

DÉPISTAGE NÉONATAL PAR EXAMENS BIOLOGIQUES

DÉLIVRER L'INFORMATION ET RECUEILLIR LE CONSENTEMENT DES PARENTS

Guide pour les professionnels



HAS

HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL



MINISTÈRE
DES SOLIDARITÉS
ET DE LA SANTÉ

*Liberté
Égalité
Fraternité*

o AVRIL 2021

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



Informer les parents	3
.....o Quelles informations donner ?	3
.....o Qu'est-il important d'expliquer ?	3
.....o Conseils pratiques de vocabulaire	5
Recueillir le consentement des parents	5
.....o Quel délai pour se décider ?	6
.....o Qui est habilité à donner son consentement ?	7
.....o Existe-t-il une possibilité de rétractation ?	7
.....o Que faire en cas de refus ?	7
Ce qui peut être difficile pour les parents	8
Que faire devant des parents indécis, ou qui ont besoin d'être accompagnés ?	11
Réponses à des questions qui peuvent vous être posées	13
.....o Pourquoi ce test ?	13
.....o Pourquoi me demander mon accord ?	13
.....o Pourquoi maintenant ?	14
.....o Que fait-on des fiches de refus de dépistage ?	14
.....o Que fait-on des buvards sur lesquels les prélèvements sont effectués ?	15
.....o Pourquoi ces maladies sont-elles dépistées et pas d'autres ? Pourquoi dans d'autres pays on dépiste d'autres maladies ?	15
.....o Pourquoi le dépistage de la drépanocytose n'est-il proposé qu'à certains enfants, est-ce de la stigmatisation ?	16
.....o Les traitements sont-ils efficaces ?	16
.....o De quelle nature sont les tests génétiques ? À quoi ça sert ?	16
Et vous, quelles sont vos difficultés et vos questions en tant que professionnel ?	17
.....o Pour informer les parents et recueillir leur consentement	17
.....o Pour réaliser le prélèvement	18
.....o Pour expliquer des notions complexes aux parents	19
Ressources complémentaires	20

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



Informer les parents

Vous êtes chargé de présenter le dépistage néonatal par examens biologiques à des parents ou bien de pratiquer un prélèvement chez un nouveau-né. Les parents doivent bénéficier d'une information claire sur l'objectif de ce dépistage et donner leur consentement à sa réalisation.

Or, les parents n'ont pas tous les mêmes attentes en matière d'information. Certains se contentent d'une information minimale, d'autres sont plus curieux et veulent en savoir davantage sur les maladies dépistées. Enfin, des parents peuvent avoir des difficultés à comprendre les informations données.

Il est essentiel d'ouvrir le dialogue avec les parents en tenant compte de toutes ces particularités. Ce dialogue doit avoir lieu avant de pratiquer le prélèvement.

.....o Quelles informations donner ?

Délivrer aux parents une information claire, précise, synthétique et surtout compréhensible. Ne pas affoler inutilement car les maladies recherchées sont rares.



QUAND ?

Remettre le dépliant « Le dépistage dès la naissance, c'est important ».

Quand : avant de réaliser le prélèvement, pendant le séjour en suite de couches ou, si possible, pendant le troisième trimestre de grossesse.

.....o Qu'est-il important d'expliquer ?

Les maladies dépistées

Les maladies dépistées sont rares dans la population (l'incidence globale pour toutes les pathologies est d'environ 1 enfant sur 750) mais elles peuvent être graves si elles ne sont pas prises en charge dès les premiers jours de vie.

[Voir une présentation des maladies dépistées](#)

Les raisons des tests de dépistage

L'objectif est de repérer très tôt les nouveau-nés atteints d'une des maladies recherchées, avant que des signes apparaissent. Un traitement précoce leur permettra de limiter les complications graves et d'améliorer leur qualité de vie.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



Le programme de dépistage néonatal concerne tous les nouveau-nés, même prématurés. Il n'existe aucune contre-indication à ce test. Pour les prématurés, un deuxième prélèvement peut être nécessaire à la sortie de l'hospitalisation.

Certains parents pensent que, si leurs aînés sont indemnes, alors il n'y a pas de raison de s'inquiéter pour les autres enfants de la fratrie. De même s'il n'y a aucune personne atteinte de ces maladies dans leur famille. Il convient alors de bien insister sur le fait que ces maladies peuvent apparaître chez tous les enfants, même si la famille est indemne, et que par conséquent le dépistage est important pour tous les enfants.

La description du prélèvement

Le prélèvement consiste en une piqûre au talon ou éventuellement en une ponction veineuse sur le dos de la main. Des gouttes de sang sont déposées sur une fiche nominative spécifique, appelée « buvard », où seront également notées les données administratives de ce prélèvement.

