

Paris, le 8 mars 2018

---

## Décision du Défenseur des droits n° 2018-026

---

Le Défenseur des droits,

Vu l'article 71-1 de la Constitution du 4 octobre 1958 ;

Vu la loi organique n° 2011-333 du 29 mars 2011 relative au Défenseur des droits ;

Vu le décret n° 2011-904 du 29 juillet 2011 relatif à la procédure applicable devant le Défenseur des droits ;

---

Vu le code de la santé publique et notamment ses articles L. 1411-1 et suivants, R. 1131-21 et R.1131-22 ;

Vu la loi n° 2008-496 du 27 mai 2008 portant diverses dispositions d'adaptation au droit communautaire dans le domaine de la lutte contre les discriminations ;

Vu le décret n° 2008-321 du 4 avril 2008 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification par empreintes génétiques à des fins médicales ;

Vu l'arrêté du 22 janvier 2010 fixant la liste des maladies donnant lieu à un dépistage néonatal ;

---

Le Défenseur des droits a été saisi, le 22 novembre 2017, par Madame Jenny HIPPOCRATE FIXY, présidente de l'Association Pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose (APIPD), sur la pertinence d'un dépistage néonatal systématique de la drépanocytose.

Le dépistage néonatal de la drépanocytose, tel qu'il est réalisé en France actuellement, est systématique pour tous les nouveau-nés dans les Départements-Régions d'Outre-Mer et Collectivités d'Outre-Mer (DROM-COM) et ciblé en métropole où il concerne les seuls nouveau-nés de parents originaires de régions à risque.

Le Défenseur des droits considère que le maintien d'un dépistage ciblé de la drépanocytose est contestable en l'état actuel des connaissances. Pour cibler les diagnostics néonataux sur les populations les plus à risque, les professionnels de santé cherchent à connaître l'origine géographique des parents en se fondant, dans les faits, souvent sur des caractéristiques visibles telle que la couleur de peau. Ces pratiques tendent à stigmatiser certains groupes de la population ; elles pourraient par ailleurs être de moins en moins efficaces au vu des brassages de populations en France métropolitaine. Or, l'absence de dépistage de personnes à risque mais non concernées par les actions de dépistage ciblé présente des conséquences médicales majeures.

Le Défenseur des droits préconise la mise en place d'un dépistage néonatal systématique de la drépanocytose en métropole, à titre expérimental, dans une région dans laquelle la prévalence est importante. Sur la base de ces résultats, l'extension du dépistage systématique à certaines régions ou à tout le territoire pourrait être décidée par les pouvoirs publics.

Le Défenseur des droits adresse la présente décision à Madame Jenny HIPPOCRATE FIXY, présidente de l'Association pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose (APIPD), à Madame la ministre des Solidarités et de la Santé, au directeur général de la Caisse nationale de l'assurance maladie des travailleurs salariés, à la directrice générale de l'Agence de la biomédecine, à la présidente de la Haute Autorité de santé et au président de l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant.

Jacques TOUBON

**Décision du Défenseur des droits n° 2018-026  
relative au dépistage néonatal de la drépanocytose**

Le Défenseur des droits a été saisi, le 22 novembre 2017, par Madame Jenny HIPPOCRATE FIXY, présidente de l'Association Pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose (APIPD), sur la pertinence d'un dépistage néonatal systématique de la drépanocytose.

Le dépistage néonatal permet de rechercher chez les nouveau-nés la présence de pathologies graves, sans signe visible à la naissance, afin de proposer au plus tôt une prise en charge spécialisée adaptée à chaque maladie, qui permettra à l'enfant d'avoir une vie normale ou meilleure.

Cinq maladies font l'objet d'un tel dépistage en France : la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la drépanocytose – ou syndrome drépanocytaire majeur (SDM) – et la mucoviscidose.

