




Dépistage néonatal: quels changement en pratique ?

Aurore Catteau Biologiste
CRDN – CHU de Nantes

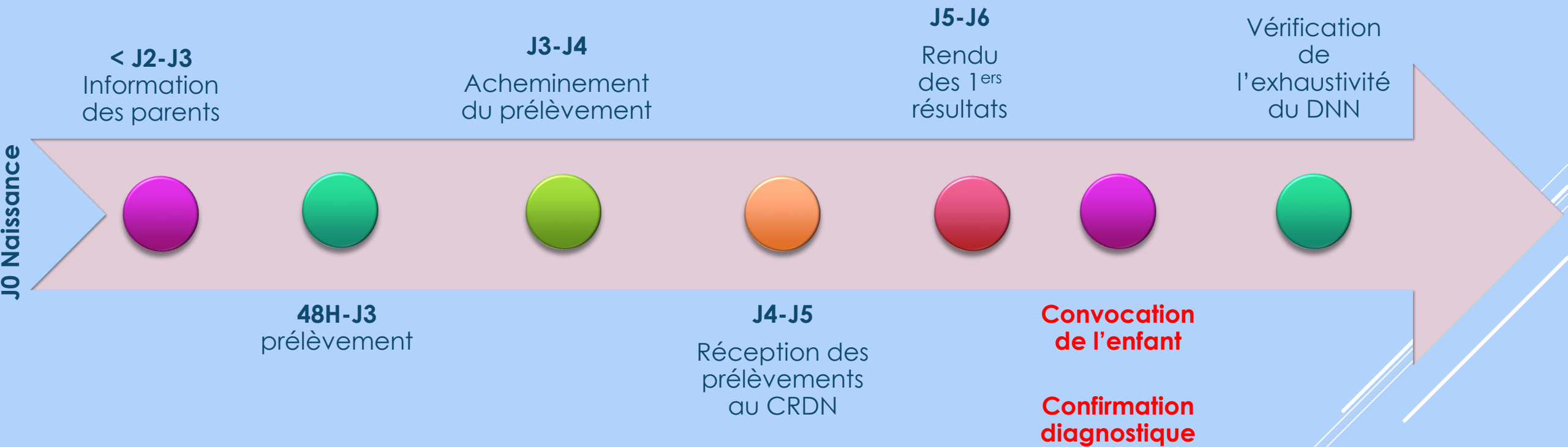


23 novembre 2023

POURQUOI UNE TELLE ÉVOLUTION DU DNN FRANÇAIS ?

- Axe prioritaire dans le  **PLAN NATIONAL
MALADIES RARES
2018-2022**
- 2018: Réorganisation du dépistage néonatal français: création des **CRDN**
- Retard du dépistage néonatal français par rapport aux autres pays européens
- Encore des évolutions à venir ...

CHRONOLOGIE DU DÉPISTAGE NÉONATAL



Chaque étape à son importance.
Des nouveautés pour l'ensemble des étapes précédant l'arrivée au laboratoire !

ETUDE LOCALE: COMMENT SONT INFORMÉS LES PARENTS ?

2022 Rigau, Daniela CHU de Nantes et CH d'Ancenis (n=85)

88.2% information à la maternité, 11.8% suivi de grossesse.

55% (n=47) Information orale et écrite

21 femmes avaient lu le dépliant informatif.

L'IMPORTANCE D'INFORMER LES PARENTS AU BON MOMENT ...

- ▶ Actuellement, information du DNN après la naissance mais période non réceptive ...
- ▶ Réceptivité importante pour la compréhension et limiter l'anxiété
- ▶ Risque de faux positif du dépistage : évènement stressant pour les parents
- ▶ Importance de prendre le temps de répondre aux questions

Des questions ?

N'hésitez pas à poser vos questions sur ce dépistage aux professionnels qui s'occupent de vous ou de votre bébé. **Vous pouvez aussi suivre ce lien : depistage-neonatal.fr**

Pour plus d'informations sur les maladies dépistées, **flasher ce QR code.**



VOTRE CENTRE RÉGIONAL

Informations sur vos données personnelles

Le dépistage néonatal implique la collecte de données relatives à la santé de votre enfant ainsi que de données personnelles vous concernant, qui nous permettront de vous recontacter si besoin.

Ces données sont transmises de manière sécurisée au centre régional de dépistage néonatal qui est responsable de leur traitement.

Vous trouvez des informations relatives à ce traitement et à vos droits sur la notice disponible sur le site Internet du centre national de coordination du dépistage néonatal (CNCND) : depistage-neonatal.fr

Les étapes du dépistage après la naissance de votre bébé



Vous allez avoir un bébé ou votre bébé vient de naître.

Le dépistage dès la naissance, c'est important

En France, un dépistage néonatal (à 3 jours) est réalisé gratuitement chez tous les nouveau-nés pour détecter certaines maladies graves. Ce dépliant vous informe sur les objectifs et le déroulement de ce dépistage.



Le dépistage dès la naissance, qu'est-ce que c'est ?

Chez le bébé, certaines maladies ne sont pas visibles dans les jours qui suivent la naissance. Mais on peut les **détecter** par une analyse de sang.

