



l'Assurance Maladie
des salariés-sécurité sociale
caisse nationale

CIRCULAIRE

CIR-58/2002

Document consultable dans Médi@m

Date :

11/04/2002

Domaine(s) :

Risques maladie

Nouveau	☒
Modificatif	☐
Complémentaire	☐
Suivi	☐

Objet :

Mise en œuvre du dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose financé sur le FNPEIS.

Liens :

Plan de classement :

45

Emetteurs :

DDRI

Pièces jointes : 1

à Mesdames et Messieurs les

☒ Directeurs	☒ CPAM	☒ CRAM	☒ URCAM
	☐ UGECAM	☒ CGSS	☐ CTI
☐ Agents Comptables			
☒ Médecins Conseils	☒ Régionaux	☒ Chef de service	
	☒ Médecin Chef de la Réunion		

Pour mise en œuvre immédiate

Résumé :

Rappel de l'organisation du programme de dépistage néonatal systématique de certaines maladies génétiques.
Conditions de mise en œuvre du dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose financé par l'Assurance Maladie (FNPEIS). Programme de communication.

Mots clés :

FNPEIS. Dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose.

Le Directeur
Délégué aux Risques

Pierre-Jean LANCERY

Le Médecin Conseil National

Hubert ALLEMAND

CIRCULAIRE : 58/2002

Date : 11/04/2002

Objet : Mise en œuvre du dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose financé sur le FNPEIS.

Affaire suivie par : Véronique BELOT (DDRI/DPS) - ☎ 01.42.79.31.08.

Madame, Monsieur le Directeur,

Chère Consoeur, Cher Confrère,

La CNAMTS, dans le cadre de ses actions de prévention des maladies génétiques soutient et finance intégralement depuis plusieurs années un programme de dépistage néonatal systématique de certaines maladies d'origine génétique : la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie, l'hyperplasie des surrénales, la drépanocytose.

En 2002, ce programme sera étendu à une cinquième maladie : la mucoviscidose.

La présente circulaire a pour objet de rappeler l'organisation du programme de dépistage néonatal et de préciser les conditions de mise en œuvre du dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose ainsi que le rôle de l'Assurance Maladie dans la gestion de cette action.

1) ORGANISATION DU PROGRAMME DE DEPISTAGE NEONATAL.

Le dépistage néonatal est pratiqué chez tous les nouveau-nés à la maternité, par une piqure au talon.

L'objectif de ce programme est de repérer, avant toute expression clinique, les bébés atteints de certaines affections congénitales ou/et héréditaires, d'évolution naturellement grave entraînant des séquelles irréversibles. Le dépistage précoce permet de déclencher immédiatement, dès les premières semaines de vie, une prise en charge thérapeutique rigoureuse de nature à améliorer la qualité de vie de l'enfant et voire de lui permettre un développement normal.

1.1. Mise en œuvre et coordination du programme.

Le programme de dépistage néonatal systématique est coordonné au niveau national par l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) en lien étroit avec le Département des Politiques de Santé de la CNAMTS.

Afin de permettre à tous les enfants de bénéficier de façon égale de l'action, une organisation rationnelle du programme est mise au point par l'AFDPHE. Elle comprend :

- La définition d'un protocole strict prévoyant la méthodologie de dépistage et le suivi des enfants dépistés.
- Un contrôle de qualité.
- Une réflexion éthique.
- Un dispositif d'information des familles et des professionnels.
- Une évaluation du programme.

Pour mettre en œuvre ce programme une organisation régionale a été mise en place par l'AFDPHE qui fédère un réseau de 23 associations régionales qui sont responsables de la totalité du programme dans leur région.

L'Association Régionale pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (ARPHE) est le pivot du programme, dans sa région, du prélèvement au suivi des malades. Elle gère avec les maternités l'acte de prélèvement, veille à l'acheminement des cartons de prélèvement vers les laboratoires chargés de l'analyse, reçoit les résultats et oriente les patients dépistés vers une structure spécialisée de prise en charge, s'assure du bon suivi des patients dépistés.

1.2. Le financement du programme.

Une convention pluriannuelle est conclue entre la CNAMTS et l'AFDPHE.

Une subvention, dans le cadre du FNPEIS, est attribuée à l'AFDPHE pour la mise en œuvre et la coordination du programme. Cette subvention permet de couvrir intégralement le paiement des tests de dépistage, ainsi que les dépenses liées à l'information des familles et des professionnels de santé (documents d'information) ainsi que le règlement de la police d'assurance.

