



HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

**RAPPORT
D'ÉLABORATION**

Documents d'information sur le dépistage néonatal par examens biologiques

Des ressources pour les familles
et les professionnels

Validé par le Collège le 15 avril 2021

Descriptif de la publication

Titre	Documents d'information sur le dépistage néonatal par examens biologiques Des ressources pour les familles et les professionnels
Méthode de travail	La méthode retenue pour l'élaboration de cette fiche d'information est adaptée de la méthode Document d'information du patient à partir d'une recommandation de bonne pratique , HAS 2012.
Objectif(s)	<ul style="list-style-type: none">– Informer les parents et obtenir le consentement éclairé des familles pour réaliser le dépistage néonatal des nourrissons.– Soutenir les pratiques des professionnels dans le recueil de ce consentement.
Cibles concernées	Parents de nourrissons Professionnels de santé autour de la grossesse et de la naissance.
Demandeur	Le centre national de coordination du dépistage néonatal (CNCDN)
Promoteur(s)	Haute Autorité de santé (HAS)
Financement	Fonds publics
Pilotage du projet	Mme Andrea Lasserre, cheffe de projet - Service Évaluation économique et santé publique (SEESP) de la HAS (cheffe de service : Mme Michèle Morin-Surroca) Mme Maryse Karrer, cheffe de projet – Service engagement des usagers de la HAS (cheffe de service : Mme Joëlle André-Vert)
Recherche documentaire	Recherche de documents d'information sur le dépistage néonatal à destination des parents. Ces documents, en français ou en anglais, ont été obtenus en interrogeant les sites Internet des sociétés savantes médicales, des associations d'usagers et des sources généralistes en santé.
Auteurs	Dépliant d'information destiné aux familles : Dr Frédéric Huet (pédiatre, centre de coordination du dépistage néonatal du CHU de Dijon), Mmes Maryse Karrer, Andrea Lasserre, Émilie Ria (Infirmière puéricultrice, Nancy). Document d'accompagnement pour les professionnels : Mme Maryse Karrer (HAS-SEU) Fiches questions/réponses sur les pathologies dépistées : Mme Andrea Lasserre (HAS-SEESP) Rapport d'élaboration : Mme Maryse Karrer (HAS-SEU)
Conflits d'intérêts	Les membres du groupe de travail ont communiqué leurs déclarations publiques d'intérêts à la HAS. Elles sont consultables sur le site https://dpi.sante.gouv.fr . Elles ont été analysées selon la grille d'analyse du guide des déclarations d'intérêts et de gestion des conflits d'intérêts de la HAS. Les intérêts déclarés par les membres du groupe de travail ont été considérés comme étant compatibles avec leur participation à ce travail.
Validation	Version du 15 avril 2021
Autres formats	Dépliant d'information destiné aux familles ; document d'accompagnement pour les professionnels ; fiches questions/réponses sur les pathologies dépistées : Mme Andrea Lasserre (HAS-SEESP)

Ce document ainsi que sa référence bibliographique sont téléchargeables sur www.has-sante.fr 

Haute Autorité de santé – Service communication et information

5 avenue du Stade de France – 93218 SAINT-DENIS LA PLAINE CEDEX. Tél. : +33 (0)1 55 93 70 00

© Haute Autorité de santé – avril 2021 – ISBN :

Sommaire

1. Contexte	4
1.1. Le dépistage néonatal, un programme national porté par la DGS	4
1.2. Un partenariat avec le CNCDN	4
1.3. La problématique	5
2. Objectif du projet	6
3. Périmètre de l'information	7
3.1. Recherche documentaire	7
3.1.1. Panorama des brochures d'information étrangères	7
3.1.2. Littérature scientifique	7
3.2. Principes et partis pris	7
4. Méthode et étapes de travail	9
4.1. Acteurs du projet	9
4.1.1. Coordination du projet	9
4.1.2. Groupe de rédaction	9
4.2. Déroulement du projet	9
4.2.1. Identification des messages clés et rédaction du texte initial	9
4.2.2. Mise en forme des documents	10
4.2.3. Pré-test du dépliant et relecture des documents par les professionnels	10
4.2.3.1. Pré-test du dépliant d'information aux familles	10
4.2.3.2. Relecture du dépliant d'information aux familles par des professionnels	12
4.2.3.3. Relecture du document d'accompagnement pour les professionnels	13
4.2.3.4. Relecture des fiches questions / réponses sur les pathologies dépistées	14
4.2.4. Versions post-relecture	15
4.2.5. Phase de validation	15
4.2.6. Diffusion	15
Table des annexes	16
Participants	27

1. Contexte

1.1. Le dépistage néonatal, un programme national porté par la DGS

Le dépistage néonatal est une intervention de santé publique visant à détecter dès la naissance certaines maladies rares mais graves, d'origine génétique pour la plupart, et à mettre en œuvre, avant l'apparition de symptômes, les mesures appropriées afin d'éviter ou de limiter les conséquences négatives de ces maladies sur la santé des enfants. Le dépistage à la naissance fait l'objet d'un programme national.

Le dépistage néonatal qui a débuté en France en 1972, a été initialement mis en œuvre sous l'égide de l'Association Française pour le dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) jusqu'en 2018. Une nouvelle organisation du programme national de dépistage néonatal par examens biologiques est effective depuis le 1er mars 2018. Ce programme est mis en œuvre sous l'égide du Ministère des Solidarités et de la santé, avec un Comité national de pilotage (CNP DN), un Centre national de coordination du dépistage néonatal adossé au CHU de Tours (CNCDN), et des Centres régionaux de dépistage néonatal (CRDN), en lien avec les maternités et les ARS. Les maladies dépistées et les algorithmes de dépistage, les missions, l'organisation des CRDN notamment sont définis dans un arrêté du code de la santé publique du 28 février 2018. En matière d'information, le CNCDN a pour mission la « préparation des documents d'information à destination des familles », à l'échelon national avec comme enjeux des documents de qualité homogène. La reprographie et la diffusion vers les maternités sont assurées par les CRDN.

Dans le cadre d'une recentralisation de ce programme national de dépistage néonatal, la HAS a des missions renforcées notamment en matière d'évaluation et de recommandations sur les maladies à intégrer dans le programme national de DNN, et les éventuelles évolutions à mettre en œuvre dans les dépistages en cours, de veille scientifique. Dans le cadre de ses missions d'évaluation et de recommandation, la HAS a évalué l'intérêt du dépistage de 24 erreurs innées du métabolisme (EIM) par spectrométrie de masse en tandem.

Il peut être noté que ces maladies sont des maladies métaboliques rares qui ne sont pas ou peu connues des professionnels de santé accompagnant les femmes lors de leur grossesse et de la naissance ni du grand public.

1.2. Un partenariat avec le CNCDN

Le CNCDN rattaché au CHU de Tours a été désigné par le Ministère de la santé pour coordonner le dépistage néonatal en France. Il a pour mission de faciliter, accompagner et suivre la mise en œuvre du dépistage néonatal dans les meilleures conditions possibles contribuant à en assurer l'exhaustivité, l'homogénéité, la qualité sur le territoire national. Il a trois grandes missions de coordination, suivi des résultats biologiques et suivi des résultats épidémiologiques du dépistage néonatal. Le CNCDN est également chargé de la préparation des documents d'information à destination du public.