Pour des informations précises sur la technique de prélèvement, [voir les vidéos du Centre national de coordination du dépistage néonatal \(CNCNDN\).](#)

La communication des résultats aux parents

Dans plus de 99 % des cas, les tests de dépistage ne révéleront pas d'anomalie biologique pouvant être le signe d'une maladie. Les parents ne sont pas prévenus individuellement du résultat du test. L'absence d'appel au bout de quatre semaines signifie que le résultat est normal et donc que l'enfant n'est pas « à risque » d'avoir une des maladies ciblées.

Toutefois, durant cette attente, on peut conseiller à des parents très anxieux de contacter le secrétariat du Centre régional de dépistage néonatal (CRDN) de leur région (les coordonnées doivent figurer sur le dépliant d'information) pour obtenir des informations sur l'avancement des analyses et les résultats.

Si le résultat du test est « anormal », les parents sont rappelés par le pédiatre référent de proximité pour la maladie concernée, ou parfois par le médecin traitant ou par la sage-femme. Ce rappel se fait le plus souvent dans les deux semaines qui suivent le prélèvement. Pour la mucoviscidose et la drépanocytose, le résultat peut être plus tardif.

Un rendez-vous de confirmation diagnostique est alors programmé dans les meilleurs délais.

Pour la mucoviscidose, en cas de refus de l'examen de biologie médicale de génétique, un second prélèvement peut être effectué de nouveau à la maternité ou à la maison de naissance ou encore à domicile. De même, il arrive que des buvards ne soient pas interprétables et que les parents soient convoqués pour recommencer le prélèvement. Ils sont alors appelés soit par l'établissement où a eu lieu l'accouchement, soit par le centre régional de référence pour le dépistage néonatal.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



.....o Conseils pratiques de vocabulaire

Attention au glissement de vocabulaire. Quand un test est « douteux », « anormal », « suspect », il s'agit de qualifier le résultat du test et non l'enfant lui-même.

Veiller à ne pas utiliser les termes de « **cas douteux** » ou « **suspect** » qui portent à confusion. Privilégier des formulations comme : le résultat du test est « **normal** » ou « **anormal** » ou encore « **à contrôler** ».

Un test positif signifie pour les biologistes médicaux que le résultat du dosage dépasse le seuil normal pour un des marqueurs mesurés, et donc que l'enfant est susceptible d'avoir une des maladies ciblées. Alors que pour les familles, un test positif peut être interprété comme une bonne nouvelle. Inversement pour les tests négatifs.

Veiller à ne pas utiliser les termes « **positifs** » ou « **négatifs** » avec les familles. Privilégier des formulations comme : le résultat du test peut être « **normal** » = bonne nouvelle ou « **anormal** » = « **à contrôler** ».

Recueillir le consentement des parents

Le dépistage néonatal n'est pas obligatoire, c'est l'accord des parents qui l'est !

Le dépistage néonatal ne peut être réalisé qu'avec le consentement des parents de l'enfant dépisté. Le recueil du consentement d'un des deux parents est une obligation légale¹. Le consentement oral d'un des deux parents est suffisant pour le dépistage.

Le consentement n'a pas besoin d'être écrit hormis pour les examens de biologie médicale de génétique pour lesquels le consentement écrit des deux parents est obligatoire (art. R. 1131-4 du CSP). L'examen de biologie médicale de génétique n'est réalisé à ce jour que pour la recherche de la mucoviscidose et ne sera réalisé que chez certains nouveau-nés (1 nouveau-né sur 200). Le consentement écrit pour ce test doit être exprimé par les deux parents au verso du buvard.

En cas de refus : le ou les parents doivent signer un **formulaire spécifique de refus**.

¹ Article L. 1111-2 du CSP. Arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



À NOTER

Ainsi, avant de prélever l'échantillon de sang, le professionnel doit impérativement apporter toutes les informations nécessaires aux parents sur le dépistage pour faciliter leur prise de décision éclairée.

En pratique

-○ solliciter l'accord verbal d'au moins 1 des 2 parents pour faire le prélèvement ;
-○ solliciter le consentement écrit des deux parents pour pouvoir réaliser ensuite, si cela s'avère nécessaire, un examen de biologie médicale de génétique. Ce consentement se traduit par leur signature au dos du buvard.

.....○ Quel délai pour se décider ?

Trop souvent, les parents sont mis sous pression et doivent donner leur consentement au moment même où le professionnel vient chercher l'enfant pour réaliser le prélèvement.

Le prélèvement doit avoir lieu après 48 heures de vie et au mieux à 72 heures de vie de l'enfant.

