

PARLEMENT
DE LA
COMMUNAUTÉ FRANÇAISE

Session 2016-2017

17 MARS 2017

PROPOSITION DE RÉSOLUTION

RELATIVE À L'INTRODUCTION DU DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA
MUCOVISCIDOSE EN FÉDÉRATION WALLONIE-BRUXELLES

DÉPOSÉE PAR **MMES VÉRONIQUE DURENNE, CATHERINE MOUREAUX,
VÉRONIQUE SALVI, BARBARA TRACHTÉ ET ANNE LAMBELIN, MM.
JACQUES BROTCHE, MATTHIEU DAELE ET PASCAL BAURAIN.**

RÉSUMÉ

La mucoviscidose est une maladie génétique grave et mortelle, la plus fréquente dans notre pays. On y diagnostique une trentaine d'enfants par an sur environ 128.000 naissances. Dans l'attente de nouveaux médicaments, il est important de tout miser sur un traitement de qualité pour les nouveau-nés. L'instauration d'un dépistage systématique constitue l'un des meilleurs moyens pour pouvoir poser le diagnostic et diriger les enfants atteints de mucoviscidose le plus rapidement possible vers ces centres où ils seront pris en charge de manière spécifique.

Dans cet objectif, la présente proposition de résolution demande d'étudier la possibilité d'introduire le dépistage néonatal organisé de la mucoviscidose dans les missions futures de l'Office de la Naissance et de l'Enfance et, le cas échéant, de prendre tous les contacts et actions nécessaires à sa mise en œuvre.

TABLE DES MATIÈRES

| | |
|---|---|
| DÉVELOPPEMENTS | 3 |
| PROPOSITION DE RÉSOLUTION RELATIVE À L'INTRODUCTION DU DÉPISTAGE NÉO-NATAL DE LA MUCOVISCIDOSE EN FÉDÉRATION WALLONIE-BRUXELLES | 6 |

DÉVELOPPEMENTS

L'association muco a réalisé une description de la maladie et des avantages liés au dépistage précoce de la Fibrose Kystique, aussi appelée Mucoviscidose. Notre développement en sera fortement inspiré.

Description de la maladie

La mucoviscidose est une maladie génétique grave et mortelle, la plus fréquente dans notre pays. Il existe plusieurs formes cliniques, parfois graves, parfois modérées. En Belgique, on diagnostique une trentaine d'enfants par an sur environ 128.000 naissances. Les symptômes apparaissent sous différentes formes chez les patients ce qui peut créer des difficultés de diagnostic. Parfois la mucoviscidose se manifeste dans les tous premiers jours de la vie par la présence d'un ileus méconial. Elle n'est pas toujours visible à la naissance mais les symptômes apparaissent au cours de la première année de la vie de l'enfant.

Les personnes atteintes de mucoviscidose souffrent d'une perturbation des échanges eau-sel au cœur des cellules, ce qui entraîne un épaississement du mucus qui entrave alors le fonctionnement des systèmes respiratoire et digestif. Le fonctionnement du foie, la production d'insuline, le métabolisme du sucre, le fonctionnement des glandes sudoripares et des organes génitaux sont également perturbés.

L'âge moyen des patients atteints de mucoviscidose au moment du décès a considérablement augmenté au cours des dernières décennies passant de moins de 5 ans en 1950 à 25-30 ans à l'heure actuelle et pour les enfants naissants aujourd'hui, l'espérance de vie est estimée à 50 ans.

Un traitement symptomatique

Le traitement de la mucoviscidose est symptomatique et comprend des suppléments nutritionnels, le désencombrement de l'obstruction bronchique, le traitement de l'infection des voies respiratoires et la maîtrise de l'inflammation. Au quotidien, les patients passent deux heures par jour pour mener à bien toutes ces opérations thérapeutiques.