Le CNCDN a sollicité la HAS sur le sujet de l'information des familles et des professionnels entourant la naissance pour l'actualisation du document « 3 jours l'âge du dépistage » remis aux familles lors du dépistage.

Ainsi, une convention de partenariat a été signée entre le CNCDN et la HAS dans laquelle est mentionné qu'ils souhaitent « élaborer conjointement des fiches d'information pour les familles et les professionnels sur le programme de dépistage néonatal par examens biologiques :

- en commençant par le dépistage néonatal du déficit en MCAD (Medium-Chain-Acyl- CoA-Dés-hydrogénase) prévu fin 2019.
- ensuite la révision du dépliant d'information intitulé « 3 jours l'âge du dépistage » pour prendre en compte les nouveaux dépistages ».

1.3. La problématique

Les parents à qui est proposé le programme doivent être informés de la réalisation d'un prélèvement sanguin de leur nouveau-né et de l'objectif du programme avant le prélèvement. Un accord oral d'un des deux parents est alors nécessaire. Un consentement écrit est nécessaire pour les tests de biologie moléculaire qui pourraient être pratiqués chez certains enfants pour la recherche de mutation génétique dans le cadre du dépistage de la mucoviscidose.

Le programme qui existe depuis 48 ans est globalement très bien accepté par la population. En 2017, le nombre de refus est resté marginal (247 pour plus de 775 000 nouveau-nés) même s'il tend tant à progresser.

Ce dépistage n'est pas obligatoire mais recommandé. Les parents peuvent refuser le dépistage. Il existe un formulaire type de refus parental publié dans un arrêté du ministre des solidarités et de la santé du 1er février 2019¹. Selon ce formulaire, le refus d'un seul titulaire de l'autorité parental suffit pour que le DNN ne soit pas réalisé, le refus concerne l'ensemble des maladies prévues par le programme de santé et il est inscrit dans le carnet de santé de l'enfant.

En matière d'information, les recommandations HAS 2011 sur le dépistage du déficit en MCAD ont souligné la nécessité que soit développé du matériel d'information adapté aux différents publics :

- parents et futurs parents,
- professionnels impliqués dans le DNN et la prise en charge des malades dépistés

Le dépistage du déficit en MCAD a été étendu à partir du 1^{er} décembre 2020. La fiche d'information relative au dépistage néonatal du déficit en MCAD (1^{ère} partie de la convention avec le CCDN) a été validée par la HAS en 2019 en vue de cette extension.

L'élargissement du dépistage à de nouvelles maladies risque d'augmenter encore la difficulté de transmettre efficacement une information complexe aux parents sans les noyer avec trop de détails, sous contrainte d'un temps limité disponible pour dispenser cette information.

Le projet qui suit concerne la seconde partie de la convention avec le CNCDN, à savoir la révision du dépliant d'information intitulé « 3 jours l'âge du dépistage ».

¹ Arrêté du 1er février 2019 modifiant l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale

2. Objectif du projet

Le projet consiste à élaborer 3 documents :

- **Un dépliant d'information grand public** sur le dépistage néonatal en remplacement du dépliant d'information existant à ce jour : « 3 jours, l'âge du dépistage ». Les objectifs du dépliant sont de :
 - d'informer les parents sur le programme de DNN par examens biologiques avant la réalisation du prélèvement sanguin afin d'aider à la compréhension de quelques éléments clés :
 - sur le processus et la finalité du programme ; la liste des cinq questions actuelles pourrait être simplifiée, modifiée ou complétée ;
 - sur les maladies dépistées en limitant l'éventuelle anxiété/inquiétude liée au dépistage;
 - d'appuyer et compléter les informations apportées par les professionnels de santé qui accompagnent les parents, dans les premiers jours de la naissance ;
 - d'aider les mères/familles à prendre la décision de réaliser ou non le test de DNN.
- Ce dépliant a vocation à être imprimé par les centres régionaux de coordination du dépistage néonatal et à être distribué aux familles dans les lieux de naissance ou bien en amont dans les différents lieux de suivi de la grossesse.
- **2- Un document complémentaire à destination des professionnels de santé accompagnant les parents avant ou après la naissance.** Il pourrait présenter des éléments de bonne pratique d'information autour des questions suivantes : comment informe-t-on du caractère non obligatoire mais recommandé du DNN ? Des modalités de recueil du consentement des parents ou du refus ? Comment sont donnés les résultats ? Quelles sont les limites du dépistage ? Ainsi ce document est centré sur l'aide à la décision éclairée. L'enjeu est d'appuyer les professionnels dans leur recueil du consentement des parents est de :
 - faciliter l'accompagnement des parents indécis ;
 - développer chez les professionnels des pratiques favorisant de l'engagement des usagers dans les décisions qui concernent leur santé.
- **3- Des fiches rédigées sous forme de questions/réponses sur les maladies dépistées (1 fiche / maladie),** dont des erreurs innées du métabolisme (EIM). Elles sont à destination des professionnels de santé (personnels de maternité, médecins généralistes ou pédiatres libéraux, etc.) et plus largement des personnes intéressées par ces dépistages. Elles ont pour objectif d'apporter des éléments d'information fiables sur les pathologies sous un format synthétique et claire.

Ainsi, le dépliant d'information, le document d'accompagnement et les fiches ont été élaborés pour appuyer et compléter les informations apportées par les professionnels de santé qui accompagnent les femmes pendant la grossesse ou la naissance, principalement :

- les infirmières et infirmières puéricultrices ;
- les sages-femmes ;
- les auxiliaires de puériculture ;
- les pédiatres ;
- les médecins généralistes ;
- les gynécologues obstétriciens.

3. Périmètre de l'information

3.1. Recherche documentaire

3.1.1. Panorama des brochures d'information étrangères

L'examen des documents d'information à l'étranger donne un éclairage sur les documents existants qui s'inscrivent toutefois dans des historiques et des contextes culturels et légaux du DNN différents. Une synthèse de ces documents est disponible en annexe de la note de cadrage.

Au vu des documents identifiés, aux Etats-Unis, il existe un document remis aux familles avec un 1^{er} niveau de lecture sous forme de 5 questions/réponses ; ce document n'aborde pas les maladies dépistées qui sont présentées de manière succincte dans un document à destination des professionnels de santé. Au Royaume Uni, l'information sur les programmes de dépistage néonatal est présentée sur des sites dédiés à destination du public ou dans un document relatif à l'ensemble des examens pour le suivi de la grossesse. Au Québec et en Espagne, des documents d'information spécifiquement remis aux familles sur le dépistage néonatal ont été identifiés, très succinct au Québec (le nom même des maladies n'est pas mentionné), plus développés en Espagne. Ceux-ci évoquent trois grands groupes de maladies métaboliques, aminoacidopathies, déficits de la β -oxydation des acides gras, troubles du métabolisme des acides organiques.

3.1.2. Littérature scientifique

La recherche a porté sur les sujets et les types d'études définis en accord avec les chefs de projet et a été limitée aux publications en langue française et anglaise.

La recherche initiale a porté sur la période de janvier 2009 à décembre 2019.