L'article R. 1131-21 du code de la santé publique (CSP), modifié par le décret n°2008-321 du 4 avril 2008, dispose :

*« Le dépistage néonatal s'entend de celui des maladies à expression néonatale, à des fins de prévention secondaire. Il est effectué auprès de tous les nouveau-nés ou, dans certains cas, auprès de ceux qui présentent un risque particulier de développer l'une de ces maladies. La liste de ces maladies est fixée par arrêté du ministre chargé de la santé après avis de l'Agence de la biomédecine ».*

L'arrêté du 22 janvier 2010 fixe la liste des maladies donnant lieu à un dépistage néonatal :

*« La liste des maladies devant faire l'objet d'un dépistage néonatal en application de l'article R. 1131-21 du code de la santé publique est fixée comme suit :*

*Pour l'ensemble des nouveau-nés :*

- la phénylcétonurie ;*
- l'hyperplasie congénitale des surrénales ;*
- l'hypothyroïdie ;*
- la mucoviscidose.*

*Pour les nouveau-nés présentant un risque particulier de développer la maladie :*

- la drépanocytose ».*

En France, 441 enfants sont nés en 2013 atteints d'un syndrome drépanocytaire majeur - 353 en métropole soit 1/793, et 88 en Outre-Mer soit 1/419. Ce chiffre en fait la maladie génétique la plus fréquente en France. Cette incidence est beaucoup plus importante dans les départements d'Outre-Mer (1/419) et en région parisienne (1/874) où se concentrent les populations particulièrement concernées de par leurs caractéristiques génétiques et sociodémographiques<sup>1</sup>.

Il s'agit d'une maladie du sang liée à une mutation génétique responsable de la production d'une hémoglobine de structure anormale, principalement à l'origine d'une anémie chronique, d'occlusions des vaisseaux se manifestant par des douleurs de localisation et d'intensité variables et d'une sensibilité accrue aux infections particulièrement brutales et sévères.

Le pronostic des patients drépanocytaires est difficilement prévisible et les complications de la drépanocytose peuvent survenir dès l'âge de trois mois et menacer la vie de l'enfant.

L'objectif principal du dépistage néonatal de la drépanocytose est de repérer les formes majeures de drépanocytose (SDM) pour instaurer une prise en charge appropriée au plus tôt, dès l'âge de trois mois.

Cette pathologie est surtout répandue dans certaines régions d'Afrique subsaharienne, d'Inde, de la péninsule arabe, du pourtour méditerranéen, mais aussi dans les Antilles, en Guyane, à la Réunion,

---

<sup>1</sup> Roussey M, Delmas D. *Plus de 40 ans de dépistage néonatal en France : des données épidémiologiques majeures pour plusieurs maladies rares.* Bull Epidémiol Hebd. 2015 ; (15-16):230-8

à Mayotte et en Amérique latine. Suite aux migrations, la drépanocytose est également présente en Europe du Nord-Ouest et en Amérique du Nord.

Il n'existe pas de registre national sur la drépanocytose et la prévalence de cette dernière en population générale, comme celle du portage du trait drépanocytaire (formes mineures), est inconnue. Son incidence est uniquement connue dans les DROM-COM.

Un dépistage néonatal systématique a été mis en place progressivement à partir de 1985 dans les DROM-COM.

En France métropolitaine, le dépistage néonatal s'est mis en place également progressivement mais sur une population ciblée à partir de 1995 : les enfants dont les deux parents sont originaires de pays à incidence élevée de SDM ou des DROM-COM, et ceux dont seule la mère est originaire de ces pays mais avec un père non signalé<sup>2</sup>.

Cette stratégie a été maintenue après l'avis rendu par la Haute Autorité de santé, saisie en 2012 par le ministère chargé de la Santé, soulignant notamment que « *l'efficacité d'une stratégie de dépistage néonatal de la drépanocytose à tous les nouveau-nés en métropole ne peut être démontrée, en raison des inconnues tant épidémiologiques que démographiques, et dès lors l'évaluation de l'efficience d'une telle stratégie de dépistage n'est pas réalisable* »<sup>3</sup>.