Les tarifs de chaque test font l'objet d'une négociation entre l'AFDPHE et la CNAMTS lors de la conclusion de la convention.

Pour 2002, à titre indicatif, les prix des tests, achat du réactif et analyse de laboratoire, sont les suivants :

- | | |
|---------------------|--------|
| - phénylcétonurie : | 1,62 € |
| - hypothyroïdie : | 2,31 € |

- hyperplasie des surrénales : 1,33 €
- drépanocytose : 2,53 €

Un versement trimestriel est effectué au profit de l'AFDPHE au vu de documents justificatifs. L'AFDPHE reverse à chaque Association Régionale un montant correspondant aux tests réalisés dans sa région.

En 2001, le budget global affecté à l'Association pour réaliser ce programme s'est élevé à 5.168.000 €.

Il est à noter que les professionnels de santé qui informent préalablement les parents (sage-femme, infirmière, gynécologue-obstétricien, pédiatre...) effectuent le prélèvement et annoncent le résultat le font aujourd'hui dans le cadre de leur activité habituelle et ne perçoivent aucune rémunération spécifique au titre de cette action.

2) MISE EN ŒUVRE DU DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE DE LA MUCOVISCIDOSE.

Sur proposition de l'AFDPHE, au regard des travaux d'experts nationaux et internationaux et de l'expérimentation réalisée dans certaines régions de l'Ouest de la France, le Conseil d'Administration de la CNAMTS lors de sa séance du 11 octobre 2000 s'est prononcé en faveur d'une extension du programme de dépistage néonatal systématique à une cinquième maladie : la mucoviscidose et au financement intégral de cette mesure sur le FNPEIS.

2.1. L'état des connaissances scientifiques concernant la mucoviscidose.

Les experts nationaux et internationaux se prononcent aujourd'hui en faveur du dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose pour les raisons suivantes :

- La mucoviscidose est la maladie héréditaire de l'enfant la plus fréquente et la plus grave puisqu'elle atteint un enfant sur 3.500.
- C'est une maladie de diagnostic difficile ce qui explique un retard important au diagnostic et donc une prise en charge tardive préjudiciable à l'enfant.
- Les études françaises et internationales démontrent clairement les bénéfices à court et moyen terme d'un repérage et d'une prise en charge des malades dès les premières semaines de vie notamment sur le plan nutritionnel. Un dépistage précoce est de nature à améliorer la qualité de vie de l'enfant.
En revanche, il est beaucoup plus difficile de faire une telle appréciation sur l'évolution à long terme, puisqu'il n'y a pas encore de traitement.

- Nous disposons aujourd'hui d'une méthodologie de dépistage efficace et d'un test ayant une sensibilité et une spécificité excellentes permettant la mise en œuvre d'un dépistage systématique.

2.2. Organisation du dépistage.

Ce nouveau dépistage s'intègre dans le schéma d'organisation du programme national de dépistage tel que défini ci-dessus. Il sera réalisé à partir du même prélèvement que les autres dépistages et n'impliquera donc pas d'acte supplémentaire pour l'enfant.

2.2.1. Les particularités liées au dépistage de la mucoviscidose.

Ce dépistage entraîne toutefois des particularités liées à la méthodologie de dépistage retenue, et à la maladie elle-même, ce qui nécessite la mise en place de mesures spécifiques.

- Une information renforcée des parents avant le prélèvement.

L'introduction de la biologie moléculaire dans la méthodologie de dépistage, l'étude du gène CFTR étant réalisée en cas de Trypsine Immuno-Réactive (TIR) élevée, rend obligatoire le recueil du consentement écrit des parents avant le prélèvement.

Un dépliant, destiné à être remis aux parents, à la maternité, a été réalisé en partenariat par la CNAMTS et l'AFDPHE.

Ces dépliants sont mis à la disposition des Associations Régionales de Dépistage des Handicaps de l'Enfant qui sont chargées de les diffuser à chaque maternité, de s'assurer que l'information aux parents est bien délivrée et de conserver les consentements écrits.

Afin de permettre aux professionnels de santé des maternités qui interviennent dans le dépistage de disposer de toutes les informations nécessaires sur le programme, les maladies dépistées, la méthodologie employée, un guide a été réalisé à leur intention. Sa diffusion est également faite par les associations régionales.

- Un rendu du résultat de biologie moléculaire par un médecin.

Lorsque l'étude de biologie moléculaire se révèle anormale, l'enfant est pris en charge par une équipe spécialisée chargée de confirmer le diagnostic. Le rendu du résultat est effectué par le médecin du centre de ressources et de compétences.