Il existe en Belgique sept centres de références reconnus pour la mucoviscidose qui suivent les personnes qui en sont atteintes et leur dispensent les soins adaptés. Le dépistage précoce s'avère alors très important pour que ces enfants y soient rapidement dirigés.

Utilité d'un dépistage systématique

L'instauration d'un dépistage systématique concluant constitue l'un des meilleurs moyens pour pouvoir poser le diagnostic et diriger les enfants atteints de mucoviscidose le plus rapidement possible vers ces centres où ils seront pris en charge de manière spécifique.

Les enfants atteints de la maladie qui ont été dépistés et qui bénéficient d'un traitement précoce spécifique adapté, connaîtront une meilleure croissance et un meilleur état général. Le dépistage a également un effet positif important sur la fonction respiratoire avec un avantage pulmonaire pour les enfants qui en ont bénéficié. La lourdeur du traitement s'en trouvera alors allégée.

De plus, selon les directives médicales liées au dépistage néonatal au niveau européen, les enfants diagnostiqués comme ayant la mucoviscidose doivent être examinés par un médecin spécialisé endéans les 35 jours qui suivent leur naissance et le temps d'attente pour cette première visite ne peut absolument pas dépasser 58 jours(1).

Ce dépistage précoce est aussi gage d'un traitement rapide et pré-symptomatique. A savoir que, les patients chez qui la mucoviscidose n'a pas été détectée dès la naissance sont hospitalisés deux à trois fois plus que ceux qui ont été dépistés. Ces derniers font un usage moins intense de l'aérosolthérapie et recourent moins souvent aux cures antibiotiques par intraveineuse. On se rend bien compte que le dépistage diminue la charge du traitement, tant pour le patient lui-même qu'en matière de soins de santé, à la fois pour les familles et pour les pouvoirs publics.

Au niveau parental, la nécessité d'un dépistage précoce est aussi avancée car le stress découlant de la longue et douloureuse période d'incertitude et d'attente qui précède le diagnostic sur base des symptômes, soit plusieurs semaines après la naissance, est important. Ajoutons à cela que le diagnostic tardif, d'un enfant manifestant les symptômes, est susceptible d'engendrer des conséquences psychosociales défavorables dont les conséquences pourraient affecter la relation parents-enfant. De plus, cette situation peut également provoquer une diminution de la confiance accordée par les parents au personnel soignant.

A cet égard, il est aussi important de mentionner que le dépistage précoce de la mucoviscidose chez les enfants permet aux parents de prendre conscience du fait qu'ils sont porteurs

(1) Castellani, C. et al. (2009) – 'European Best Practice Guidelines for Cystic Fibrosis Neonatal Screening' in *Journal of Cystic Fibrosis*, year 8, n°3, p. 153-173 et Colombo and Littlewood (2011) – 'The Implementation of Standards of care in Europe : State of the Art' in *Journal of Cystic Fibrosis*, Volume 10 Suppl. 2, S7-S15

du gène muco. Concrètement, cela signifie que lors de chaque grossesse à venir, il existe 1 risque sur 4 pour que l'enfant soit atteint de mucoviscidose. Les parents ont ainsi la possibilité de faire un choix en connaissance de cause. Cependant, il subsiste plusieurs inconvénients qu'il convient de mentionner. L'un d'entre eux concerne les « faux-négatifs ». Autrement dit, en cas de dépistage, l'attention des médecins risque de diminuer par rapport à la présence de la mucoviscidose. Par ailleurs, l'identification d'enfants dont les résultats d'examen sont douteux, laissant présumer une « variante » de la mucoviscidose, peut provoquer chez les membres de la famille de l'incertitude et de l'anxiété, tout en entraînant un traitement potentiellement inutile, sans avantage clair. Le nombre de variantes de cette maladie est important. Il arrive que des tests détectent entre 32 et 50 mutations. Certaines d'entre-elles peuvent même être bénignes et ne jamais provoquer la maladie. Or, ce problème n'a pas été étudié de manière adéquate dans la littérature.