Ce ciblage sur l'origine géographique des parents est depuis longtemps régulièrement remis en question, notamment par les professionnels de santé impliqués, pour trois raisons :

- dans les faits, le ciblage tend à viser les personnes sur la base de leur couleur de peau et/ou de leur patronyme ; les parents comprennent mal les questions posées et peuvent se sentir stigmatisés du fait de leur origine ;
- le brassage des populations, sans compter les adoptions et les procréations médicalement assistées avec don de gamètes, tend à rendre non identifiables les origines géographiques après plusieurs générations ;
- dans certaines régions, une part plus importante de la population est concernée.

La question se pose de savoir si, d'un point de vue juridique, le ciblage fondé sur l'origine géographique des parents est légal au vu des principes d'égalité et de non-discrimination.

L'article premier de la Constitution prévoit, en effet, que la France « *assure l'égalité devant la loi de tous les citoyens sans distinction d'origine, de race ou de religion* [...] » ; néanmoins, des distinctions demeurent admissibles.

La loi n° 2008-496 du 27 mai 2008 portant diverses dispositions d'adaptation au droit communautaire dans le domaine de la lutte contre les discriminations interdit notamment les discriminations directes fondées sur l'origine, l'appartenance ou non-appartenance, vraie ou supposée, à une ethnie, une prétendue race (article 1) et prévoit un aménagement de la charge de la preuve (article 4) aux termes duquel la différence de traitement peut être justifiée par des éléments objectifs étrangers à toute discrimination<sup>4</sup>.

Ce raisonnement juridique est alors très proche de celui mis en œuvre dans la jurisprudence du Conseil d'Etat et du Conseil constitutionnel relative au principe d'égalité, selon laquelle des situations différentes peuvent justifier un traitement différent, si l'objectif poursuivi est légitime et les moyens proportionnés.

---

<sup>2</sup> « *Le dépistage néonatal de la drépanocytose en France* ». Josiane Bardakdjian-Michau, Michel Roussey. Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE), Paris, France. *Bulletin épidémiologique hebdomadaire*, 3 juillet 2012.

<sup>3</sup> Rapport d'orientation de la Haute Autorité de santé « *Dépistage néonatal de la drépanocytose en France : Pertinence d'une généralisation du dépistage à l'ensemble des nouveau-nés* » du 18 décembre 2013.

<sup>4</sup> Cass. 1<sup>re</sup> Civ., 9 novembre 2016, n°1239 (15-24.210) sur les contrôles d'identité au faciès.

Aux termes du code de la santé publique, la politique de santé publique relève de la responsabilité de l'Etat (article L. 1411-1 et suivants). Il relève des pouvoirs publics de prendre en charge les politiques garantissant l'effectivité du droit à la protection de la santé, (article L. 1110-1).

Le ciblage d'une politique de santé, même à partir des origines des personnes, pourrait être considéré comme légal au vu des différences de situations dans lesquelles les personnes sont placées eu égard à la prévalence de la maladie dans les différents groupes sociaux, de la légitimité de l'objectif de santé publique et si le ciblage est considéré comme nécessaire et proportionné.

En l'occurrence, de nombreuses politiques de santé actuelles visent certains groupes de population identifiés sur la base de leur origine mais également sur d'autres caractéristiques qui renvoient aussi à des critères de discrimination. Ces pratiques sont relativement courantes. Il en est ainsi, par exemple, du ciblage des politiques de prévention et de dépistage du virus de l'immunodéficience humaine (VIH) pour les hommes ayant des rapports sexuels avec des hommes, des politiques de prévention du diabète qui ciblent notamment les personnes migrantes<sup>5</sup> et plus généralement de toutes les politiques de prévention fondées sur l'âge ou le sexe des personnes.