Lorsque le résultat est négatif, il est communiqué (accompagné d'une note explicative) par l'Association Régionale, au médecin traitant de la famille qui le commentera aux parents.

- **La prise en charge de l'enfant dépisté dans un Centre de Ressources et de Compétence pour la Mucoviscidose (CRCM).**

Afin que le dépistage apporte un bénéfice réel à l'enfant, les experts recommandent une prise en charge dans un centre spécialisé, ayant une file active suffisante et selon un protocole thérapeutique rigoureux.

Ces centres disposent d'une équipe pluridisciplinaire ayant une grande expérience du traitement de la mucoviscidose. Ils sont chargés de confirmer le diagnostic et de définir les modalités de prise en charge thérapeutique de l'enfant, de le suivre régulièrement en lien avec les professionnels de santé de proximité.

Les modalités d'identification de ces structures appelées Centres de Ressources et de Compétences pour la Mucoviscidose ont été précisées par une circulaire ministérielle du 22 octobre 2001 (circulaire DHOS/O/DGS/SDS/2001 n° 502 du 22 octobre 2000) relative à l'organisation des soins pour la prise en charge des patients atteints de mucoviscidose.

Ils sont actuellement en cours d'agrément par la DHOS. Un arrêté ministériel identifiant ces structures devrait être publié très prochainement.

Cette prise en charge rigoureuse, dans des centres référents, selon un protocole thérapeutique validé par les experts réunis par l'AFDPHE est l'une des conditions de réussite du programme.

Elle doit donc être expliquée aux parents lors de l'annonce du diagnostic et être portée à la connaissance des professionnels de santé libéraux.

Cette organisation sera complétée par la formalisation d'un réseau de prise en charge des patients atteints de mucoviscidose.

Ce réseau pourra être régional, intra-régional ou inter-régional, selon qu'un ou plusieurs CRCM existent dans une région et souhaitent travailler ensemble.

Le réseau devra distinguer les lieux et niveaux de prise en charge : celui du CRCM et celui d'un éventuel relais ou centre de proximité. Les réseaux de soins devront être constitués par référence à la circulaire DGS/DAS/DH/DSS/DIRMI n° 99.648 du 25 novembre 1999 relative aux réseaux de soins.

Le coordinateur du réseau sera l'interlocuteur privilégié des autorités de santé ARH/DRASS/DDASS et URCAM.

Le délai nécessaire à la mise en place d'un réseau ne doit pas, selon les termes de la circulaire du 22 octobre 2001, être un facteur bloquant pour la désignation du CRCM et la mise en place du dépistage mais une évaluation doit obligatoirement être prévue au bout d'un an de fonctionnement pour vérifier la réalité de cette mise en œuvre.

2.3. Mise en œuvre opérationnelle du dépistage de la mucoviscidose.

Le démarrage du dépistage de la mucoviscidose se fera progressivement, région par région, au cours de l'année 2002. Il est conditionné par :

- la signature par l'Association Régionale de Dépistage d'un cahier des charges validé par l'AFDPHE et accepté par la CNAMTS,
- l'identification, pour la région, d'au moins un centre de ressources et de compétences pour la mucoviscidose.

Les régions répondant à ces deux conditions feront l'objet d'un financement par la CNAMTS, dans le cadre du FNPEIS et dans les conditions décrites en 1.2.

L'information sera alors portée à la connaissance des Directeurs des Caisses d'Assurance Maladie, des URCAM et des Médecins Conseils Régionaux des régions concernées par le Département des Politiques de Santé de la CNAMTS. Les coordonnées du CRCM de leur région leur seront également adressées.

Il est souhaitable qu'un lien soit recherché entre l'URCAM et l'Association Régionale chargée du dépistage.

2.4. Rôle de l'Assurance Maladie.

2.4.1 Financement du programme.

Le financement du programme sera assuré comme pour l'ensemble du programme de dépistage, par une subvention FNPEIS accordée à l'AFDPHE en fonction du nombre de tests réalisés.

Le prix du test de dépistage de la mucoviscidose est évalué à 2,29 €.

Le programme, en année pleine, représentera pour l'Assurance Maladie une dépense de l'ordre de 1.829.388 € (pour 800.000 naissances).

Comme pour le dépistage des autres maladies, les professionnels de santé qui informent les parents, effectuent le prélèvement et annoncent le résultat le feront dans le cadre de leur activité habituelle et ne percevront aucune rémunération spécifique au titre de cette action.