Idéalement, les parents devraient être informés sur ce dépistage pendant la grossesse car les premiers jours après la naissance n'y sont pas propices.

Après l'accouchement, il est important d'en parler suffisamment tôt avant le prélèvement, plusieurs heures avant ou la veille, pour que les parents puissent donner leur consentement en conscience, sans pression, en ayant le temps de poser leurs questions et d'exprimer leurs éventuels doutes ou craintes.

Si les parents refusent dans un premier temps, le dépistage néonatal gratuit tel qu'il est présenté ici ne peut pas se faire plus tard. C'est lorsque d'éventuels signes de la maladie apparaissent (appelés « signes d'appel ») que des tests de diagnostic sont réalisés directement, sans passer par la phase de dépistage.

En pratique, dans des cas très spécifiques d'enfants adoptés à l'étranger par exemple, les tests peuvent être proposés plus tard, avec des réserves sur leur fiabilité. Il convient alors de prendre contact avec son **centre régional de dépistage néonatal (CRDN)**.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



.....◦ Qui est habilité à donner son consentement ?

Le consentement d'au moins un des deux parents est nécessaire pour la réalisation du dépistage. Le consentement n'a pas besoin d'être écrit.

Pour les examens de biologie médicale de génétique, **le consentement écrit des deux parents est obligatoire**.

En cas d'absence ou d'incapacité des parents, c'est la personne exerçant l'autorité parentale qui doit donner son accord.

.....◦ Existe-t-il une possibilité de rétractation ?

Le consentement donné en début d'une intervention de dépistage peut être révoqué, même verbalement, à tout moment par le détenteur de l'autorité parentale.



ATTENTION

En pratique

En cas de consentement des parents, demander confirmation de l'accord verbal juste avant le prélèvement.

.....◦ Que faire en cas de refus ?

En cas de refus, les parents ne doivent pas subir de pression inappropriée ni de jugement. Ils ne sont pas obligés de donner la raison de leur refus. Toutefois, il est important de leur dire que leur décision vaut pour l'ensemble des maladies dépistées (on ne peut pas accepter pour une maladie et refuser pour d'autres) et qu'ils n'auront pas d'autres occasions d'y avoir recours plus tard.

Certains parents acceptent le dosage des marqueurs biologiques mais pas le test génétique. Il convient alors d'échanger avec eux sur leur représentation du test « génétique » afin de lever d'éventuels malentendus ou préjugés (voir les questions/réponses plus loin).

En cas de refus, les parents doivent signer un formulaire spécifique de refus (**voir le formulaire de refus**).

Ce formulaire doit être transmis au centre régional de dépistage néonatal (CRDN) avec un buvard de prélèvement sans prélèvement sanguin (« buvard blanc »). Ce refus doit être inscrit dans le carnet de santé du nouveau-né.

Vous pouvez, sur le formulaire de refus, mettre un commentaire sur les raisons invoquées par les parents afin d'orienter les futures démarches de promotion du dépistage néonatal.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



À NOTER

En pratique

En cas de refus du dépistage par les parents, demandez-leur s'ils souhaitent poser des questions ou faire part de leurs doutes.

« Vous ne souhaitez pas que nous réalisons le dépistage chez votre enfant. Nous respectons votre choix. Néanmoins, y a-t-il une information que vous souhaiteriez avoir, une question que vous voudriez poser ? »

« Pouvez-vous m'expliquer les raisons de votre refus ? »

Inscrire ce refus dans le carnet de santé de l'enfant.

Ce qui peut être difficile pour les parents

Dans les enquêtes menées auprès des parents, diverses difficultés sont exprimées qu'il convient de prendre en compte.

Difficultés éventuelles vécues par les parents et moyens possibles pour y remédier

.....○ Difficultés

- Entendre parler de maladies graves alors que l'on est dans l'euphorie de la naissance, de la vie qui commence.

- Imaginer ou voir son bébé piqué et souffrir. Ne rien pouvoir faire pour l'apaiser, se voir impuissant face aux pleurs de l'enfant.

.....○ Moyens possibles pour y remédier

- Parler du dépistage néonatal avant la naissance.
- En parler de manière positive, comme d'une chance à saisir, une des premières décisions à prendre, en tant que parent, pour prendre soin de son enfant.

- Proposer à l'un des 2 parents d'être présent et expliquer ce qui apaise le bébé : le « peau à peau », le faire téter le sein ou un biberon d'eau sucrée (voir détails dans l'encadré page 10).
- Expliquer ce que l'on fait, décrire les gestes pratiqués.
- Expliquer que la douleur liée au geste est minime par rapport au bénéfice attendu du dépistage.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



.....o Difficultés

- o Avoir l'impression d'être dépossédé de ses droits à décider de ce qui est bon ou pas pour son enfant. (Éventuellement croire que l'on a été dépossédé de ses droits car on ne se souvient pas d'avoir donné son accord.).

