# 

FOD VOLKSGEZONDHEID, VEILIGHEID VAN DE VOEDSELKETEN EN LEEFMILIEU



*Interministeriële Conferentie Volksgezondheid*

SPF SANTÉ PUBLIQUE, SÉCURiTÉ DE LA CHAîNE ALIMENTAIRE ET ENVIRONNEMENT



*Conférence Interministérielle Santé Publique*

**A**

GTI Maladies chroniques

***-***

***Politique de prévention***

***-***

***Dépistage néonatal de la mucoviscidose (Cystic Fibrosis, CF)***

***-***

***Décision***

IKW Chronische ziekten

***-***

***Preventiebeleid***

***-***

***Neonatale Screening naar Mucoviscidose (Cystic Fibrosis, CF)***

***-***

***Beslissing***

# Réunion Vergadering

# 20 novembre 2017 20 november 2017

|  |  |
| --- | --- |
| **Dépistage néonatal de la mucoviscidose (Cystic Fibrosis, CF)**  **Contexte**  En exécution du protocole d'accord en matière de prévention du 21 mars 2016, un groupe de travail technique "Dépistage néonatal", chargé notamment d'élaborer une proposition relative à la mise en œuvre du dépistage de la mucoviscidose, a été mis en place.  Cette proposition a été discutée en GTI maladies chroniques – prévention, et a donné lieu à une décision de principe de la CIM du 26 juin 2017 d’inclure la mucoviscidose dans les programmes de dépistage des nouveau-nés organisés par les entités fédérées (cf. Fiche A ‘Dépistage néonatal de la mucoviscidose’ – CIM 26/06/2017).  La CIM a également chargé le GTI maladies chroniques – prévention de proposer une décision concernant les implications budgétaires de ce dépistage.  **Proposition de programme de dépistage**  Les travaux du groupe de travail technique pour le dépistage des nouveau-nés ont conduit aux conclusions suivantes:  Grâce à l'intégration du dépistage néonatal de la mucoviscidose dans les programmes de dépistage actuels des Communautés, il sera possible et judicieux d'avancer l'âge du diagnostic de la mucoviscidose à deux mois et ainsi de réaliser un bénéfice en termes de santé dans les conditions suivantes:   * le dépistage se limitera aux formes cliniques pertinentes de mucoviscidose; * le dépistage s'inscrira dans le cadre d'un programme dont la qualité fera l'objet d'un suivi ; * le dépistage sera élaboré et adapté de telle sorte que le nombre de faux positifs et de faux négatifs soit aussi faible que possible; * en cas de résultat de dépistage s'écartant de la norme, un diagnostic, un traitement et des soins de suivi de qualité seront garantis.   Dans les centres de dépistage désignés par les Communautés, un dosage de la trypsine immunoréactive (TIR) sera réalisé sur l'échantillon de sang déjà prélevé actuellement en vue du dépistage néonatal.  En cas de TIR s'écartant de la norme, une analyse ADN du nombre de mutations bien définies dans le gène CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator) sera réalisée. À ce stade, un séquençage complet du gène ne sera donc pas pratiqué.  Le test s'écarte de la norme si une ou plusieurs mutations sont constatées. Le problème avec ce test est qu'il faut trouver un équilibre entre "la détection d'un nombre suffisant de personnes atteintes de mucoviscidose" et "la détection d'un nombre aussi bas que possible de formes bénignes et de porteurs". Il est proposé d’utiliser un test qui détecte les mutations les plus relevantes sur le plan clinique et qui laisse les mutations non-relevantes cliniquement hors de détection. La réglementation actuelle prévoit que seuls les centres de génétique réalisent ces tests génétiques.  Le centre de dépistage communique le résultat des tests de dépistage (TIR et éventuellement test ADN) au médecin traitant (pédiatre présent lors de l'accouchement ou médecin désigné par les parents).  En cas d'anomalie, le médecin en question renvoie à l'un des 7 centres de référence pour la mucoviscidose, qui réalise un test de la sueur de qualité. En cas de test de la sueur anormal présentant une unique mutation, un génotypage est pratiqué dans un centre de génétique pour une mise au point diagnostique plus poussée.  