2.4.2. L'information des professionnels de santé libéraux.

Le dépistage de la mucoviscidose entraîne, par rapport aux autres dépistages, des innovations importantes (cf. 2.2) susceptibles d'impacter la pratique de certains professionnels de santé : gynécologues-obstétriciens – pédiatres – médecins généralistes notamment.

Ces professionnels pourront avoir à renseigner les parents sur ce dépistage, à rendre éventuellement un résultat négatif de biologie moléculaire, à assurer le suivi d'un enfant dépisté en lien avec le Centre de Ressources et de Compétences.

Il est donc indispensable qu'ils soient informés du démarrage du programme dans leur région.

Une lettre co-signée du Médecin Conseil National de la CNAMTS et du Président de l'AFDPHE sera mise à la disposition des caisses concernées dès que la décision officielle de démarrage aura été prise par la CNAMTS pour leur région afin qu'elles l'adressent aux gynécologues-obstétriciens, pédiatres et médecins généralistes de leur circonscription. Dans un souci de simplification du dispositif, il peut être envisagé que le correspondant de communication régional soit chargé de sa coordination.

Les URCAM et les Caisses Primaires apprécieront l'opportunité de relayer cette information dans leurs publications destinées aux professionnels de santé.

S'agissant d'un programme régional, il est souhaitable que les URCAM en informent les URML.

2.4.3. Le suivi des enfants dépistés.

L'une des conditions de réussite du programme de dépistage est le suivi des enfants dépistés dans un Centre de Ressources et de Compétences pour la Mucoviscidose (CRCM).

Le CRCM, en application de la circulaire du 22 octobre 2001, s'engage à avertir l'Association Régionale de Dépistage dès lors qu'un enfant, qui lui a été adressé, est perdu de vue ou suivi par un autre CRCM.

Afin de favoriser le suivi en CRCM, il est souhaitable qu'un lien soit établi entre l'Association Régionale de Dépistage et le service médical régional pour les enfants perdus de vue afin que l'instruction de la demande d'ALD par les médecins conseils des échelons locaux soit l'occasion de s'assurer de la réalité de ce suivi et, le cas échéant, de réexpliquer aux parents l'intérêt de la démarche pour leur enfant.

Chaque ARPHE adressera une fois par an au service médical régional une liste des enfants "perdus de vue" de leur région. Il appartiendra, alors, à la Direction Régionale du Service Médical qui reçoit l'information de prendre les mesures nécessaires pour établir le contact avec les parents de chacun des enfants concernés.

3) **PROGRAMME DE COMMUNICATION GRAND PUBLIC.**

La Direction de la Communication et des Plates-formes de Services a souhaité, dans le cadre de la campagne de communication institutionnelle, valoriser l'action de l'Assurance Maladie dans le domaine du dépistage néonatal systématique.

Une annonce publicitaire sera diffusée dans la presse magazine à partir du 19 avril 2002 et un film sera diffusé à la Télévision à partir du 20 mai avec le message suivant : "Savoir si une mauvaise fée s'est penchée sur son berceau c'est pouvoir la combattre : le dépistage de 5 maladies d'origine génétique, dont la mucoviscidose, l'Assurance Maladie l'offre à tous les nouveau-nés. Prévenir pour mieux combattre la maladie, le rôle de l'Assurance Maladie est de nous y aider".

Un dossier de presse spécifique peut être consulté sur médiam et a été remis au mois de mars à la presse magazine.

Il appartient, aux URCAM, en lien avec les CPAM de décider de l'opportunité de relayer cette information auprès de la presse régionale et auprès des assurés sociaux. Il est souhaitable qu'une synergie soit recherchée avec l'Association Régionale de Dépistage.

En direction de la presse, il est nécessaire de situer le dépistage de la mucoviscidose dans le cadre du programme de dépistage néonatal.



Les informations scientifiques et techniques relatives au dépistage pourront vous être remises par l'Association Régionale pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (cf. liste des associations annexe 1).

Le site internet de l'AFDPHE contient également des informations sur ce nouveau dépistage www.afdphe.asso.fr. Un accès est réservé aux professionnels de santé : ouvrir www2.afdphe.asso.fr. le mot de passe est afdphe (2 fois).

Par ailleurs, le Département des Politiques de Santé tiendra à votre disposition l'organigramme du dépistage ainsi que la circulaire du 23 octobre 2001 et la liste des CRCM dès que l'arrêté ministériel aura été publié. Un dossier spécifique sur le dépistage pourra être consulté sur Médiam (GDR-Prévention).

Nous vous prions d'agréer, Madame, Monsieur le Directeur, Chère Consoeur, Cher Confrère, l'expression de notre considération distinguée.