- o Attendre les résultats dans un délai qui n'est pas fixe (dépend du nombre de naissances dans la période, etc.). Le résultat est une « non-réponse », ce qui peut être angoissant pour les parents.

- o Gérer le stress et l'inquiétude créés par un résultat « anormal ».

- o Imaginer son enfant porteur d'une de ces maladies, une vision tellement angoissante qu'elle est repoussée. On préfère ne pas savoir, ne pas en entendre parler.

.....o Moyens possibles pour y remédier

- o Demander l'accord des parents systématiquement, sans faire d'oubli, avant le prélèvement. En garder la trace écrite dans le dossier patient.
- o En cas de consentement des parents, demander confirmation de l'accord verbal juste avant le prélèvement.
- o Si possible, ne pas mêler la discussion sur le dépistage néonatal à d'autres informations.

- o Donner le délai d'attente réaliste pour son territoire.
- o Pour les parents très anxieux, donner les coordonnées du secrétariat du centre régional de dépistage néonatal en vous reportant au dépliant d'information ou à défaut en consultant [le site du CNCNDN](#).

- o Donner la proportion d'enfants réellement malades parmi ceux qui ont des résultats « anormaux » : seul environ 1/3 des enfants dont le résultat est « anormal » seront réellement malades.
- o Si vous souhaitez plus de détails sur chaque pathologie, [voir les fiches de présentation des maladies dépistées](#).

- o Adopter un ton neutre et pas trop angoissant pour parler du dépistage néonatal, voire de manière positive comme indiqué ci-dessus.
- o Éventuellement évoquer le fait que l'incidence globale pour toutes les pathologies est d'environ 1 enfant sur 750.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



À NOTER

En pratique pour apaiser le bébé

En accord avec les parents, vous pouvez réaliser le prélèvement :

- lors d'une alimentation au biberon ou au sein (attendre une succion rythmée avant de piquer) ;
- lors d'un « peau à peau » ou dans les bras d'un des parents, accompagner d'une succion non nutritive associée à une solution sucrée type saccharose en respectant les recommandations en vigueur.

Si le prélèvement doit s'effectuer sur un plan de change :

- emmailloter le nouveau-né à l'aide d'une couverture (ou à défaut un linge, une serviette) ;
- proposer une succion non nutritive associée à une solution sucrée type saccharose en respectant les recommandations en vigueur ;
- positionner l'enfant sur le côté ;
- proposer aux parents de tenir la tétine, de poser une main sur la tête ou le thorax de l'enfant, de lui parler, de chanter, etc.



Que faire devant des parents indécis, ou qui ont besoin d'être accompagnés ?

Il convient de les faire s'exprimer sur ce qu'ils ont compris au sujet de ce dépistage et de ce qu'on leur demande exactement. L'idée est :

-○ d'écarter d'éventuels contresens ou amalgames avec d'autres tests ou avec la vaccination ;
-○ de préciser si besoin la nature de la décision qu'ils ont à prendre (accepter ou non qu'un professionnel de santé fasse le prélèvement pour procéder à des analyses) ;
-○ redonner les explications nécessaires.



À NOTER

En pratique, poser des questions ouvertes

« Pour vous apporter des informations utiles, j'ai besoin de connaître ce que vous avez compris au sujet de ce dépistage. Qu'est-ce que vous pouvez m'en dire ? »

Demander si les parents ont des questions, des doutes, des inquiétudes ou des préoccupations qui les font hésiter.

« J'ai le sentiment que vous hésitez. Que puis-je faire pour vous aider ? Avez-vous des questions, des inquiétudes ? »

Étudier avec eux la balance bénéfices/risques (voir tableau page 12) et leur demander de se situer par rapport à elle :

qu'est-ce qui est vraiment important pour eux malgré les incertitudes et les risques ?

