, de même que les séries télévisées dans lesquelles les analyses génétiques sont



© AFP/Grégoire/Christophe Hargreaves

GLOSSAIRE

faites à la chaîne, laissent croire que tout cela est très simple, quasi magique, mais la réalité est tout autre. « Avec les nouvelles technologies de séquençage, les manipulations sont nombreuses même si elles sont de plus en plus robotisées, souligne Mireille Cossee. De plus, cela génère des quantités colossales de données, qui sont certes traitées par informatique, mais qui nécessitent souvent qu'on se plonge dans la littérature scientifique pour savoir si tel variant est pathogène ou pas. Un travail que, pour l'instant, les ordinateurs ne peuvent pas faire. Par ailleurs, des examens complémentaires et des analyses génétiques familiales sont souvent nécessaires pour conclure. » Au final, l'obtention d'un diagnostic génétique peut prendre des années, d'où la nécessité d'accélérer la mise en place des plateformes du plan France médecine génomique 2025. Cependant, en fléchissant le parcours du malade et notamment en le rapprochant des Centres hospitaliers de référence, qui donnent des indications cliniques aux généticiens, le plan « Un diagnostic pour chacun » permettra de limiter l'errance. ●

- **Gène** : séquence de l'ADN qui code pour une protéine. Le génome humain en compte 23 000 répartis sur 46 chromosomes : 23 paires dont 2 chromosomes sexuels (XX pour la femme et XY pour l'homme).
- **Génome** : ensemble du matériel génétique d'un organisme vivant, porté par l'ADN.
- **Exon** : séquence codante d'un gène. Ce sont ces informations que la machinerie cellulaire traduit en protéine.
- **Exome** : ensemble des exons, des séquences codantes, de l'ADN.
- **Intron** : séquence non codante de l'ADN. Les introns sont situés entre les exons. Ils ne sont pas traduits en protéine, mais ils ont d'autres fonctions.
- **Variant** : séquence d'ADN qui diffère d'un individu à l'autre. Quand un variant engendre une maladie, on parle d'anomalie ou de mutation génétique.



Il faut rester

MOBILISÉS!

Au-delà de son objectif qui est de lutter contre l'errance diagnostique, le plan « Un diagnostic pour chacun » amène d'autres questions. *Quid* du recensement et du suivi des malades sans diagnostic précis, des moyens humains pour sa mise en œuvre et, au-delà, *quid* du dépistage néonatal? Pas question donc de baisser la garde.

La mise en place du plan « Un diagnostic pour chacun » devrait amener ou ramener de nombreux malades vers les Centres hospitaliers de référence ou de compétences. Or, difficile aujourd'hui d'évaluer finement combien de malades sont encore sans diagnostic précis, sachant par ailleurs que la démarche, souvent longue et jalonnée de nombreux examens, peut aboutir à une impasse.

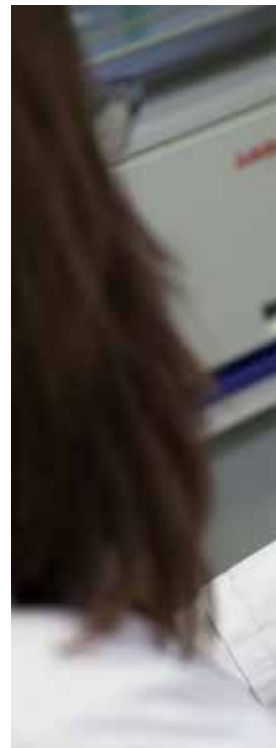
Un modèle pour d'autres maladies rares ?

Dans le cadre du Plan national maladies rares 3, l'AFM-Téléthon et la filière Filne-mus ont donc proposé un projet pilote d'entrepôt de données sur l'errance diagnostique qui rassemblera les données médicales de tous les malades sans diagnostic précis. « L'objectif est triple, explique Christian Cottet, le directeur général de l'AFM-Téléthon. Il s'agit tout d'abord de recenser les malades dans cette situation, en indiquant pour chacun tous les examens faits et les résultats obtenus. Ce qui permettra ensuite d'identifier les investigations complémen-

taires les plus pertinentes à réaliser. Les informations concernant les malades qui resteront en impasse diagnostique ultime permettront d'orienter les recherches pour la mise au point de nouveaux outils. »

Ce projet va standardiser et faciliter le suivi des démarches menées dans le plan « Un diagnostic pour chacun » et permettre aux Centres hospitaliers de référence neuro-musculaires d'étoffer leurs moyens humains pour déployer cet outil. Un apport en personnel bienvenu pour tenir le délai de neuf mois prévu pour montrer sa faisabilité et son intérêt. Autant dire que c'est demain. S'il réussit cet examen de passage, son modèle sera repris pour d'autres maladies rares.