Pourquoi un dépistage pour tous les bébés ?

Ce dépistage est proposé à tous les bébés même s'ils vont bien. Il permet de **détecter le plus tôt possible certaines maladies rares** et de commencer un traitement avant même que des signes de la maladie n'apparaissent. Le but est d'éviter que le bébé ait des séquelles définitives et de lui permettre de se développer et de grandir le mieux possible.

Le dépistage, comment ça se passe ?

Une sage-femme, une infirmière puéricultrice ou une infirmière pique le talon du bébé et recueille quelques gouttes de sang qui sont déposées sur un papier buvard. Ce test est **rapide et sans danger**.

« Pour rassurer votre bébé, tenez-le dans vos bras ou faites-le téter. »



À la maternité ou à domicile.



3 jours après la naissance.

Le papier buvard est ensuite envoyé dans un laboratoire pour être analysé.

Quelles sont les maladies recherchées par le dépistage ?

Les maladies dépistées sont rares, mais elles sont graves, souvent d'origine génétique, et durent toute la vie.

→ **Certaines maladies hormonales**
Empêchent les hormones de fonctionner correctement et provoquent des séquelles importantes (déficit intellectuel, retard de croissance...)

→ **Certaines maladies métaboliques**
Empêchent la bonne utilisation des aliments dans l'organisme et peuvent entraîner des séquelles importantes (déficit intellectuel, retard de croissance...)

→ **La mucoviscidose**
Entraîne des infections fréquentes aux poumons et une gêne pour respirer, ainsi que des difficultés à digérer.

→ **La drépanocytose (chez les bébés dont les parents sont originaires de régions à risque)**
Entraîne une anémie (manque de globules rouges dans le sang), des douleurs et des infections.

Pour en savoir plus, **flasher le QR code** placé sur le rabat.

Que se passe-t-il si votre bébé est atteint ?

Un suivi médical sera mis en place par une équipe spécialisée, avec plusieurs types de traitements possibles :

→ **Des médicaments**

→ **Une alimentation adaptée à la maladie**

Ces traitements permettront au bébé de se développer le mieux possible.

« Si votre enfant est malade, des professionnels seront à votre écoute et vous aideront à organiser les soins nécessaires. »

En tant que parents, votre accord est nécessaire

Ce dépistage est essentiel pour votre enfant. Il ne sera réalisé qu'avec votre accord. Une autorisation écrite vous sera demandée pour les examens génétiques même s'ils ne sont réalisés que dans certains cas.

Si vous avez des questions, vous pouvez en parler avec un professionnel de santé.

« Le refus de dépistage ou d'examen génétiques doit être exprimé par écrit et signé sur un formulaire dédié. »

Comment serez-vous informés des résultats ?

La plupart du temps, les résultats sont normaux et les parents ne sont pas contactés.

Vous pouvez être contactés par le centre régional de référence au bout d'une ou deux semaines dans deux cas :

- soit pour refaire le dépistage parce que le papier buvard n'était pas utilisable ;
- soit parce que les résultats sont à contrôler. Les médecins ont besoin de revoir le bébé pour proposer d'autres tests et s'assurer qu'il n'est pas malade.

« Si au bout de 4 semaines vous n'avez aucune nouvelle, cela signifie que les résultats sont normaux. »


Chaque année sur les 750 000 naissances en France, 1 000 bébés malades sont détectés et peuvent avoir des traitements efficaces très tôt. Les cas de bébés malades non détectés par les tests sont exceptionnels.



Informations concernant le dépistage néonatal 3^{ème} trimestre de grossesse.

Les parents ont le libre choix d'accepter après avoir reçu une information claire.

INFORMATIONS SIMPLES ET IMPORTANTES

- ▶ Adapter à la compréhension des parents
 - ▶ Dépistage proposé à l'ensemble des nouveau-nés
 - ▶ Dépister des maladies rares mais graves avant l'apparition des signes cliniques
 - ▶ Prélèvement simple et indolore (ou quasi)
 - ▶ Consentement à signer
- 

badania przesiewowe
urodzeń są ważne

Birth screening is
important

产检很重要

Скрининг при рождении важен



Vous allez avoir un bébé
ou votre bébé vient de naître.

**Le dépistage
dès la naissance,
c'est important**

En France, un dépistage néonatal
(à 3 jours) est réalisé gratuitement
chez tous les nouveau-nés pour détecter
certaines maladies graves. Ce dépliant vous
informe sur les objectifs et le déroulement
de ce dépistage.