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



Balance des bénéfices/risques pour les parents de donner leur accord pour le dépistage néonatal

	Vous donnez votre accord pour faire le test	Vous refusez de donner votre accord pour faire le test
Bénéfices	<ul style="list-style-type: none"> ○ Si votre enfant n'est pas malade : vous êtes rassuré(e) sur le fait que votre enfant n'a aucune des maladies recherchées. ○ Si votre enfant est malade : vous êtes accompagné(e) pour pouvoir mettre en place un traitement ou des mesures pour améliorer la santé de votre enfant et mettre toutes les chances de son côté pour qu'il grandisse le mieux possible. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Si votre enfant n'est pas malade : vous vous épargnez l'éventualité d'un stress dû à l'annonce d'un éventuel faux positif. ○ Si votre enfant est malade : il n'y a pas de bénéfice.
Risques	<ul style="list-style-type: none"> ○ Le prélèvement en lui-même est sans risque pour le bébé (pas de risque de contamination par exemple) ○ Si votre enfant n'est pas malade : vous risquez d'avoir des inquiétudes non fondées dans le cas où le résultat du test de votre enfant est anormal mais qu'il n'est finalement pas malade. ○ Si votre enfant est malade : vous risquez d'avoir à vivre l'annonce d'une suspicion de maladie grave chronique de votre enfant. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Si votre enfant n'est pas malade : il n'y a pas de risque. ○ Si votre enfant est malade : certains symptômes seront irréversibles dès qu'ils apparaîtront, il sera alors trop tard pour mettre en route les traitements visant à prévenir les troubles. <p>Le diagnostic sera plus difficile à établir qu'au moment de la naissance : il pourra s'écouler plusieurs mois entre le moment où les premiers symptômes apparaîtront et celui où les médecins réussiront à poser un diagnostic. Vous pourriez regretter le fait d'avoir refusé le test de dépistage, en vous sentant responsable du retard de diagnostic.</p>
Incertitudes	<p>On ne peut jamais être sûr à 100 % de détecter tous les enfants malades. Chaque année sur les 750 000 naissances en France, 1 000 bébés malades sont détectés grâce à ce dépistage et peuvent avoir des traitements efficaces. Les cas de bébés qui, bien que malades, ne sont pas détectés par ces tests sont exceptionnels.</p>	<p>Vous ne savez pas si votre bébé est atteint d'une des maladies recherchées.</p>
Conséquences	<ul style="list-style-type: none"> ○ Si votre enfant est malade : sa prise en charge sera précoce et les conséquences de sa maladie sur son bien-être et sa qualité de vie seront moins importantes. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Que votre enfant soit malade ou pas : aucune conséquence administrative, pas de fichage, pas de justification à donner, pas de conséquence sur l'autorité parentale. Ces tests ne sont pas exigés pour être admis dans des lieux collectifs comme la crèche ou l'école. Aucune conséquence sur la qualité de la prise en charge du bébé et de sa maman. Aucune conséquence relationnelle : pas de dégradation de la relation avec l'équipe, pas de jugement moral. ○ Si votre enfant est malade, sa prise en charge sera retardée et plus complexe.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



Réponses à des questions qui peuvent vous être posées

.....o Pourquoi ce test ?

Tout d'abord parce que ce test permet de dépister plusieurs maladies avant qu'elles ne s'expriment chez votre enfant et ainsi de les traiter pour éviter les conséquences graves de ces maladies.

C'est une occasion unique de dépister plusieurs maladies, gratuitement (l'Assurance maladie finance le programme) par des professionnels très spécialisés et dans le cadre d'une organisation très sûre qui fonctionne depuis plus de 50 ans en France.

C'est un programme national, une chance qui est offerte à tous les bébés nés en France (quelle que soit leur nationalité). Il est réalisé dans tous les pays développés.

Attention, ce n'est pas un test de diagnostic. Des examens complémentaires seront réalisés sur les nouveau-nés dont les résultats sont « anormaux » pour poser un diagnostic, c'est-à-dire pour confirmer s'ils sont réellement malades ou pas.

Dans ce cas, un traitement ou des mesures adaptées seront mis en œuvre très précocement, idéalement avant même que les premiers signes de la maladie se manifestent. On évite ainsi des séquelles graves.



À NOTER

Conseil pratique

Présenter le dépistage néonatal de façon positive, comme une chance pour le bébé et comme une opportunité pour les parents de prendre une des premières décisions importantes pour sa santé.

.....o Pourquoi me demander mon accord ?

Parce que votre consentement est une obligation légale pour pouvoir réaliser le dépistage (arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale). C'est vous qui décidez car vous détenez l'autorité parentale sur votre enfant, ce qui veut dire que vous en êtes responsable. L'autorité parentale est « un ensemble de droits et de devoirs ayant pour finalité l'intérêt de l'enfant ».

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



.....o Pourquoi maintenant ?

Parce que les marqueurs dans le sang que l'on va rechercher et mesurer sont présents en quantité suffisante, ce qui n'est pas le cas avant 48 heures de vie. Ensuite, si l'enfant a une des maladies ciblées, des symptômes graves et irréversibles risquent d'apparaître. Il y a donc une « fenêtre » courte durant laquelle le test est efficace et facilement interprétable.