En revanche, la dotation en effectifs ne concernera pas tous les professionnels impliqués dans le diagnostic. C'est là que le bât blesse. Outre les contraintes scientifiques, la précision d'un diagnostic prend du temps aussi en raison du manque de personnel pour l'établir, notamment dans les laboratoires de génétique qui dépendent du plan France médecine génomique 2025.





lent à se mettre en place. « Pour faire les manipulations, il faut des techniciens, pour les analyses informatiques, des bioinformaticiens, et des généticiens pour les études de la littérature et les échanges avec les laboratoires et les cliniciens, indique Mireille Cossee. Mais nous avons de moins en moins de personnes, et de plus en plus de données à analyser et de demandes de diagnostics. Cela contribue à allonger nos délais, même si, bien sûr, nous répondons toujours aux urgences. »

Élargir le dépistage néonatal

Même si le diagnostic est difficile pour certaines maladies, « il est plus simple pour d'autres, comme la myopathie de Duchenne, l'amyotrophie spinale et la maladie de Pompe. De plus, ces pathologies commencent à bénéficier de traitements. Plus les enfants sont traités tôt, plus les chances de faire reculer la maladie sont grandes, explique Jean-François Malaterre, vice-président de l'AFM-Téléthon, chargé du médical et du social. La question se pose donc de leur dépistage dès la naissance. » En France, le prélèvement systématique d'une goutte de sang chez tous les

nouveau-nés permet de dépister actuellement cinq maladies : la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la drépanocytose et la mucoviscidose. La France, qui pourtant a été pionnière dans le dépistage néonatal, est aujourd'hui largement en retard. Par exemple, les Allemands et les Anglais en dépistent quinze et les Italiens dans certaines régions, plus de trente.

Depuis près de dix ans, le dispositif de dépistage néonatal était désorganisé, ce qui n'a pas permis d'inscrire de nouvelles maladies. Une nouvelle organisation est aujourd'hui opérationnelle et il est urgent que d'autres maladies, notamment neuromusculaires, puissent y avoir accès.

Les critères nécessaires pour mettre en œuvre un dépistage systématique sont très précis, notamment l'existence d'un traitement ou d'une prise en charge permettant d'agir immédiatement sur les conséquences de la maladie. Ces critères sont parfois interprétés de façon trop stricte. Ils prennent en compte uniquement des enjeux médicaux. Pourtant, le poids pour l'enfant et sa famille de la période d'errance diagnostique ainsi que la possibilité d'accès au conseil génétique permettant d'éviter la naissance de fratries d'enfants malades devraient aussi figurer parmi ces critères.

Actuellement, le dépistage repose sur l'identification de marqueurs biologiques simples qui permettent d'identifier un dysfonctionnement avant même que des signes cliniques rendent possible le diagnostic de la maladie. Pour certaines maladies neuromusculaires, ces marqueurs n'existent pas, mais un test génétique simple est possible. Or, aujourd'hui en France, la réalisation systématique de tests génétiques chez tous les nourrissons n'est réglementairement pas possible. Il est urgent de faire évoluer la loi. De nouveaux traitements, d'autant plus efficaces s'ils sont administrés précocement, commencent à arriver sur le marché pour des maladies neuromusculaires. Tous les bébés doivent pouvoir y avoir accès. D'ailleurs, « cette question a fait l'objet d'une prise de position par l'AFM-Téléthon dans le cadre des débats en vue de la révision des lois de bioéthique, qui sera examinée par le Parlement en 2019 », complète Christian Cottet (voir VLM n° 185, p. 30). ●



© AFM-Téléthon/C. Hargoules