Les sources suivantes ont été interrogées :

- pour la littérature internationale : la base de données Medline ;
- pour la littérature francophone : la base de données Littérature Scientifique en Santé (LiSSa), la Banque de Données en Santé Publique (BDSP), le portail Cairn.Info, le catalogue SUDOC ;
- la Cochrane Library ;
- les sites internet publiant des recommandations, des rapports d'évaluation technologique, éthique ou économique ;
- les sites Internet des sociétés savantes compétentes dans le domaine étudié.

Cette recherche a été complétée par la bibliographie des experts et les références citées dans les documents analysés.

La recherche documentaire a permis d'identifier 87 références ou documents.

3.2. Principes et partis pris

Deux préoccupations majeures ont été prises en compte dans la rédaction de ces documents :

- la littératie en santé : s'assurer de la compréhension du document par le plus grand nombre ;
- l'engagement des personnes : développer la capacité des parents à participer, décider et agir pour leur enfant.

Ainsi, les principes suivants ont été convenus avec le comité de rédaction :

- privilégier des formulations simples pour être compris du plus grand nombre ;
- ajouter un paragraphe sur les limites du dépistage, comme cela se fait par exemple au Québec, pour être transparents vis-à-vis des parents et éclairer leur décision. L'objectif général est de rendre les usagers plus en capacité de décider pour leur enfant ;
- regrouper les pathologies par familles lorsque cela était pertinent, pour anticiper l'entrée dans le programme de nouvelles maladies métaboliques ou hormonales dans les années à venir et ainsi préserver les documents d'une obsolescence rapide.

4. Méthode et étapes de travail

4.1. Acteurs du projet

4.1.1. Coordination du projet

Le projet résulte d'une collaboration étroite entre 3 services de la HAS :

- le service Évaluation économique et santé publique (SEESP) de la HAS, qui a élaboré les fiches synthétiques questions/réponses sur les pathologies et était garant du fond scientifique ;
- le service communication et information (SCI), qui a assuré la stratégie de diffusion du document et la coordination avec l'agence de communication ayant réalisé la mise en forme du dépliant à destination des parents ;
- le service engagement des usagers (SEU), qui a coordonné la rédaction du dépliant et du document d'accompagnement pour les professionnels.

4.1.2. Groupe de rédaction

Le groupe de rédaction a été constitué avec :

- un médecin pédiatre spécialiste du dépistage néonatal recommandé par le CNCDN ;
- une infirmière puéricultrice ;
- une cheffe de projet du SEESP ;
- une cheffe de projet du SEU.

Les déclarations d'intérêts de chaque membre du groupe ont été analysées conformément à la procédure en cours à la HAS.

Le groupe de rédaction a eu pour mission :

- d'identifier les messages clés à faire figurer dans le document ;
- de donner son avis sur le document mis en forme, en parallèle du prétest ;
- de rédiger la version finale du texte après prise de connaissance des remarques formulées par les parents au cours du prétest.
-

Le comité de rédaction s'est réuni une journée entière en présentiel puis 2 fois en distanciel.

4.2. Déroulement du projet

Le cadrage du projet a fait l'objet d'un examen par le Collège de la HAS en novembre 2019.

4.2.1. Identification des messages clés et rédaction du texte initial

Durant la phase de cadrage, le Collectif Inter associatif autour de la Naissance (CIANE) a été interviewé par téléphone pour recueillir son point de vue sur les documents existants et les améliorations attendues, de même que le CNCDN et le groupe de travail sur les erreurs innées du métabolisme piloté par le SEESP.

Deux *focus groups* étaient initialement prévus pour collecter les informations clés à faire apparaître dans les documents : un *focus group* de professionnels et un composé de parents d'enfants de moins de 6 mois.

Le recrutement des professionnels s'est fait par la voie d'un appel à candidatures auprès des sociétés savantes et associations professionnelles.

Le recrutement des familles s'est fait par la voie d'affichage dans tous les centres de protection maternelle et infantile de Seine Saint Denis et par un appel à volontariat via les réseaux sociaux de la HAS et enfin via le bouche-à-oreille.

Onze professionnels ont été réunis le 14 janvier 2020 durant 3 heures dans les locaux de la HAS pour un *focus group* animé par un chef de projet de la HAS selon un guide d'animation préétabli. Ce groupe était composé de 6 sages-femmes, 1 médecin de PMI, 3 pédiatres et 1 infirmière puéricultrice. Deux observatrices de la HAS ont assuré la prise de notes (sans enregistrement).

La campagne de recrutement des familles n'a pas été fructueuse malgré la diversité des voies de recrutement mises en œuvre, ce qui n'a pas permis la réalisation du *focus group* de parents. Cette modalité a été remplacée par 3 entretiens semi-directifs téléphoniques menés par un chef de projet de la HAS à partir d'une grille de questions préétablies.

Les résultats de ces recueils de données, complétés par l'analyse des documents étrangers existant sur ce thème, ont été présentés au comité de rédaction qui s'est réuni le 7 février 2020.

Une première version du dépliant pour les familles a été rédigée par un chef de projet de la HAS et a été finalisée par le comité de rédaction.

La volonté de développer les capacités des parents à participer, décider et agir pour leur enfant, s'est traduit par l'ajout (par rapport au document antérieur « 3 jours, l'âge du dépistage ») :

- d'un paragraphe explicite sur le consentement qui contient l'idée que le refus est possible ;
- d'une phrase sur les limites du dépistage (existence de faux négatifs) ;
- d'indications sur des gestes concrets que le parent peut effectuer pour apaiser l'enfant pendant le prélèvement, le rendant ainsi acteur.

La volonté de prendre en compte tous les niveaux de littéracie en santé s'est traduite par :

- la présence d'un schéma récapitulatif des étapes du dépistage contenant très peu de texte ;
- le recours à un langage simple ;
- le recrutement dans la phase de pré-test, de personnes dont le français n'est pas la langue maternelle ;
- des échanges avec la chargée d'accessibilité de Santé publique France.

4.2.2. Mise en forme des documents

En lien avec le service communication et information de la HAS, une agence de communication a été chargée de mettre en forme et d'illustrer le dépliant d'information pour les familles.

Il a été décidé que les trois documents auraient la même identité graphique.

4.2.3. Pré-test du dépliant et relecture des documents par les professionnels

4.2.3.1. Pré-test du dépliant d'information aux familles

Une approche qualitative par *focus groups* a été choisie et menée par une société d'étude pour pré-tester le dépliant d'information des familles, un groupe auprès de parents nés en France, l'autre groupe

auprès de parents nés à l'étranger, dont on pouvait imaginer qu'ils avaient une moins bonne maîtrise du français, afin de recueillir leur avis tant sur le contenu que sur la forme de la première version du document mis en forme.

L'objectif du prétest est de s'assurer que le document est compris et répond aux attentes des personnes à qui il est destiné. Il permet d'ajuster la version finale en fonction des retours obtenus.

Trois éléments clés ont conduit les choix méthodologiques de ce prétest :

- comprendre la façon dont les parents réagissent au document d'information ;
- permettre d'explorer les réactions et les besoins des parents sur le fond et la forme ;
- lever les inquiétudes éventuelles sur un sujet potentiellement anxiogène.

Le contexte sanitaire en période épidémique a conduit à renoncer au premier *focus group* et à réaliser à la place des entretiens semi-directifs à partir d'une grille préétablie, dans la maternité de l'hôpital Robert Debré à Paris. Le deuxième focus group a bien eu lieu à l'hôpital de la Pitié Salpêtrière à Paris. Au total, 11 mères et 10 pères ont été sollicités.