Le temps pour prendre sa décision est donc court.

Dans le cas d'une sortie de la maternité avant le 3^e jour de l'enfant ou lorsque l'accouchement n'a pas lieu dans une maternité mais dans une maison de naissance ou à domicile, c'est la sage-femme qui assure la surveillance du post-partum à domicile qui réalise le test².



À NOTER

Conseil pratique

Dans des cas d'enfants nés sans l'intervention d'un professionnel de santé (accouchement non assisté ou accouchement inopiné), le test peut avoir lieu plus tard. Dans ces cas aussi, le recueil de consentement est nécessaire avant le prélèvement.

.....o Que fait-on des fiches de refus de dépistage ?

Il n'existe pas de liste des familles ayant refusé, c'est interdit par la loi. Les fiches sont stockées dans les centres régionaux de dépistage néonatal (1 dans chaque région).

Le nombre total de refus (anonymisé) est toutefois comptabilisé par le Centre national de coordination du dépistage néonatal (CNCDN), il est de l'ordre de 250 à 300 par an pour toute la France.

² Lors d'un accouchement en maternité, la maternité remet l'enveloppe et le buvard à la mère pour qu'elle les remette ensuite à la sage-femme à domicile.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



.....o **Que fait-on des buvards sur lesquels les prélèvements sont effectués ?**

Les buvards sont envoyés dans le centre régional de dépistage néonatal, pour que les gouttes de sang soient analysées.

La partie contenant les informations personnelles n'est transmise à aucun autre organisme. Le prélèvement est stocké dans le centre régional du dépistage néonatal pendant 1 an minimum³.

Le sang prélevé ne peut pas être utilisé pour autre chose que le dépistage sauf demande explicite réalisée directement auprès des parents.

Aucune autre pathologie ne sera recherchée sur ces prélèvements.

.....o **Pourquoi ces maladies sont-elles dépistées et pas d'autres ? Pourquoi dans d'autres pays on dépiste d'autres maladies ?**

Le dépistage d'une maladie donnée doit répondre, pour être éthiquement acceptable, à des critères définis initialement par Wilson et Jungner en 1968 pour l'Organisation mondiale de la santé puis adaptés en fonction des avancées médicales et technologiques :

-o La maladie doit constituer un problème de santé publique, elle doit avoir une fréquence minimale de l'ordre de 1/15 000, elle doit pouvoir être repérée avant l'apparition de lésions irréversibles et diagnostiquée avec certitude, être sensible à un traitement efficace ou à une prise en charge bénéfique pour l'enfant.
-o Le marqueur doit être fiable (sensibilité et spécificité du test), à l'origine d'un minimum d'erreurs de classement (peu de faux négatifs et peu de faux positifs), facile à doser avec une technicité robuste et peu coûteuse.
-o L'intérêt coût-bénéfice doit être démontré, non pas uniquement en termes financiers mais sur le plan d'une utilité personnelle pour l'enfant.
-o Le financement du programme de test doit être acquis sur un long terme.
-o L'organisation doit être définie avec un accès identique au test sur tout le territoire et une efficacité comparable pour toute la population.

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 par le ministre des Solidarités et de la Santé après avis de la Haute Autorité de santé. Cette liste est amenée à se développer en fonction des avancées de la science et des technologies. Pour connaître la liste des maladies ciblées par ce dépistage, consulter le site du ministère chargé de la santé.

³Arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



.....◦ Pourquoi le dépistage de la drépanocytose n'est-il proposé qu'à certains enfants, est-ce de la stigmatisation ?

Ce test n'est utile que chez les enfants dont un des parents a pu lui transmettre la maladie (notion d'hérédité). À ce jour, cette maladie est présente le plus souvent chez des personnes originaires de certaines régions du monde où la maladie est fréquente. Le fait de rechercher la drépanocytose n'est donc pas lié à l'origine ethnique mais est fondé sur la probabilité plus forte de trouver la maladie.

.....◦ Les traitements sont-ils efficaces ?

Que peut-on espérer d'une prise en charge précoce ?

Selon la maladie dont est atteint l'enfant, les traitements qui lui seront proposés sont très différents. Il peut s'agir d'un régime alimentaire strict, de médicaments ou d'un suivi médical spécialisé. Les bénéfices attendus seront eux aussi différents selon les cas.

En l'état actuel des connaissances, on peut toutefois retenir 3 idées principales :

-◦ aucun traitement ne permet de guérir complètement ou de faire disparaître les maladies dépistées ; les traitements évitent ou ralentissent l'apparition des symptômes et limitent leurs conséquences ;
-◦ les traitements devront être pris – ou les mesures suivies – durant toute la vie ;
-◦ les traitements permettent d'avoir une vie normale ou au minimum d'améliorer le bien-être et la qualité de vie de l'enfant.