La Haute Autorité de Lutte contre les Discriminations et pour l'Egalité (HALDE), dont le Défenseur des droits a repris les missions en 2011, a eu l'occasion de se prononcer en 2006 sur une recommandation de vaccination ciblée auprès notamment des enfants de personnes migrantes. Elle avait reconnu le caractère légitime de l'objectif d'une telle politique de santé et s'était ensuite penchée sur la proportionnalité des nouvelles règles proposées dans le domaine de la lutte contre la tuberculose. A cet égard, elle avait considéré que l'incidence des cas de tuberculose pouvait justifier, en pratique, le ciblage du dispositif qu'elle n'a donc pas jugé discriminatoire<sup>6</sup>.

En avril 2015, la Cour de justice de l'Union européenne s'est prononcée, notamment au vu des normes de non-discrimination, sur la contre-indication permanente du don du sang dont les hommes ayant des rapports sexuels avec des hommes font l'objet en France. Reconnaissant que ces hommes pourraient être soumis à un « risque élevé » d'infection par le virus de l'immunodéficience humaine au vu de la situation épidémiologique en France, la différence de traitement instituée au détriment de ceux qui sont candidats au don de sang peut, dans certaines conditions, être justifiée et ne méconnaît pas, par principe, les droits fondamentaux de l'Union. En l'occurrence, l'exclusion est prévue par la loi et poursuit un objectif de santé publique reconnu comme objectif d'intérêt général. Concernant les conditions de proportionnalité et de nécessité, la Cour estime qu'un tel dispositif pourra être considéré comme proportionné aux objectifs visés à la condition qu'il n'existe pas, pour l'Etat en cause, d'autres mesures appropriées moins contraignantes permettant d'atteindre un niveau élevé de protection de la santé des receveurs. A cet égard, il revient alors au juge national de vérifier, tout d'abord, que la contre-indication mise en place par le pouvoir réglementaire français est bien justifiée par les connaissances scientifiques actuelles et, ensuite, que la différence de traitement ainsi instituée est proportionnée à la lumière des données médicales sur la détection de maladies et l'identification des risques<sup>7</sup>.

Si l'on applique ce raisonnement juridique au ciblage du dépistage néonatal de la drépanocytose, l'objectif, à savoir l'intérêt médical du patient et la perspective de santé publique, apparaît légitime. Néanmoins, la question de la proportionnalité du dépistage ciblé sur les origines géographiques des personnes reste à étudier.

---

<sup>5</sup> *Référentiel de pratiques de l'examen périodique de santé des Centres d'Examen de Santé de l'Assurance Maladie sur la prévention et le dépistage du diabète de type 2 et des maladies liées au diabète*. Haute Autorité de santé, mai 2014.

<sup>6</sup> HALDE, délibération n°2006-195 du 18 décembre 2006.

<sup>7</sup> L'arrêté du 5 avril 2016, fixant les critères de sélection des donneurs de sang, a remplacé cette exclusion permanente par une exclusion temporaire avec cette condition d'un an d'abstinence pour un don de sang et 4 mois pour un don de plasma. Le Conseil d'Etat, par un arrêt du 28 décembre 2017 (nos 400580 et 414973), a jugé légal et non discriminatoire cet arrêté.

Le ciblage du dépistage néonatal de la drépanocytose doit être interrogé au vu de la primauté des règles éthiques sur les considérations économiques et du sentiment de discrimination qu'un tel ciblage fait naître. En pratique, il est nécessaire de s'interroger sur la possibilité de recourir à la seule notion d'origine géographique pour évaluer un risque génétique.

En premier lieu, le ciblage est laissé à l'appréciation des seuls professionnels de santé, pour lesquels poser la question de l'origine des parents est souvent difficile. Le sentiment de stigmatisation des parents concernés peut également être fort comme le soulignent des études anthropologiques sur le sujet<sup>8</sup>.