Principales remarques faites par les parents sur la forme

Le document est globalement apprécié, il est jugé lisible, clair et bien expliqué. La majorité des participants ont apprécié tous les aspects du document.

Le vocabulaire et la quantité de texte semblent plutôt appréciés (15/21). Néanmoins certains mots sont trop techniques comme « métabolique » « hormonal » ou encore les noms des maladies.

Principales remarques faites par les parents sur le fond

Presque tous les participants ont pensé que le dépliant est utile, intéressant et facile à comprendre. Il y a cependant un besoin d'informations complémentaires.

Le paragraphe « un dépistage avec des limites » n'a pas été jugé assez précis, et a généré un doute important sur l'intérêt du dépistage. Il a été modifié en conséquence.

Pour le dépliant, les principales modifications recommandées par la société qui a réalisé le pré-test auprès des familles sont résumées dans le tableau ci-dessous.

Principales modifications recommandées à l'issue du pré-test du dépliant	Décision du comité de rédaction
Supprimer le terme néonatal	Le terme néonatal, trop compliqué pour les parents, a toutefois été maintenu car c'est le terme employé par tous les professionnels et dans la littérature. Il ne figure cependant que discrètement, en sous-titre, et est expliqué tout de suite après.
Ajout d'une ligne « brise-glace » empathique tout au début et une autre sous le titre sur l'objectif du dépliant.	Seul l'objectif a été retenu. La phrase introductive a été modifiée pour rendre compte de l'éventualité d'une remise du dépliant avant la naissance et donc durant la grossesse.
La suppression du paragraphe « les limites du dépistage » jugé trop anxiogène et qui n'est pas assez précis et génère un doute important sur l'intérêt du dépistage.	Il est remplacé par une phrase plus positive sur le nombre d'enfant détectés à temps grâce au dépistage chaque année mais qui précise tout de même le nombre d'enfant qui déclarent une maladie malgré le dépistage (en valeur absolue).

La suppression de noms des maladies et des terme « hormonales » et « métaboliques »	Recommandation non retenue au motif que beaucoup de parents veulent savoir quelles sont les maladies dépistées.
Rajouter que le test est « sans douleur ».	Non retenu car on ne peut pas honnêtement le dire. Des indications pratiques sont cependant données pour apaiser le plus possible l'enfant (le tenir dans ses bras, le faire téter, etc.).
Pourquoi un dépistage à la naissance (maintenant) et pas pendant la grossesse ou pas à 6 mois ? Expliquer que ces maladies peuvent se déclencher très rapidement et entraîner des séquelles sauf si elles sont dépistées puis prises en charge avant de devenir actives. Pourquoi tout le monde est concerné, même les familles où il n'y a pas ces maladies ou si vos autres enfants ont déjà été dépistés et qu'ils n'ont pas ces maladies.	Les réponses à ces questions sont développées dans le document d'accompagnement pour les professionnels, afin de les armer pour y répondre.
Importance de rassurer. Éviter les informations négatives.	La formulation des bénéfices des traitements a été revue en ce sens.
Dans le paragraphe sur le consentement : Expliquer le contexte (ex. En France, l'accord des parents est nécessaire pour tout examen nécessitant un prélèvement de sang. C'est pourquoi vous devez donner votre accord (le plus souvent par oral). Supprimer le paragraphe mucoviscidose trop complexe.	Recommandation non suivie par le comité de rédaction mais prise en compte dans la phase suivante de validation interne HAS.
Changer le titre du paragraphe sur le rendu des résultats qui n'est pas en lien avec le contenu : la plupart du temps les résultats ne sont pas donnés.	Le titre a été modifié en conséquence.

4.2.3.2. Relecture du dépliant d'information aux familles par des professionnels

Neuf professionnels ont rempli un questionnaire d'évaluation du dépliant par courriel (voir questionnaire en annexe 1), ainsi que la DGS et la DGOS (3 personnes) et le CNCDN (3 personnes) et enfin une partie prenante : l'association Les Feux Follets.

Sur la forme : le document est jugé attractif et les illustrations sont appréciées. L'usage du rouge est inapproprié et a été changé, le dessin du biberon lorsque l'on parle de faire téter le bébé a été retiré. S'agissant du schéma, il est mentionné qu'il ne remplissait pas totalement sa vocation première de remplacer le texte pour les personnes ne lisant pas le français.

Principales modifications demandées par les relecteurs	Décision du comité de rédaction
Préciser que le prélèvement peut se faire également à la main.	Non repris car ce n'est pas la recommandation officielle. Des nuances sont toutefois apportées dans le document d'accompagnement pour les professionnels.
Ajouter les maisons de naissance comme lieu d'accouchement.	A été ajouté.
Préciser ce qu'il convient de faire sur les enfants nés prématurés.	Ces éléments ont été ajoutés au document d'accompagnement pour les professionnels.
Les étapes (le schéma) doivent apparaître dès l'ouverture du dépliant donc à l'intérieur.	Non repris car l'idée est de mettre un schéma récapitulatif à la fin de la lecture. Le dos d'un dépliant est aussi un espace important car davantage lu que l'intérieur du document.
Faire disparaître la possibilité de refuser le dépistage	Non retenu. Le dépistage n'est pas obligatoire, les parents ont la possibilité de refuser
Calendrier : le délai de 1 à 2 semaines n'est pas réalisable pour la mucoviscidose et la drépanocytose où des délais de 1 mois sont réguliers.	A été changé.
La présentation des bénéfices des traitements est trop négative. A contrario, la mise en avant des vitamines risque de faire sous-estimer la gravité de la maladie.	A été pris en compte avec le souci de : <ul style="list-style-type: none"> – préserver l'idée que les traitements ne guérissent pas et donc que les maladies sont chroniques. – rester mesuré sur les bénéfices des traitements qui sont moins évidents pour la mucoviscidose. La mention des vitamines a été retirée.
« Pour la mucoviscidose, d'autres analyses... » ne permet pas la possibilité d'autres dépistages basés sur des analyses génétiques. Imaginer une phrase plus généraliste.	A été pris en compte

À noter, le délicat équilibre qu'il a été nécessaire de trouver entre des professionnels qui globalement souhaitent convaincre de l'intérêt du dépistage, et l'association les Feux Follets pour qui « il apparaît ici une ambivalence entre la volonté de convaincre et d'informer. Il nous semble, dans ce dépliant, que l'objectif n'est pas de convaincre. D'ailleurs, selon nous, plus on se place dans une posture de persuader, plus on suscite le doute... ».

4.2.3.3. Relecture du document d'accompagnement pour les professionnels

Quatorze professionnels ont relu et annoté le document d'accompagnement pour les professionnels, issus du groupe de travail sur le dépistage néonatal des erreurs innées du métabolisme et du *focus group* de professionnels réunis en janvier 2020.

Les principales modifications demandées sont résumées dans le tableau ci-dessous avec les arbitrages du groupe de rédaction.

Par ailleurs 2 paragraphes ont été ajoutés au texte initial à la suite du pré-test du dépliant auprès de parents :

- un paragraphe sur la croyance que les bébés de familles indemnes n'ont pas besoin du dépistage
- un paragraphe sur les tests génétiques.