Pour plus de précisions, vous pouvez vous référer aux [fiches d'information sur les maladies dépistées](#).

.....◦ De quelle nature sont les tests génétiques ? À quoi ça sert ?

Ils ne sont réalisés que sur certains buvards, lorsque les tests biologiques réalisés auparavant ont révélé un risque. Pour ne pas avoir à rappeler les parents, on demande à l'avance leur consentement aux tests génétiques alors même que l'on n'est pas sûr de les réaliser. Ainsi, les tests génétiques ne concernent que 1 enfant sur 200 environ.

À ce jour, seule la mucoviscidose est recherchée par un test génétique, c'est pourquoi elle est mentionnée sur les buvards, mais ce type de test pourrait être étendu à l'avenir.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



Et vous, quelles sont vos difficultés et vos questions en tant que professionnel ?

.....o Pour informer les parents et recueillir leur consentement

Les professionnels peuvent également rencontrer des difficultés qu'il conviendra de solutionner en équipe. Voici quelques pistes qui peuvent vous aider concernant le consentement.

Possibles difficultés des professionnels concernant le consentement et pistes de solutions

Ce qui est difficile pour les professionnels	Que faire ?
Ne pas parvenir à convaincre de l'importance du dépistage néonatal.	Ne le prenez pas comme un échec personnel. Vous avez obligation de donner une information de façon explicite, mais vous n'êtes pas responsable de la décision des parents. Demander à un collègue de prendre le relais ou à un médecin de recevoir les parents en entretien pour en parler si les parents acceptent. Remettez le dépliant « Le dépistage dès la naissance, c'est important ».
Ne pas avoir de temps suffisant pour en discuter avec les parents.	Remettre le dépliant « Le dépistage dès la naissance, c'est important ». Proposer si besoin d'autres ressources comme le site du Centre national de coordination du dépistage néonatal, celui du ministère des Solidarités et de la Santé ou celui de la Haute Autorité de santé.
Les deux parents ne sont pas d'accord.	Il suffit de l'accord d'un des deux parents pour effectuer le prélèvement en vue des examens biologiques de dépistage (acte de soins usuel). À contrario, sans l'accord des deux parents, le test de biologie médicale de génétique ne peut pas être réalisé (acte non usuel).
Ne pas pouvoir communiquer avec les parents (en cas de situation de handicap, de non-maîtrise d'une langue commune...).	Utiliser le schéma du dépliant « Le dépistage dès la naissance, c'est important ». Avoir recours le plus souvent possible à l'interprétariat professionnel, en face-à-face, par téléphone ou par vidéo :o par Inter Service Migrants Interprétariat (sur l'ensemble du territoire); tél. : 01 53 26 52 62 http://www.ism-interpretariat.fro d'autres structures sont disponibles en région. À défaut, on peut envisager :o le recours à un tiers non professionnel mais maîtrisant les deux langues impliquées dans la communication : les professionnels de proximité (personnel de la maternité), l'entourage du parent, voire d'autres usagers ;o le recours à une langue tierce, parlée par le professionnel et par le parent ;o l'utilisation d'outils : des pictogrammes (Medipicto), des sites de traduction en ligne et des applications pour smartphone spécialisées dans le domaine médical (ex.Traducmed), des sites/applications « grand public » (ex. Google Traduction), des lexiques, etc.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



.....o Pour réaliser le prélèvement

Quand dois-je prélever ?

Idéalement à 72 heures de vie. Une tolérance peut être acceptée à partir de 48 heures de vie.

Le nouveau-né doit avoir bénéficié d'une alimentation (entérale ou parentérale) depuis 48 heures.

Pour les nouveau-nés prématurés, il est recommandé de réaliser un prélèvement à 72 heures de vie puis si nécessaire à la sortie de l'enfant.

Comment prélever ?

Le prélèvement est réalisé en capillaire au niveau du talon ([voir les vidéos du Centre national de coordination du dépistage néonatal](#)) ou éventuellement par une ponction veineuse réalisée au goutte-à-goutte. Ne jamais utiliser l'alcool comme antiseptique.

Si besoin, vous pouvez réchauffer le pied avant le prélèvement à l'aide d'un linge humide et chaud.

Si ce prélèvement est réalisé par une ponction veineuse, par exemple si d'autres examens sanguins sont effectués, veillez à ne pas déposer le sang dans un tube avec anticoagulant mais directement sur le buvard.

Remplir obligatoirement tous les ronds et en quantité suffisante (ni trop, ni trop peu) sans toucher la surface du papier buvard.