Les cas dits « équivoques » peuvent représenter jusqu'à 15 % des enfants en bas âge identifiés comme atteints de mucoviscidose par un programme de dépistage néonatal.

Instauration d'un dépistage

L'association muco pose la question du réalisme de l'instauration d'un dépistage, son analyse se situe ci-dessous.

Modalités pratiques

Même si dans notre pays, les nouveau-nés ne sont pas systématiquement dépistés en matière de mucoviscidose, dans la partie francophone, 13 maladies métaboliques sont dépistées via une petite prise de sang dans le talon ou la main. En Flandre, c'est le cas pour 11 maladies rares. Le sang ainsi récolté pourrait donc parfaitement être utilisé pour le dépistage de la mucoviscidose.

Un test de dépistage pour la mucoviscidose comporte différentes étapes. D'abord, on commence par mesurer le dosage de la trypsine immuno-réactive (TRI), un marqueur qui permet d'évaluer les dégâts pancréatiques dans le sang. Si le taux de trypsine dans le sang est plus élevé que la moyenne, on procède à un second test qui permet d'affiner les résultats. Il peut s'agir soit d'un test biologique (PAP), soit d'un test génétique (DNA). Dans notre pays, la plupart des experts prônent un algorithme de dépistage basé sur la mesure de la TRI, suivi d'une analyse génétique.

L'algorithme fait l'objet d'un débat de santé publique. Le choix d'un algorithme spécifique est déterminé par plusieurs facteurs : l'état des connaissances scientifiques (ex : paramètres à mesurer), une analyse des avantages-inconvénients, la faisabilité, la qualité et son contrôle.

Faisabilité financière

Le KCE évalue l'impact budgétaire du dépistage néonatal à quelque 340.000 à 635.000 euro, en Belgique. Ce montant prend en compte les frais liés à la réalisation de tous les tests (TRI, ADN et tests de la sueur). Une série d'éléments non inclus sont encore susceptibles de faire augmenter ce montant (comme les soins de coordination, de supervision, et éventuellement l'analyse des fichiers).

Une étude néerlandaise récente a analysé le rapport coût-efficacité du dépistage néonatal pour la mucoviscidose. Il ressort qu'en fonction de l'algorithme choisi, le rapport coût-efficacité varie de 23.600 euros à 29.200 euros par année de vie gagnée. Les chercheurs aboutissent à la conclusion suivante : «In the Netherlands, costs are commonly classified as definitely acceptable up to €20,000 per QALY, as acceptable up to €40,000 per QALY. Our results confirm that Newborn Screening for Cystic Fibrosis is an economically justifiable public health initiative.»

Bien que le KCE se montre prudent dans ses estimations, il tend néanmoins à démontrer que l'impact budgétaire de la mise en œuvre d'un dépistage néonatal de la mucoviscidose est faible par rapport aux sommes consacrées chaque année aux remboursements des analyses génétiques de dépistage de la maladie.

En Belgique

Dans notre pays, nous possédons depuis quelque temps déjà une expérience en matière de dépistage. Quelque 16 % des nouveau-nés atteints de mucoviscidose en Belgique ont été identifiés grâce à des initiatives d'analyse venant de certains laboratoires et maternités affiliés. Il s'agit d'initiatives locales et temporaires. Dans son rapport 2010, le Centre Fédéral d'Expertise des Soins de Santé (KCE) a abouti à la conclusion qu'un dépistage organisé offre plus d'avantages que de désavantages, à condition de respecter une série de critères de qualité stricts.

En 2011, l'Association Muco a pris l'initiative de lancer une pétition en faveur de la mise en place d'un dépistage néonatal pour la mucoviscidose et, en peu de temps, plus de 47.000 signatures ont été récoltées. Le succès de cette action prouve qu'il existe un solide soutien de la part du public pour un tel dépistage.