À la demande des professionnels, 2 notions ont été ajoutées concernant

- les bébés nés prématurément ;
- le prélèvement veineux.

Principales modifications demandées par les relecteurs professionnels sur le document d'accompagnement	Décision du comité de rédaction
Les professionnels qui accompagnent la grossesse sont également concernés.	A été ajouté. Le dépliant a vocation à être distribué si possible durant la grossesse alors que les parents sont mieux réceptifs à ce type d'information.
Il est possible de reporter le test.	En pratique oui, mais cette information ne doit pas laisser imaginer aux parents qu'ils ont plus de temps pour se décider. Possibilité à ne garder que pour des cas très particuliers et non par commodité.
Le consentement des 2 parents pour les analyses génétiques est remis en question et ne correspond pas à la réalité.	Cette information est conforme à la loi et a été maintenue avec la référence réglementaire.
La présence du nombre de faux négatifs est remise en cause.	L'idée est maintenue, un chiffre global est donné pour l'ensemble des maladies (le même que dans le dépliant).
La nécessité de demander le consentement pour pouvoir réaliser le prélèvement sur l'enfant est remise en question : Il y aurait un caractère impératif d'information et un consentement uniquement pour la génétique.	Aucun acte médical ni aucun traitement ne peut être pratiqué sans le consentement libre et éclairé de la personne et ce consentement peut être retiré à tout moment (Article L1111-4 du code de la santé publique).
Le caractère potentiellement obsolète de l'idée d'un dépistage de la drépanocytose uniquement chez les enfants dont au moins un des parents est originaire d'une région à risque.	Le dépliant sera mis à jour en temps utile si la réglementation évolue.

4.2.3.4. Relecture des fiches questions / réponses sur les pathologies dépistées

Il a été convenu de rédiger des fiches synthétiques sur les différentes pathologies dépistées actuellement, à l'image de la fiche réalisée pour le MCAD (actuellement diffusée).

Ainsi 5 fiches ont été rédigées sur la base de la littérature scientifique (voir annexe 4). Celles-ci ont été relues par les professionnels du groupe de relecture, par des experts des centres de référence de chaque pathologie (voir la liste en fin de rapport) puis validées par le CNCDN en janvier 2021.

Elles ont vocation à être mises en forme selon le modèle graphique du dépliant afin d'obtenir une unité graphique entre les 3 documents.

Initialement destinées aux professionnels non spécialistes, elles seront également disponibles aux parents soucieux d'en savoir plus sur les pathologies dépistées : un QR code reliera le dépliant aux fiches qui seront hébergées sur le site du CNCDN. De même, l'adresse du site du CNCDN figure sur le dépliant pour les personnes qui n'ont pas de smartphone mais qui ont un accès à l'Internet. Enfin, les fiches seront disponibles sur le site du CNCDN dans un format facilement téléchargeable et imprimable.

4.2.4. Versions post-relecture

Les résultats du prétest ont été présentés au comité de rédaction et au CNCDN le 20 novembre 2020. Ces résultats et les suggestions d'amélioration des relecteurs ont été discutés ensuite en groupe de rédaction, lors de 2 réunions dédiées par visioconférence les 26 et 30 novembre 2020. Les membres ont, en concertation, apporté des modifications ou non en fonction de leur propre jugement.

Le document ainsi produit a été maqueté par une agence prestataire extérieure.

Les corrections demandées à ce stade du projet ont principalement porté sur :

- Le titre du dépliant : « Le dépistage dès la naissance, une évidence » a été jugé trop injonctif et a été remplacé par « Le dépistage dès la naissance, c'est important » qui rappelle l'enjeu sans forcer la décision ;
- Le paragraphe sur le consentement a été totalement revu pour être simplifié. La phrase sur la mucoviscidose (et donc la nuance entre le consentement oral ou écrit) est retirée.

Parallèlement, des échanges ont eu lieu avec la DGS sur les questions suivantes :

- les logos à faire figurer sur les documents ;
- les chartes graphiques et l'unité graphique des 3 documents ;
- le site hébergeur des documents.

4.2.5. Phase de validation

Conformément à la note de cadrage, les documents ont été envoyés pour validation au CNCDN.

À ce stade, le CNCDN n'a eu que des remarques de forme aussi bien sur le dépliant que sur le document d'accompagnement pour les professionnels et sur les fiches. En effet, les principales remarques du CNCDN avaient été prises en compte lors de la phase de relecture.

Les prochaines étapes prévues dans la note de cadrage sont :

- Pour avis : Collège de la HAS (séance d'information)
- Pour avis : CNP DN (dont DGS et DGOS)
- Pour adoption : Collège de la HAS

4.2.6. Diffusion

Ce document à destination des usagers fera l'objet d'une diffusion numérique sur le site de la HAS, sans toutefois y être hébergé, en effet, les documents seront hébergés sur le site du CNCDN.

Une campagne de communication sur les réseaux sociaux et une campagne destinée à la presse seront également déployées.

Diffusion sur réseaux sociaux

- LinkedIn : plusieurs profils de professionnels (gynécologues-obstétriciens, médecins généralistes, pédiatres, puéricultrices, sages-femmes, etc.)
- Facebook : parents d'enfant de moins de 1 an et assistantes maternelles
- Instagram : parents d'enfant de moins de 1 an

La campagne de presse visera à diffuser l'information auprès des médias de la presse : presse professionnelle, presse familiale, presse grand public.

Table des annexes

Annexe 1.	Questionnaire de relecture du dépliant auprès des professionnels	17
Annexe 2.	Dépliant d'information aux familles	19
Annexe 3.	Document d'accompagnement pour les professionnels	20
Annexe 4.	Fiches questions/ réponses sur les pathologies	21

Annexe 1. Questionnaire de relecture du dépliant auprès des professionnels

Questionnaire d'évaluation du dépliant d'information des familles sur le dépistage néonatal

Il vous est demandé de donner votre avis sur le dépliant d'information des familles sur le dépistage néonatal (DNN) (dépliants jaune).

Il y a trois modalités de réponse : texte libre, oui/non ou appréciation en 4 niveaux : Pas du tout/Plutôt non/Plutôt oui/Oui, tout à fait ou Insatisfaisant/Peu satisfaisant/Satisfaisant/Très satisfaisant.

Vous avez 2 versions à votre disposition. Laquelle des deux accroches vous convient le mieux.

- « 3 jours, l'âge du dépistage »
- « le dépistage néonatal c'est vital ! »

À partir de là, ne prenez en compte que le dépliant que vous appréciez le plus.

Le document est-il attractif ?

1. La présentation donne-t-elle envie de lire le document ?

Pas du tout Plutôt non Plutôt oui Oui, tout à fait

2. Les illustrations permettent-elles de mieux comprendre le texte ?

Pas du tout Plutôt non Plutôt oui Oui, tout à fait

3. Appréciez-vous les illustrations ?

Pas du tout Plutôt non Plutôt oui Oui, tout à fait

Texte libre :

Le message principal est-il clair ? (texte libre)

4. Quel est selon vous le message principal ?

Texte libre :

5. Des mots vous ont-ils paru trop compliqués pour le public cible (les parents) ou insuffisamment expliqués ?

Pas du tout Plutôt non Plutôt oui Oui, tout à fait

Si oui lesquels :

Texte libre :

6. Vous appréciez :

Texte libre :

7. Vous n'appréciez pas :

Texte libre :

8. Quelles sont vos suggestions d'amélioration ?

Texte libre :

Le document vous paraît-il ?