Un tel dispositif contribue au maintien de représentations stéréotypées et erronées de la drépanocytose dans l'opinion publique qui apparaît, à tort, comme une maladie « communautaire ». De plus, les professionnels en charge de ce dépistage manquent souvent de temps pour informer les parents au moment du prélèvement. Par surcroît, ne sont informés que celles et ceux qui semblent concernés alors qu'il serait nécessaire d'améliorer la connaissance de la maladie en population générale.

La stigmatisation pourrait donc être amoindrie si une meilleure connaissance de la maladie était diffusée aux parents concernés, ainsi qu'à la population générale et si cette maladie était reconnue comme un problème de santé publique national<sup>9</sup>.

Le ciblage, laissé à l'appréciation des seuls professionnels de santé, tend ainsi à s'appuyer sur des caractéristiques visibles – telle que la couleur de peau – et le patronyme des personnes pour identifier les personnes à risque. Une telle démarche est certes corrélée avec le risque génétique mais l'on peut s'interroger sur la fiabilité de tels critères, au vu du brassage des populations notamment.

Le défaut de repérage dans la population française qu'emporte un dépistage non systématique, et donc la perte de chance pour les enfants concernés qui vont voir leur prise en charge médicale singulièrement retardée, doit être pris en compte, le brassage des populations ayant rendu moins fiable l'identification des personnes dites à risque. Il ne faut pas perdre de vue que l'objectif principal du dépistage néonatal de la drépanocytose est de repérer les formes majeures pour instaurer une prise en charge appropriée au plus tôt, dès l'âge de trois mois. Une analyse des tendances de la mortalité liée à la drépanocytose a été réalisée par l'Institut de veille sanitaire. Les résultats de cette analyse suggèrent que le dépistage précoce associé à une meilleure prise en charge de la maladie pendant l'enfance a un impact favorable sur la mortalité pédiatrique liée à la drépanocytose et sur l'âge du décès<sup>10</sup>. Ainsi, ne pas dépister un enfant drépanocytaire l'expose à des conséquences médicales majeures.

Pour autant, il est à noter que l'on manque des données nécessaires pour prendre la mesure des conséquences réelles du dépistage ciblé dans un contexte de métissage croissant des populations et pour en réaliser un bilan coût-efficacité. Sur le plan scientifique, l'absence de collecte et de centralisation de l'information ne permet pas, en effet, de connaître le nombre de nouveau-nés drépanocytaires échappant au dépistage ciblé.

La ministre des Affaires sociales, de la Santé et des Droits des femmes a saisi la Haute Autorité de santé (HAS) en 2012, afin d'étudier la faisabilité médico-économique d'un dépistage néonatal de la drépanocytose appliqué à la France métropolitaine. Aux termes d'une analyse classique comparant les avantages médicaux aux coûts économiques, la HAS a rendu un avis allant à l'encontre des recommandations de nombreux experts auditionnés pendant plus d'un an. Elle n'a pas préconisé

---

<sup>8</sup> Agnès Lainé. « *Constructions d'un stigmatisme sanitaire : la drépanocytose, entre situations locales et globales* ». 2009. <hal-00436022>

<sup>9</sup> Agnès Lainé, Alain Dorie. « *Perceptions de la drépanocytose dans les groupes atteints* ». 8 pages. 2009. <hal-00432661>

<sup>10</sup> Gomes E, Castetbon K, Goulet V. « *Mortalité liée à la drépanocytose en France : âge de décès et causes associées* » (1979-2010). *Bull Epidemiol Hebd.* 2015;(8):142-50.

d'étendre le dépistage de la drépanocytose à l'ensemble des nouveau-nés, faute de données épidémiologiques et démographiques précises, de rapport étayé sur les possibles difficultés à mettre en œuvre la stratégie actuelle par les professionnels de santé et d'indicateurs pouvant laisser penser que cette stratégie manque d'efficacité.