En 2012, en Fédération Wallonie Bruxelles, des tables rondes ont été organisées par la Ministre de la Santé. Elles étaient composées des associations, des administrations et des experts en matière de dépistage systématique néonatal. Elles avaient pour objectifs d'en analyser la pertinence et la faisabilité. Les travaux ont mis en exergue les conditions préalables à la mise en place d'un programme de dépistage organisé pour la mucoviscidose : une harmonisation des pratiques et des

outils entre les centres de référence, une intensification de la coopération avec les maternités et les personnels de santé, une information détaillée ainsi que le recueil d'un consentement explicite des parents.

L'année suivante, le professeur Marijke Proesmans a introduit une demande auprès de l'Agence flamande pour les Soins et la Santé afin d'obtenir un avis en rapport avec la faisabilité de ce projet. Le groupe de travail sur la Population (« Vlaamse Werkgroep Bevolkingsonderzoek ») a étudié la demande, et est arrivé à la conclusion qu'il est responsable et sensé d'organiser le dépistage de la mucoviscidose. Le groupe de travail a conseillé qu'ensemble avec les différents niveaux de pouvoir fédéraux, les contraintes et les difficultés soient examinées dans le cadre de la conférence interministérielle.

Le conseil du groupe de travail a été suivi, du moins temporairement. En 2014, la question a été suivie par le groupe de travail intercabinet « Maladies chroniques ». Au milieu de l'année, des discussions ont été menées au sein du groupe de travail intercabinet. En 2012, un travail important a été mené par la Ministre avec les associations et experts sur le dépistage systématique néonatal. En 2015, suite au Congrès européen de la Mucoviscidose qui avait lieu à Bruxelles, le Ministre flamand de la Santé a admis lors d'une interpellation que le sujet serait mis à l'agenda de la conférence interministérielle et qu'il faudrait également discuter de la question au niveau du groupe de travail intercabinet.

Le Parlement Flamand a, en novembre dernier, adopté une proposition de résolution similaire à celle-ci.

A l'étranger

Le dépistage néonatal de la mucoviscidose ne représente pas une « expérimentation ». Dès les années 80, la Nouvelle-Zélande et l'Australie introduisent des programmes pour le dépistage de la mucoviscidose. Depuis, de plus en plus de pays ont relevé les avantages que représente le dépistage néonatal.

En 2004, quelque 26 programmes de dépistage fonctionnaient dans différents pays européens. La France et l'Autriche ont été les premiers pays européens à organiser un véritable programme de dépistage systématique de la mucoviscidose. Au total, ce sont presque 60% des nouveau-nés européens qui bénéficient du dépistage de la mucoviscidose.

Depuis 2009, tous les états des USA disposent des programmes de dépistages. De même, au Canada, la plupart des provinces organisent un dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose.

Il est intéressant cependant de noter, comme le rappelle le KCE, que la survie moyenne la plus élevée chez les patients atteints de mucoviscidose s'observe au Danemark et en Suède, sans dépistage, mais en ayant recours à des programmes de soins bien organisés.

A l'avenir

Actuellement, la mucoviscidose demeure encore et toujours une maladie incurable pour laquelle nous ne disposons que de traitements symptomatiques. Pourtant, l'avenir s'avère prometteur, spécialement pour les enfants atteints de mucoviscidose qui naissent aujourd'hui. Il existe un réel espoir pour qu'à court terme, nous parvenions à mettre au point un médicament capable d'enrayer l'évolution de la maladie. Le dépistage des nouveau-nés atteints de mucoviscidose offrirait justement également de nouvelles possibilités de recherche orientée sur l'amélioration des traitements.

Dans l'attente de nouveaux médicaments, il est donc particulièrement important de tout miser sur un traitement de qualité pour les nouveau-nés. Dans ce sens, le dépistage précoce de la mucoviscidose permettra de préserver l'état de santé le mieux et le plus longtemps possible. C'est la seule façon pour les enfants atteints de mucoviscidose de pouvoir bénéficier un jour des nouvelles thérapies à venir.