8. Utile par les informations qu'il vous apporte ?

Pas du tout Plutôt non Plutôt oui Oui, tout à fait

9. Digne de confiance compte tenu de son auteur, ses sources et ses références ? Pas du tout Plutôt non Plutôt oui Oui, tout à fait

En conclusion

10. Votre ressenti général sur ce document

Insatisfaisant Peu satisfaisant Satisfaisant Très satisfaisant

11. Avez-vous d'autres commentaires à formuler sur ce document ?

Annexe 2. Dépliant d'information aux familles

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 :**



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 trouverez 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 (CNCDN) : depistage-neonatal.org/index.php/centre-national.

Les étapes du dépistage après la naissance de votre bébé

- 1 VOUS ÊTES INFORMÉS sur le dépistage**
- 2 VOUS ÊTES D'ACCORD**
Un personnel de santé effectue un prélèvement sanguin au talon de votre bébé
- 3 Analyse du prélèvement en laboratoire**
- 4 RÉSULTATS**
3 à 4 semaines
Vous serez contactés uniquement si nécessaire. Si vous n'êtes pas rappelés, c'est donc que les résultats sont normaux.

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-lui téter du lait ou de l'eau sucrée. »



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.

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

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

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

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

...o **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.

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 :

...o **Des médicaments**

...o **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'examens 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 :

- ...o soit pour refaire le dépistage parce que le papier buvard n'était pas utilisable ;
- ...o 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 ; une dizaine de bébés ne sont pas détectés malgré les tests.

Excel

Annexe 3. Document pour les professionnels : « Dépistage néonatal : délivrer l'information et recueillir le consentement des parents. Document d'accompagnement du dépliant d'information sur le dépistage néonatal par examens biologiques ».

Le document est actuellement mis en forme selon le modèle de la HAS pour les recommandations de bonnes pratiques. Il a vocation à être remis en forme selon le modèle graphique du dépliant.

Il sera hébergé sur le site du CNCNDN.

Voir l'intégralité du document en pièce jointe.



RECOMMANDER
LES BONNES PRATIQUES

GUIDE

Dépistage néonatal : délivrer l'information et recueillir le consentement des parents

Document d'accompagnement du
dépliant d'information sur le dépis-
tage néonatal par examens biolo-
giques

Validé par le Collège le 15 avril 2021

Annexe 4. Fiches questions / réponses sur les pathologies dépistées

Les fiches d'information questions/réponses sur les déficits dépistés à la naissance sont prioritairement à destination des professionnels de santé (sage femmes, pédiatres, puéricultrices, médecin généraliste, gynécologues-obstétriciens). Elles seront toutefois consultables par les parents *via* un QR code disposé sur le dépliant.

Ces fiches ont vocation à être mises en forme selon le modèle graphique du dépliant et en format PDF pour être facilement téléchargeables et imprimables par les lecteurs (voir le modèle proposé pour l'hyperplasie congénitale des surrénales).

Elles seront hébergées sur le site du CNCDN.

Sommaire

Dépistage néonatal : questions-réponses sur les pathologies dépistées.

Fiche 1 : Ce que vous devez savoir sur la phénylcétonurie

Fiche 2 : Ce que vous devez savoir sur la mucoviscidose

Fiche 3 : Ce que vous devez savoir sur la drépanocytose

Fiche 4 : Ce que vous devez savoir sur l'hypothyroïdie congénitale

Fiche 5 : Ce que vous devez savoir sur l'hyperplasie congénitale des surrénales

Une fiche supplémentaire sur le MCAD, adoptée en janvier 2020 par le Collège de la HAS et déjà diffusée aux familles, sera également mise en forme selon le même modèle que les fiches détaillées dans ce document.

Fiche 1 : Ce que vous devez savoir sur la phénylcétonurie

Quelle est l'origine de la maladie ?

La phénylcétonurie est une maladie héréditaire liée à une anomalie du métabolisme de la phénylalanine, un des acides aminés essentiels. La phénylalanine est présente dans tous les aliments, et en plus grande proportion dans les protéines animales

Quelles sont les conséquences ?

En l'absence de traitement, l'excès de phénylalanine entraîne une toxicité pour les neurones qui altère le développement du cerveau.

Comment le déficit est-il détecté ?

L'enfant phénylcétonurique ne présente aucun signe clinique décelable à la naissance, ni pendant les toutes premières semaines de vie. La maladie peut néanmoins être détectée à la naissance, en dosant la phénylalanine à partir d'une goutte de sang séchée.

Quelle est la fréquence à la naissance ?

Le dépistage de la phénylcétonurie, introduit en France en 1972, permet d'affirmer que sa fréquence touche en moyenne un nouveau-né sur 16 000 en France ; l'incidence est plus faible en Outre-Mer.

Comment traiter un enfant atteint de phénylcétonurie ?

Le traitement repose principalement sur un régime pauvre en phénylalanine (ce qui limite voire exclut les aliments les plus riches en protéine comme la viande, le poisson et les œufs). Parfois, des aliments spéciaux sont prescrits pour permettre de couvrir les besoins nutritionnels. Le régime doit donc être adapté à chaque enfant malade.

Le traitement permet de maintenir un bon équilibre nutritionnel et d'obtenir une croissance physique et intellectuelle normale.

Tout au long de la vie, les taux de phénylalanine dans le sang doivent être strictement surveillés pour éviter des valeurs trop élevées comme trop basses. En pratique, des dosages sanguins doivent donc être réalisés régulièrement (fréquence adaptée à chaque cas).

Un traitement par Saproptérine peut être efficace chez 15 à 20 % des patients, permettant d'alléger la rigueur du régime diététique.

Le traitement doit être poursuivi à vie.

Fiche 2 : Ce que vous devez savoir sur la mucoviscidose

Quelle est l'origine de la maladie ?

La mucoviscidose est une maladie héréditaire causée par des mutations du gène CFTR (Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator) ayant des conséquences sur une protéine indispensable au bon fonctionnement de nombreux organes.

Quelles sont les conséquences ?

Classiquement les symptômes apparaissent tôt dans la vie (parfois dès les premiers jours de vie) et touchent les poumons et le tractus gastro-intestinal. La sévérité de la maladie est variable d'un patient à l'autre.

Au niveau de l'appareil respiratoire, l'obstruction des petites bronches par un mucus épaissi gêne la respiration et favorise les infections, ce qui aboutira à une insuffisance respiratoire progressive.

Au niveau de l'appareil digestif, la sécrétion des enzymes par le pancréas est altérée empêchant ainsi la digestion des aliments (surtout les graisses) pouvant s'accompagner de diarrhées grasses, de douleurs abdominales, de ballonnements. En pratique, une prise de poids insuffisante est constatée malgré un appétit conservé. Ultérieurement il existe un risque de diabète si la partie du pancréas dévolue à la régulation du sucre ne peut plus être fonctionnelle.

La stérilité masculine est une manifestation constante.

Quelle est la fréquence à la naissance ?

Le dépistage de la mucoviscidose, introduit en France en 2002, permet d'estimer que sa fréquence est d'un nouveau-né affecté sur 5 000 naissances.