La HAS a jugé que « *l'efficacité et l'efficience de l'extension de ce dépistage à tous les nouveau-nés en France métropolitaine ne sont pas scientifiquement démontrées* ». La position arrêtée par la HAS pose néanmoins question dans la mesure où elle repose essentiellement sur le manque de données épidémiologiques fiables et non sur une démonstration de la non efficacité d'une stratégie de dépistage systématique au vu de la situation. La HAS n'a proposé aucune mesure pour pallier ce manque de données.

La drépanocytose est la plus fréquente des maladies génétiques en France. Elle est aussi la plus fréquente des cinq maladies repérées dans le cadre du dépistage néonatal alors même que c'est la seule à faire l'objet d'un dépistage non systématique.

Ainsi, du point de vue de l'efficience, c'est-à-dire du rapport entre l'efficacité de la politique et son coût économique, rapport systématiquement examiné pour déployer une politique de santé, la demande de systématisation du dépistage pourrait apparaître pertinente, même si seules des données statistiques précises permettraient de le confirmer.

Le maintien du ciblage est ainsi contestable, au vu des inconvénients majeurs qu'il emporte en matière de défaut de repérage et de risque de stigmatisation. Le ciblage représente un exercice aléatoire pour les professionnels de santé confrontés au risque d'un oubli ou d'une erreur. Ces arguments conduisent à interroger la proportionnalité du ciblage. On notera d'ailleurs que les Etats-Unis et le Royaume-Uni – dont l'Angleterre, l'Ecosse et l'Irlande du Nord ; sauf le Pays de Galles – sont les premiers pays à avoir privilégié la mise en place d'un dépistage néonatal systématique de la drépanocytose<sup>11</sup>, considérant notamment que, compte-tenu du brassage des populations, chaque individu présente potentiellement un risque d'être porteur d'une anomalie de l'hémoglobine, et ce quel que soit son patrimoine génétique.

En définitive, les justifications de la politique de ciblage sur les origines géographiques n'apparaissent plus pertinentes. La mise en place du dépistage néonatal systématique de la drépanocytose en métropole pourrait être expérimentée dans une région à forte prévalence telle que l'Île-de-France<sup>12</sup>.

Une telle expérimentation permettrait de lever les incertitudes scientifiques et, en fonction des résultats, de décider du maintien du ciblage ou du déploiement systématique du dépistage dans certaines régions ou sur l'ensemble du territoire. Ce déploiement pourrait être progressif ou non et le choix interviendrait après consultation d'experts.

---

<sup>11</sup> Tout comme le Brésil (quelques régions et localités), l'Espagne (quelques provinces), la Belgique (Bruxelles depuis 10 ans, Liège depuis 5 ans) et les Pays-Bas (depuis 2007).

<sup>12</sup> Il était d'ailleurs prévu dans le deuxième Plan maladies rares (2010-2014) d'expérimenter en 2011, en Île-de-France, un dépistage universel de la drépanocytose.

➤ **DECISION :**

Au vu de ce qui précède et en l'état actuel des connaissances, le Défenseur des droits préconise la mise en place d'un dépistage néonatal systématique de la drépanocytose en métropole, à titre expérimental, dans une région dans laquelle la prévalence est importante. Sur la base de ces résultats, l'extension du dépistage systématique à certaines régions ou à tout le territoire pourrait être décidée par les pouvoirs publics.

➤ **TRANSMISSIONS :**

Le Défenseur des droits adresse la présente décision à Madame Jenny HIPPOCRATE FIXY, présidente de l'Association pour l'Information et la Prévention de la Drépanocytose (APIPD), à Madame la ministre des Solidarités et de la Santé, au directeur général de la Caisse nationale de l'assurance maladie des travailleurs salariés, à la directrice générale de l'Agence de la biomédecine, à la présidente de la Haute Autorité de santé et au président de l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant.

Jacques TOUBON