En effet, la quantité de sang que l'on doit déposer sur le papier a été calculée pour permettre une analyse fiable. Un prélèvement inadéquat peut fausser les résultats et entraîner des faux positifs si la surface est trop surchargée et des faux négatifs si la quantité est insuffisante.

Pour des informations précises sur la technique de prélèvement [consulter les vidéos du Centre national de coordination du dépistage néonatal \(CNCDN\)](#).

Ne pas utiliser de produit type Vaseline® ou Hemoform®.

Que dois-je faire du papier buvard après le prélèvement ?

Laisser sécher le papier buvard à l'horizontale. Ne pas poser plusieurs fiches les unes sur les autres. Ne pas poser sur un radiateur ou au soleil. Ne pas mettre le papier buvard dans un sac plastique.

Acheminer le prélèvement le jour même à l'aide de l'enveloppe préoblitérée. Plusieurs envois simultanés peuvent être réalisés dans une même enveloppe à condition de ne pas superposer la partie comprenant les ronds remplis.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



.....o Pour expliquer des notions complexes aux parents

Comment expliquer l'incidence d'une maladie ?

Elle correspond au nombre de nouveaux cas d'une maladie sur une période donnée.

Par exemple, l'incidence annuelle de l'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)⁴ varie de 1/5 000 à 1/20 000 (source 2019 du CNCNDN). Cela veut dire que pour 714 000 naissances en une année en France (source Insee pour 2019), on peut estimer en théorie qu'entre 48 et 142 enfants naîtront sur une année en France avec cette maladie.

Chaque année, pour les 750 000 naissances en France, environ 1 000 bébés malades sont détectés grâce à ce programme, toutes maladies confondues, soit en moyenne 1 bébé sur 750.

Comment expliquer les faux positifs/faux négatifs ?

Un paragraphe dans le dépliant consacré aux limites du dépistage peut susciter des questions de ce type.

Les faux positifs, ce sont les cas où le résultat du test de dépistage est anormal (test positif) pour une des maladies ciblées mais, après vérification par d'autres tests, on constate que l'enfant n'a pas la maladie en question (le test aurait dû être négatif) : le résultat est donc « faussement positif ».

On peut prendre l'image du chercheur d'or dans une rivière : il ne veut surtout pas louper de pépite, alors son tamis est bien fin. Il est donc à peu près sûr de trouver toutes les pépites, mais certains cailloux un peu gros ou un peu brillants peuvent rester eux aussi dans le tamis. Il faudra alors un autre test pour déterminer ce qui est du caillou ou de la pépite.⁵

Les faux négatifs, c'est le cas contraire, heureusement très rare. Le test n'a pas détecté la maladie (test négatif), alors que l'enfant est malade (le test aurait dû être positif) : le résultat est donc « faussement négatif ».

Pour reprendre l'image du tamis, on a ici un tamis avec des mailles trop larges. Certaines pépites qui devraient y être retenues traversent le tamis et ne se voient pas. Ici, des marqueurs de la maladie dans le sang ne se voient pas assez et on pense que l'enfant est indemne alors qu'il a la maladie.

⁴ L'hyperplasie congénitale des surrénales est un trouble endocrinien héréditaire causé par un déficit des enzymes de la stéroïdogénèse (source Orphanet). C'est une des maladies recherchées dans le cadre du dépistage néonatal.

⁵ Image inspirée du Guide pratique pour le dépistage néonatal sanguin et urinaire - Destiné aux infirmières en périnatalité et aux sages-femmes, août 2018, Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec - Canada.

Dépistage néonatal guide pour les professionnels



Ressources complémentaires

Si vous ne trouvez pas les réponses que vous recherchez dans ce document, vous pouvez vous adresser :

-o directement au centre régional de dépistage néonatal (CRDN) de votre région ou consulter son site internet ;
-o consulter le site du Centre national de coordination du dépistage néonatal : <https://depistage-neonatal.fr/>

Pour des questions plus générales sur les maladies génétiques, vous disposez d'une structure nationale d'information ouverte aux professionnels de santé et au grand public : Orphanet, banque de données sur les maladies rares : <https://www.orpha.net/>

Ce document a été élaboré par la HAS avec des professionnels de la néonatalité, en partenariat avec le Centre national de dépistage néonatal. Il a été relu par des professionnels, une association de personnes concernées, le comité de pilotage national du dépistage néonatal et des institutions de santé (vous pouvez consulter le rapport d'élaboration disponible sur le site de la HAS).

Il a été rédigé selon les consignes en vigueur et les connaissances disponibles à la date de sa publication, qui sont susceptibles d'évoluer en fonction de nouvelles données.