Comment la mucoviscidose est-elle détectée ?

Par le dosage de la trypsine immunoréactive (TIR) sur les gouttes de sang prélevées au troisième jour de vie, complété par la recherche des mutations du gène CFTR si le taux de TIR est supérieur au seuil défini et à condition que leurs parents aient donné leur consentement par écrit pour la réalisation de ce test génétique.

Confirmation du diagnostic de mucoviscidose

Le diagnostic est confirmé ou réfuté par le dosage du chlore dans la sueur, dit test de la sueur, qui doit être réalisé dans un centre spécialisé pour la mucoviscidose (Centre de Ressources et de Compétence pour la Mucoviscidose : CRCM).

Quel est le traitement pour un enfant porteur de la mucoviscidose ?

La prise en charge vise à limiter et à retarder les conséquences de la maladie, en mettant en place les procédures pour assurer un bon état nutritionnel de l'enfant, faciliter l'évacuation des sécrétions bronchiques, prévenir les infections et les traiter, assurer les traitements symptomatiques adéquats, en cas de complications. Il s'agit d'une maladie chronique pour laquelle des traitements innovants sont désormais disponibles pour les patients porteurs de certaines mutations du gène CFTR.

La surveillance et la prise en charge des enfants dépistés pour lesquels le diagnostic de mucoviscidose a été posé font l'objet de recommandations nationales.

Fiche 3 : Ce que vous devez savoir sur la drépanocytose

Quelle est l'origine de la maladie ?

La drépanocytose est une maladie héréditaire du sang, due à la production d'une hémoglobine (Hb) anormale, appelée HbS, qui provoque la déformation des globules rouges qui deviennent fragiles et rigides.

La drépanocytose est particulièrement fréquente chez les personnes d'origine africaine, antillaise et certaines parties du subcontinent indien. Elle est beaucoup plus rare chez les personnes originaires du Proche-Orient, du pourtour méditerranéen et quasi inconnue chez des personnes issues du reste de l'Europe.

Quel sont les conséquences du syndrome drépanocytaire ?

Les enfants sont asymptomatiques à la naissance, les premières complications surviennent à partir de 3 mois environ : crises vaso-occlusives douloureuses, syndromes thoraciques aigus, hémolyse, anémie aiguë, pouvant mettre en jeu le pronostic vital ou cérébral. Cette maladie est également responsable d'une susceptibilité aux infections bactériennes. A ces symptômes, s'ajoute une atteinte vasculaire diffuse et progressive liée à des microthromboses :

Chez l'enfant, elle peut comporter une vasculopathie cérébrale précoce, pouvant se compliquer d'infarctus artériel cérébral ;

Chez l'adulte, par de multiples atteintes chroniques d'organes secondaires à des accidents thrombotiques : néphropathie, hypertension artérielle pulmonaire, hépatopathie avec insuffisance rénale, rétinopathie, priapisme...

Attention : la déshydratation, la fièvre, le stress, la corticothérapie ou encore la grossesse favorisent les accidents aigus.

Quelle est la fréquence de la drépanocytose à la naissance ?

En 2019, la fréquence de la drépanocytose dans les DROM-COM, où un dépistage systématique est réalisé, est de 1/384 naissances. En métropole, le dépistage est ciblé et ne concerne que les enfants considérés à risque en raison de l'origine géographique de leurs parents. La fréquence est de 1 / 602 dans la population dépistée.

Comment la maladie est-elle détectée ?

Le dépistage de la drépanocytose est réalisé à partir d'un éluat de sang séché grâce à l'identification de l'HbS par des techniques séparatives. Le diagnostic est conforté par l'étude de l'hémoglobine des parents et de l'ADN du nouveau-né uniquement dans les cas douteux ou particuliers. Il est important de préciser sur le buvard si le bébé a été transfusé avant le prélèvement. En effet, la transfusion peut fausser les résultats des analyses.

Comment traiter un enfant atteint de drépanocytose ?

Le traitement est d'abord préventif et éducatif : prévention des infections par une antibiothérapie quotidienne et des vaccinations larges ; éducation des parents pour un recours précoce aux soins (transfusion de globules rouges en cas d'anémie aiguë et antibiothérapie en cas de fièvre) ; éducation des parents aux facteurs déclenchants de crises vaso-occlusives (chaleur, froid, vomissements et déshydratation, vasoconstriction, raréfaction de l'oxygène). La prise en charge se fait par des équipes spécialisées.

Fiche 4 : Ce que vous devez savoir sur l'hypothyroïdie congénitale

Quelle est l'origine de la maladie ?

Le terme d'hypothyroïdie indique une synthèse et une sécrétion insuffisante des hormones thyroïdiennes (ou Thyroxine, T4 et triiodothyronine, T3) par la glande thyroïde. Le terme de congénital indique que l'enfant naît avec cette maladie à la différence des formes plus tardives liées le plus souvent à des troubles de l'auto-immunité.

Quelles sont les conséquences ?

Cette hypothyroïdie congénitale (HC) entraîne, en l'absence de traitement, un retard de croissance sévère, un retard de maturation osseuse et un retard de développement cérébral avec une déficience intellectuelle qui peut être profonde. D'autres symptômes peuvent être développés : ictère néonatal prolongé, hypotonie, constipation, hypothermie, macroglossie, infiltration cutanée (myxœdème), cheveux fins et cassants. Dans certaines formes, il peut exister un goitre. Tous ces signes ne sont pas habituellement présents à la naissance mais vont apparaître progressivement dans les jours ou les semaines qui suivent, en dehors de l'ictère souvent présent en période néonatale.

Il existe trois formes étiologiques d'hypothyroïdie congénitale

L'hypothyroïdie par trouble de la synthèse des hormones thyroïdiennes, de transmission autosomique récessive. La glande thyroïde est présente, à une place normale et est bien visible à la scintigraphie. Elle s'accompagne volontiers d'une augmentation du volume de la glande thyroïde parfois néonatal, lié à une hypertrophie du tissu thyroïdien qui essaie de compenser le déficit en hormones thyroïdiennes. L'hypothyroïdie malformative relève rarement d'une origine génétique connue. Elle est plus fréquente (60 % des cas environ), avec une prépondérance féminine (3/4 des cas), et est liée à une anomalie de développement de la glande thyroïde au stade de l'embryon. L'hypothyroïdie dite centrale est secondaire à une anomalie de la commande hypophysaire. Les observations en sont rares et elle ne peut pas être repérée par le dépistage néonatal sur papier buvard.

Quelle est la fréquence à la naissance ?

En France, les données recueillies en 2019 font état de 1 cas pour 2 500 naissances.

Comment le déficit est-il repéré chez le nouveau-né ?

Le dépistage néonatal systématique utilise comme marqueur la TSH (pour Thyroid Stimulating Hormone) dosée à partir d'une goutte de sang séché. En cas d'hypothyroïdie, l'hypophyse tente de compenser l'insuffisance d'hormones thyroïdiennes par une augmentation de la TSH.

Attention : l'élévation de la TSH ne signifie pas que le nouveau-né a obligatoirement une hypothyroïdie congénitale permanente : il existe des formes transitoires d'hypothyroïdie liées à la prise de médicaments par la mère (notamment d'iode, d'anti-thyroïdiens de synthèse), ou secondaires à des anticorps transmis in utero. Le diagnostic devra être confirmé ou infirmé par des examens complémentaires.