En cas de test à la sueur normal après confirmation d’une mutation, un conseil génétique est proposé aux parents de l’enfant porteur, et éventuellement à d’autres alliés, et certainement en cas de désir d’enfant futur.  Les centres de référence pour la mucoviscidose se chargent également de l'enregistrement dans le registre belge des maladies rares. Ces centres échangent avec les centres de dépistage toutes les informations permettant le monitoring et l'évaluation de l'examen de population.  Un programme de dépistage de qualité nécessite la mise sur pied d'une campagne d'information et de sensibilisation à l'intention des professionnels et des (futurs) parents afin que les parents puissent faire un choix éclairé. L'objectif à cet égard est de donner aux parents l'information accessible sur tous les aspects du programme et sur les avantages et inconvénients, mais en insistant sur la valeur ajoutée d'une participation.  **Conséquences budgétaires**  L'Autorité flamande est disposée à procéder d'ici février 2018 à une actualisation des aspects d'économie de la santé des différents algorithmes de dépistage, notamment sur la base des données du rapport du KCE et du cadre décisionnel d'autres pays où le dépistage néonatal de mucoviscidose a été introduit (entre autres les Pays-Bas, la Suisse, la France, le Royaume Uni).  Des analyses fondées sur l'input de divers experts au sein du groupe de travail technique révèlent que, sous réserve de la collaboration des différentes autorités et d'une prise en charge centralisée au niveau des Communautés, un dépistage de la mucoviscidose est possible avec un surcoût budgétaire approximatif de 1.172.010 euros pour l'ensemble du pays.  Ce montant se compose des estimations suivantes (voir annexe) :   * Frais généraux (sensibilisation etc.) : 400.000 * Kits de test TIR : 195.857 * Coût réalisation TIR : 308.748 * Tests ADN de dépistage : 191.845 * Tests de la sueur : 17.470 * Frais de diagnostic et conseil : 58.140   [[Les coûts de l’organisation du programme de dépistage (frais généraux, e.a. sensibilisation) et le coût des kits de test TIR, ainsi que la réalisation et l’analyse des tests TIR, seront à charge des entités fédérées. L’autorité fédérale prendra en charge les coûts à partir de la phase diagnostique, notamment les tests ADN et les examens de suivi.]]  **Proposition de décision**  La CIM marque son accord sur l’ajout de la mucoviscidose aux programmes de dépistage organisés par les Communautés/Régions selon les modalités proposées avant la fin de 2019.  Les ministres mettront à disposition le budget proposé. | **Neonatale Screening naar Mucoviscidose (Cystic Fibrosis, CF)**  **Situering**  In uitvoering van het protocolakkoord inzake preventie van 21 maart 2016 werd een technische werkgroep ‘neonatale screening’ opgericht, die onder andere een voorstel voor de implementatie van CF-screening diende uit te werken.  Dit voorstel werd besproken in de IKW Chronische Ziekten – Preventie, en heeft aanleiding gegeven tot een principiële beslissing van de IMC van 26 juni 2017 om mucoviscidose op te nemen in de neonatale screeningsprogramma’s die georganiseerd worden door de deelstaten. We verwijzen hiervoor naar de A-fiche ‘Neonatale screening voor mucoviscidose’ (IMC 26/06/2017).  De IMC gaf eveneens opdracht aan de IKW Chronische Ziekten – Preventie om een beslissing voor te stellen over de budgettaire implicaties van de screening.  **Voorstel van screeningsprogramma**  De werkzaamheden van de technische werkgroep voor neonatale screening hebben geleid tot de volgende conclusies:  Door neonatale screening naar CF op te nemen binnen de huidige screeningprogramma’s van de gemeenschappen is het mogelijk en zinvol om de leeftijd van de diagnose van CF te vervroegen tot twee maanden na de geboorte en zo gezondheidswinst te realiseren onder volgende voorwaarden:   * de screening beperkt zich tot de klinisch relevante vormen van CF; * de screening gebeurt binnen een programma waarvan de kwaliteit wordt opgevolgd; * de screening wordt zo uitgewerkt en bijgestuurd dat het aantal vals positieve en vals negatieve resultaten zo klein mogelijk is; * bij een een afwijkend screeningsresultaat is kwaliteitsvolle diagnose, behandeling en nazorg gegarandeerd.   