El tamizaje al nacimiento es importante

Doğum taraması önemli

Screening-ul la naștere este important

მნიშვნელოვანია
დაბადების სკრინინგი

důležitý je porodní screening

NOUVEAUTÉS CONCERNANT LE PRÉLÈVEMENT

- Pas de modification du format buvard (modèle 2022)
- Prélèvement plus précoce qu'avant
 - **Entre 48 et 72H +++**
 - Gain de temps pour la prise en charge (« course contre la montre »)
- Vigilance quant à la conformité
 - 6 « belles » tâches de sang imprégnant le recto et verso



EXEMPLES DE PRÉLÈVEMENT

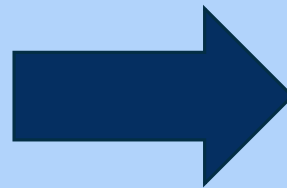


BILAN NON-CONFORMITÉS RÉGIONAL 2022

REGION	ABSENCE DDP,HDN,DDN,TERME					< 48H	ABS ID	PLVMT INSUFFISANT/ ALTERE			BUVARD PERIME	TOTAL NC	NBRE PRLVMT	%
2022	DDP	HDP	DDN	HDN	TERME	< 48H	ABS ID	PI	PA	6ème TACHE	BUVARD PERIME			
JANVIER	10	8	1	11		1	0	7	3	7	0	48	3345	1,43%
FEVRIER	11	5	1	9		3	0	11	2	7	0	49	3015	1,63%
MARS	11	8	1	7		6	7	4	1	0	0	45	3238	1,39%
AVRIL	19	18	4	7		7		20	3	5	0	83	3129	2,65%
MAI	7	11		1		1		7	3	1		31	3298	0,94%
JUIN	14	6	3	4		8		14	3	10	4	66	3313	1,99%
JUILLET	20	19	2	3	47	9	0	16	5	10	0	131	3421	3,83%
AOUT	17	22	3	3	40	10	0	23	5	5	2	130	3614	3,60%
SEPTEMBRE	16	19	4	6	27	10	0	9	5	6	0	102	2895	3,52%
OCTOBRE	16	19	5	5	23	4	1	12	3	9		97	3358	2,89%
NOVEMBRE	14	17	6	4	25	12		11	4	6		99	2807	3,53%
DECEMBRE	12	14	4	13	22	8	3	23	6	5		110	3183	3,46%
	167	166	34	73	184	79	11	157	43	71	6			
	624					79	11	271			6	991	38616	2,57%

NOUVEAUTÉS CONCERNANT L'ACHEMINEMENT DES GUTHRIE

- Vigilance à l'envoi quotidien des buvards (hors week-end)
- Evolution de la procédure d'acheminement (hors navettes existantes) car :
 - Augmentation du délai d'acheminement ($\geq J+2$)
 - Etude en 2023: 1 buvard sur 3 arrive plus de 4 jours après sa réalisation !



Démarrage en octobre 2023

ACHEMINEMENT DES GUTHRIE PAR CHRONOPOST

- Réorganisation **NATIONALE**
- **Délai acheminement J+1**
- Enveloppes spécifiques cartonnées Chronopost
- Contraintes: durée de validité des enveloppes : **2 mois**
 - Vigilance à l'utilisation des enveloppes
 - CRDN: envoi des enveloppes tous les 2 mois
- Remplace les enveloppes pré-timbrées



Vigilance sur le bon fonctionnement
Contraintes attendues et à remonter

CAS PARTICULIER DES SORTIES PRÉCOCES

Avant sortie du bébé de la maternité :

- Informer le CRDN d'un DNN à venir : envoi d'un buvard vierge avec identités enfant et SFL
- Matériel à donner aux parents : buvard + **enveloppe Chronopost**

Réalisation du Guthrie par la SFL

- **SFL responsable du dépôt du Guthrie**
- Guthrie à déposer en relai pick-up ou bureau de poste Chronopost (contrainte++)

Cas particulier d'un loupé du DNN en 2023:

- Alerte transmise par le Ministère de la Santé et de la prévention -> diffusion par réseaux de périnatalité et Ordre SF
- Enfant né à domicile, DNN réalisé à domicile, Guthrie non reçu par le CRDN → diagnostic d'hypothyroïdie congénitale posé tardivement à 4 mois de vie

→ Dépôt du Guthrie est de la responsabilité de la SFL
→ Echanges SFL/CRDN: SFL informe quand un bébé né à domicile est prélevé

AVENIR PROCHE DU DNN FRANÇAIS

Recommandations favorables de l'HAS

- Généralisation du DNN de la drépanocytose (courant 2024)
- Démarrage du DNN du DICS (2025) avec l'amyotrophie spinale (en cours d'étude par l'HAS)

ATTENTION !

Pour le moment
il faut continuer
à cocher la
case

En cours d'étude par l'HAS

- Réévaluation de 4 autres maladies métaboliques
- Amyotrophie spinale

+ études pilote en
cours



Vous allez avoir un bébé
ou votre bébé vient de naître.

Le dépistage dès la naissance, c'est important

En France, un dépistage néonatal
(à 3 jours) est réalisé gratuitement
chez tous les nouveau-nés pour détecter
certaines maladies graves. Ce dépliant vous
informe sur les objectifs et le déroulement
de ce dépistage.



Equipe du CRDN Pays de la Loire disponible !

Secrétariat: 02.40.08.76.59

Laboratoire: 02.40.08.32.41

Puéricultrice Sophie Cottineau: 06.27.91.02.87

(Lundi des semaines paires, Jeudi et Vendredi)

Biologiste Aurore Catteau: 02.44.76.83.13

Pédiatre coordinateur Arelis Brunellière poste 70039

crdn.pdl@chu-nantes.fr