Comment traiter un enfant atteint d'hypothyroïdie congénitale ?

Il repose sur l'administration quotidienne de L-thyroxine par voie orale, sous forme de gouttes ou comprimés en fonction de l'âge des enfants, de l'étiologie et du poids. La posologie est régulièrement adaptée aux résultats des contrôles biologiques. Le traitement sera prescrit à vie dans les formes permanentes d'hypothyroïdie congénitale avec anomalie de développement de la glande thyroïde. Dans les formes avec glande en place, il pourra dans certains cas être transitoire. Avec un traitement adapté, l'enfant va se développer normalement.

Fiche 5 : Ce que vous devez savoir sur l'hyperplasie congénitale des surrénales

Quelle est l'origine de la maladie ?

L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) est un trouble endocrinien héréditaire causé par un déficit des enzymes de la stéroïdogénèse. Elle est caractérisée par une insuffisance surrénalienne et divers degrés d'hyperandrogénie (ou hypoandrogénie), selon le type et la sévérité de la maladie.

Quelles sont les conséquences de l'hyperplasie congénitale des surrénales ?

La forme la plus fréquente de la maladie est l'HCS classique par déficit en 21-hydroxylase, qui peut être virilisante ou avec une perte rénale en sel due à un déficit hormonal. Dès la fin de la première semaine de vie, des symptômes peuvent apparaître avec des vomissements et/ou une déshydratation pouvant conduire à un collapsus voire à un décès rapide. Chez la fille, l'attention peut être attirée dès la naissance par des malformations des organes génitaux externes, alors que chez le garçon les organes génitaux externes sont normaux ou simplement trop colorés. En cas de cryptorchidie bilatérale néonatale, il est prudent ne pas déclarer le sexe d'un garçon avant d'avoir fait une échographie pelvienne à la recherche des testicules. En l'absence de traitement, une pilosité pubienne prématurée accompagnée d'une accélération de la vitesse de croissance staturale et de la maturation osseuse (conduisant à une petite taille à l'âge adulte) peuvent être observées chez les enfants. La HCS non classique est généralement diagnostiquée plus tardivement soit chez l'enfant devant une pilosité pubienne précoce et/ou accélération de la vitesse de croissance, soit devant des signes plus tardifs d'hyperandrogénie chez l'adolescent ou l'adulte.

Quelle est la fréquence de l'hyperplasie congénitale des surrénales ?

En France, les données recueillies en 2019 font état de 1 cas sur 20 000 naissances (plus fréquent sur l'île de la Réunion).

Comment le déficit est-il détecté ?

Le dosage de la 17-OH-progestérone (17-OHP) peut être fait à partir d'une goutte de sang séché recueillie en période néonatale et permet d'identifier les enfants atteints par les formes classiques. Des examens biologiques spécifiques doivent être faits dans les 24 à 48 heures qui suivent le résultat positif du test. Ils permettent de confirmer ou d'infirmer le diagnostic suspecté. Faire le diagnostic d'HCS est une urgence car la déshydratation, l'hypoglycémie profonde et l'insuffisance surrénale aiguë peuvent s'installer brutalement.

NB : un taux élevé de 17-OHP est fréquemment retrouvé chez le prématuré ; cette élévation physiologique disparaît dans les semaines qui suivent la naissance. Il est conseillé de vérifier ce taux avant la sortie de l'enfant. Chez les enfants nés à un terme inférieur à 32 semaines d'aménorrhée, le dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales n'est pas réalisé.

Comment traiter un enfant atteint d'HCS ?

Il s'agit d'un traitement hormonal substitutif des hormones déficitaires, à vie. Ceci est essentiel pour permettre une croissance et une puberté normales et éviter une décompensation avec insuffisance surrénale aiguë pouvant conduire au décès en l'absence de traitement. Un suivi régulier par un spécialiste est important afin de contrôler le dosage du traitement et de le modifier si besoin. Une supplémentation sodée est systématique durant les premières années de vie. Le traitement doit être renforcé lors des épisodes infectieux ou en cas de stress aigu (intervention chirurgicale par exemple). Avec un traitement bien adapté et bien suivi, l'enfant se développe normalement. Sa croissance est normale. La puberté se fait normalement. Le patient aura un développement intellectuel normal ainsi qu'une vie sociale et affective normale. Quel que soit son sexe, l'adulte HCS peut avoir des enfants.

Participants

Les organismes professionnels et associations de patients et d'usagers suivants ont été sollicités pour proposer des experts conviés à titre individuel dans les groupes de travail/lecture :

- Association les Feux Follets (Association nationale de parents d'enfants et d'adultes atteints de la phénylcétonurie, Maladies Métaboliques Héritaires nécessitant un traitement diététique)
- Association Nationale des Puéricultrices/teurs et des étudiants (ANDPE)
- Collège de Médecine Générale
- Conseil national professionnel des sages-femmes
- Conseil national professionnel de pédiatrie
- Société Française des maladies métaboliques
- Collectif interassociatif autour de la naissance (CIANE)
- Société française de dépistage néonatal

Groupe de travail

- Pr Frédéric Huet, pédiatre, Dijon.
- Mme Émilie Ria, infirmière puéricultrice, Nancy.
- Mme Andréa Lasserre, cheffe de projet HAS, Saint-Denis
- Mme Maryse Karrer, cheffe de projet HAS, Saint-Denis

Avec la collaboration de Mme Cécile de Pizzol, chargée de communication, HAS, Saint-Denis

Groupe de lecture

Professionnels de santé et personnes concernées

- Dr Jean-Baptiste Arnoux, pédiatre, Paris
- Mme Balanca Devaux, membre d'une association d'usager du système de santé,
- Mme Sarah Benjilany, sage-femme, Enghien
- Pr Pierre Broué, pédiatre, Toulouse.
- Mme Christelle Corne, pharmacien biologiste, Grenoble
- Dr François Feillet, pédiatre, Nancy
- Mme Yasmine Gaborieau, sage-femme, Fabregues Montbazin
- Pr Juliane Léger, pédiatre, Paris
- Dr Thierry Levade, biologiste, Toulouse
- Mme Christine Morin, sage-femme, Le Taillan
- Mme Sophie Nivault, sage-femme, Paris
- Dr Anne Munck, pédiatre, Paris
- Pr Corinne Pondarré, pédiatre, Créteil

Membres d'institutions

- Mme Cécile Allaire, Santé Publique France, Saint-Maurice
- Dr Paul Brégeaut, Centre national de coordination du dépistage néonatal, Tours
- Dr Khadoudja Chemlal, Direction générale de la Santé, Paris
- Dr Frédérique Collombet-Migeon, Direction générale de l'offre de soins, Paris
- Dr Frédérique Delatour, Direction générale de la Santé, Paris
- Dr Marianne Deschennes, Agence Nationale de sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM), Saint-Denis
- Dr Diane Dufour, Centre national de coordination du dépistage néonatal, Tours
- Pr Emmanuel Rusch, Centre national de coordination du dépistage néonatal, Tours

Remerciements

La HAS tient à remercier l'ensemble des participants cités ci-dessus

Retrouvez tous nos travaux sur
www.has-sante.fr