Binnen de screeningscentra, aangeduid door de Gemeenschappen, gebeurt, op het bloedstaal dat momenteel al afgenomen wordt voor de neonatale screening, een immunoreactieve trypsinogeen (IRT) test.  Na een afwijkende IRT, volgt een DNA-analyse naar een aantal welomschreven mutaties in het CFTR-gen (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator). Er gebeurt in dit stadium dus geen volledige ‘sequencing’ van het gen.  De test is afwijkend als één of meer mutaties worden vastgesteld. Probleem bij deze test is het evenwicht te vinden tussen ‘voldoende personen met CF opsporen’ en ‘zo weinig mogelijk milde vormen en dragers opsporen’. Er wordt voorgesteld een test te gebruiken die de meeste klinisch relevante mutaties opspoort en de niet klinisch relevante mutaties buiten beschouwing laat. Binnen de huidige reglementering gebeuren dergelijke genetische tests enkel binnen de genetische centra.  Het resultaat van de screeningstesten (IRT en eventueel de DNA-test) wordt door het screeningscentrum meegedeeld aan de behandelend arts (kinderarts betrokken bij de bevalling of de door de ouders aangeduide arts).  Bij afwijkend resultaat verwijst de arts in kwestie door naar een van de 7 mucoviscidose referentiecentra die instaan voor het kwaliteitsvol uitvoeren van een zweettest. Bij een afwijkende zweettest met slechts één mutatie volgt een genotypering in een genetisch centrum voor verdere diagnostische oppuntstelling.  Bij een normale zweettest na vaststellen van 1 mutatie wordt de ouders van het carrierkind, zeker indien er nog kinderwens is, en eventueel andere verwanten, een genetische counseling aangeboden.  De mucoviscidosecentra staan ook in voor registratie in het Belgisch register zeldzame ziekten. Die centra en de screeningscentra wisselen onderling ook alle informatie uit om het bevolkingsonderzoek te kunnen monitoren en evalueren.  In een kwaliteitsvol screeningsprogramma is het nodig een informatie- en sensibilisatiecampagne uit te werken t.a.v. professionelen en (toekomstige) ouders zodat ouders een geïnformeerde keuze kunnen maken. Het is daarbij de bedoeling de ouders toegankelijke informatie te geven over alle aspecten van het programma en de voor- en nadelen, maar de nadruk te leggen op de meerwaarde van deelname.  **Budgettaire consequenties**  De Vlaamse overheid is bereid om tegen februari 2018 een update te laten maken van de gezondheidseconomische aspecten van verschillende screeningsalgoritmes, o.a. op basis van gegevens uit het KCE-rapport en het beslissingskader van andere landen waar neonataal opsporen van mucoviscidose werd ingevoerd (o.a. Nederland, Zwitserland, Frankrijk, UK).  Uit analyses op basis van input door verschillende experten binnen de technische werkgroep blijkt dat, mits medewerking van de verschillende overheden en een gecentraliseerde aanpak op niveau van de gemeenschappen, CF-screening mogelijk is met een budgettaire meerkost van bij benadering 1.172.010 euro voor heel het land.  Dit bedrag is samengesteld op basis van volgende ramingen (zie bijlage):   * Algemene kost (sensibilisatie e.d): 400.000 * Testkits IRT: 195.857 * Kost uitvoeren IRT: 308.748 * DNA-testen screening: 191.845 * Zweettesten: 17.470 * Meerkost diagnose en counseling: 58.140   [[De kosten voor de organisatie van het screeningsprogramma (algemene kost, met sensibilisatie e.d.) en de kost voor de testkits IRT, evenals de uitvoering en analyse van de IRT-testen, zijn ten laste van de deelstaten. De federale overheid neemt de kosten ten laste vanaf de diagnostische fase, meer bepaald dus de DNA-testen en de verdere vervolgonderzoeken.]]    **Voorstel van beslissing**  De IMC gaat akkoord met het opnemen van mucoviscidose in de neonatale screeningsprogramma’s die door de Gemeenschappen/Gewesten georganiseerd worden volgens de voorgestelde werkwijze voor het einde van 2019.  De ministers zullen het voorgestelde budget ter beschikking te stellen. |