PROPOSITION DE RÉSOLUTION

RELATIVE À L'INTRODUCTION DU DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA MUCOVISCIDOSE EN FÉDÉRATION WALLONIE-BRUXELLES

Le Parlement de la Fédération Wallonie-Bruxelles

Vu le contrat de gestion de l'ONE 2013-2018, qui avance que « l'Office organise, réalise et soutient la mise en œuvre de programmes de soutien à la parentalité, de médecine préventive, de promotion de la santé, de prévention médicosociale, en vue de favoriser la santé physique et mentale des enfants » ;

Considérant les recommandations du Centres Fédéral d'Expertise des Soins de Santé de 2010 sur le dépistage néonatal de la mucoviscidose ;

Vu que la mucoviscidose, avec une trentaine d'enfants diagnostiqués chaque année en Belgique, y est l'une des maladies rares les plus fréquentes parmi les maladies mortelles héréditaires ;

Vu qu'un dépistage organisé à la naissance peut contribuer à une meilleure croissance et à un meilleur état général pour autant qu'il soit accompagné d'une prise en charge précoce ;

Considérant le stress vécu par les parents, d'une part dans l'annonce de la maladie, avérée ou non, ainsi que dans les fausses réassurances ;

Vu que le dépistage organisé de la mucoviscidose, accompagné d'une prise en charge adéquate, laisse augurer une réduction conséquente du nombre d'hospitalisations ;

Compte tenu de l'existence de trois centres de référence en Fédération Wallonie-Bruxelles pour le programme de dépistage néonatal ;

Vu que le dépistage néonatal est une des conditions préalables à un aiguillage rapide vers l'un de ces centres ;

Vu que le dépistage de la mucoviscidose n'aboutit pas avec certitude au diagnostic de tous les cas de la maladie ;

Vu qu'il existe un large soutien pour le dépistage comme le prouve la pétition de l'Association belge contre la Mucoviscidose ;

Compte tenu de l'existence du programme de dépistage néonatal organisé en Fédération Wallonie-Bruxelles qui pourrait servir d'appui à un programme de dépistage systématique de la mucoviscidose ;

Considérant une étude menée aux Pays-Bas dont il ressort que le rapport coût-efficacité du dépistage néonatal pour la mucoviscidose s'avère économiquement favorable à sa pratique ;

Vu la nécessité de poser un choix politique et de santé publique dans la définition de l'algorithme qui aura des implications dans la coopération avec les centres de référence ;

demande au Gouvernement de la Fédération Wallonie-Bruxelles :

- 1° D'étudier la possibilité et la pertinence – tant matérielle que financière – d'introduire le dépistage néonatal organisé de la mucoviscidose dans les missions futures de l'Office de la Naissance et de l'Enfance. Et le cas échéant ;
- 2° De prendre tous les contacts nécessaires avec les experts scientifiques pour qu'ils proposent les choix politiques qui se poseront notamment en matière d'algorithme ;
- 3° De prendre les contacts avec les autres entités concernées pour la continuité des soins préventifs et curatifs notamment dans le cadre de la conférence interministérielle Santé ;
- 4° De mettre en œuvre les actions nécessaires pour le dispositif de dépistage néonatal de la mucoviscidose ;
- 5° De veiller à la possibilité de mettre en place un aiguillage rapide des nouveau-nés ayant la mucoviscidose vers les centres de prise en charge ;
- 6° De mettre en place des outils d'information compréhensibles et systématiques pour tous les parents afin de les sensibiliser à l'importance du dépistage néonatal de la mucoviscidose .

Véronique DURENNE,

Catherine MOUREAUX

Véronique SALVI

Barbara TRACHTE

Anne LAMBELIN

Jacques BROTCHE

Mathieu DAELE

Pascal BAURAIN