

Avis n°2023.0025/AC/SEAP du 13 juillet 2023 du collège de la Haute Autorité de santé relatif à l'inscription sur la liste des actes et prestations mentionnée à l'article L. 162-1-7 du code de la sécurité sociale, de la technique d'analyse chromosomique sur puce à ADN en contexte postnatal

Le collège de la Haute Autorité de santé ayant valablement délibéré en sa séance du 13 juillet 2023,

Vu le code de la sécurité sociale, et notamment son article L. 162-1-7 ;

Vu la demande de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie et de la Direction générale de l'offre de soins du 23 juillet 2019 ;

Vu la liste des actes et prestations pour la partie relative aux actes de biologie médicale, telle qu'elle a été définie par la décision de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie du 4 mai 2006, modifiée ;

Vu le rapport d'évaluation technologique intitulé « Analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA) en contexte postnatal » adopté par la décision n°2023.0232/DC/SEAP du 13 juillet 2023 du collège de la Haute Autorité de santé ;

ADOpte L'AVIS SUIVANT :

Compte tenu de la résolution très supérieure de l'analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA) vis-à-vis du caryotype (saut technologique majeur par rapport à ce comparateur historique pertinent) et compte tenu de sa place dans les stratégies diagnostiques pour différentes indications (cf. infra), la Haute Autorité de santé donne un avis favorable à l'inscription sur la liste des actes et prestations, mentionnée à l'article L. 162-1-7 du code de la sécurité sociale, de la technique d'analyse chromosomique sur puce à ADN en contexte postnatal dans les indications suivantes :

- en première intention dans le diagnostic des troubles du neurodéveloppement suivants :
 - la déficience intellectuelle, syndromique ou non (service attendu (SA) suffisant et amélioration du service attendu (ASA) de niveau III),
 - les troubles des apprentissages, syndromiques ou non (SA suffisant, ASA de niveau III),
 - les troubles du spectre de l'autisme, en particulier lorsqu'ils sont associés à une déficience intellectuelle (SA suffisant, ASA de niveau III) ;
- en première intention dans le diagnostic de l'épilepsie, en particulier lorsqu'elle est associée à un trouble neurodéveloppemental (SA suffisant, ASA de niveau III) ;
- en première intention dans le diagnostic des syndromes polymalformatifs (SA suffisant, ASA de niveau III) ;
- en seconde intention, au cas par cas, dans le diagnostic :
 - des anomalies de la croissance (SA suffisant, ASA de niveau IV),
 - d'une malformation isolée (SA suffisant, ASA de niveau IV),
 - l'hypotonie néonatale (SA suffisant, ASA de niveau IV),
- en seconde intention, au cas par cas, pour :
 - contrôler une variation du nombre de copies (CNV) détectée par une autre technique (SA suffisant, ASA de niveau IV),
 - caractériser un remaniement chromosomique identifié par un caryotype (SA suffisant, ASA de niveau IV),

- réaliser des études familiales pour identifier le caractère hérité ou de novo d'un remaniement observé chez un enfant (SA suffisant, ASA de niveau IV).

La HAS souligne également l'importance des préconisations de réalisation formulées dans le rapport d'évaluation susvisé et qui portent notamment sur :

- l'information à délivrer au patient et/ou aux parents ;
- les éléments à transmettre avec la prescription ;
- le lieu de réalisation de l'ACPA ;
- le niveau de résolution minimum de l'ACPA ;
- les éléments à mentionner dans le compte-rendu ;
- les contextes pour lesquels une enquête familiale est nécessaire pour le diagnostic du cas index ;
- et la centralisation des résultats d'ACPA dans les bases de données de références pour en faciliter l'interprétation.

Le présent avis sera publié au Bulletin officiel de la Haute Autorité de santé.

Fait le 13 juillet 2023.

Pour le collège :
La présidente de séance,
P^R ANNE-CLAUDE CREMIEUX
Signé