

## Recommandations de l'AFDPHE en ce qui concerne le dépistage néonatal

Paris, le 14 janvier 2015

Au regard de la littérature et des pratiques à l'étranger, la Cnamts a demandé à l'AFDPHE son avis sur la possibilité de pratiquer le prélèvement pour le dépistage néonatal (dnn) avec le test dit de Guthrie à partir de 48 h de vie. Dans le cadre des sorties précoces au cours des 72 premières heures de vie, cela permettrait de réaliser le dépistage à la maternité, assurant ainsi la sécurisation du dispositif. A partir de l'avis de l'association, la CNAMTS pourra saisir la HAS pour proposer une évolution des recommandations sur les sorties de maternité (mars 2014).

1. La commission technique de l'AFDPHE a donc étudié la possibilité d'un prélèvement effectué avant 72 h sur plus de 300.000 tests et a fait une revue de la littérature internationale.
2. Il s'avère qu'en faisant un prélèvement entre 48 et 72h, le nombre de faux négatifs (enfants malades non dépistés) n'augmente pas, quelle que soit la maladie, ce qui est le plus important, et le nombre de faux positifs (enfants dépistés non malades) augmente mais de manière non significative et donc acceptable. Cela concerne surtout les marqueurs TSH (hypothyroïdie congénitale), TIR (mucoviscidose) et 17OHP (hyperplasie congénitale des surrénales). L'AFDPHE valide donc la possibilité de réaliser le test à partir de 48 heures. Par contre le nombre de faux positifs devient trop important si le test est effectué avant 48h et en conséquence l'AFDPHE rejette cette possibilité. En conséquence, la recommandation nationale est la suivante à partir du 1 janvier 2015 :  
**« Le test dit de Guthrie doit se faire autour de 72 heures de vie et impérativement au-delà de 48 heures. En cas de sortie précoce, il peut se faire à partir de 48 heures de vie, à la maternité. Tout prélèvement effectué avant 48 heures sera rejeté par le laboratoire ; il devra donc obligatoirement être refait. »**
3. Pour tout nouveau-né quittant la maternité avant 48 heures de vie ou lorsque le dépistage n'a pu être réalisé, **plusieurs recommandations sont à communiquer aux maternités :**
  - a. Le buvard doit être rempli avec le N° d'accouchement, les items concernant l'enfant, les coordonnées de la famille et impérativement le nom de la sage-femme (SF) qui fera le prélèvement à domicile
  - b. La mère doit sortir avec ce buvard pré-rempli + l'enveloppe T.
  - c. La maternité doit s'assurer que la mère a bien pris connaissance du document de l'AFDPHE « J3 l'âge du dépistage », remis dès le 1<sup>er</sup> jour (et même idéalement lors d'une consultation prénatale) afin qu'elle ait le temps de le lire.
  - d. Un carton sans prélèvement sanguin mais comportant les mêmes coordonnées (notamment celles de la SF) doit être adressé à l'Association régionale de dépistage (AR). Ceci permet au secrétariat de l'AR de savoir où se trouve l'enfant et de s'inquiéter auprès de la SF en cas de non-réception du buvard dans les délais impartis.

4. La SF qui fait le prélèvement doit :

- a. Connaître l'arrêté du 22/1/2010 imposant à tout professionnel de proposer le dépistage néonatal aux parents.
- b. Etre capable de fournir les informations adéquates pour éviter que des parents refusent le dépistage néonatal, ce qui serait très préjudiciable à l'enfant. En cas de refus, la SF doit faire remplir par les parents un formulaire de refus, le garder dans le dossier de l'enfant et envoyer un double à l'AR. Il n'est pas conseillé de donner ce formulaire aux parents à la sortie de la maternité pour ne pas créer une incitation au refus.
- c. Obtenir la signature des parents (1 suffit) au dos du buvard autorisant l'AR à effectuer la recherche des principales mutations de la mucoviscidose en cas de TIR élevée. Elle doit expliquer aux parents qu'en l'absence de signature d'au moins l'un des deux, cette recherche ne peut se faire, ce qui oblige à demander un nouveau prélèvement au bébé à J21 pour un contrôle de TIR, entraînant une angoisse évitable.
- d. Faire le prélèvement autour de H72, jamais avant 48h et essayer de ne pas dépasser 4 jours de vie pour que le résultat soit rendu avant 8 jours de vie.
- e. S'assurer qu'il y a bien 1 goutte de sang par cercle, traversant le buvard de part en part (risque de prélèvement insuffisant), sans accumulation de plusieurs gouttes ce qui rend l'analyse impossible.
- f. Faire sécher le buvard en l'agitant à l'air sans utiliser un sèche-cheveux, sans le mettre au soleil ou sur un radiateur. Le temps de la dessiccation est en moyenne de 2 heures, ce qui peut poser un problème pratique pour une SF libérale. Il est conseillé, dans la mesure du possible, de commencer la consultation par le prélèvement puis l'examen du bébé et celui de la maman, ce qui donne du temps au séchage du buvard. Si le sang a bien été absorbé des 2 côtés du buvard, ce qui doit arriver rapidement, le buvard peut être mis dans l'enveloppe. Si le prélèvement tache un peu l'intérieur de l'enveloppe, cela n'influence pas le résultat, mais il ne faut pas que du sang soit visible à l'extérieur de l'enveloppe. Il est impératif de ne mettre qu'1 buvard par enveloppe pour éviter une contamination entre taches insuffisamment sèches de 2 bébés différents, ce qui obligerait à refaire le prélèvement pour ces 2 enfants.
- g. Poster **elle-même** l'enveloppe le jour même, sans attendre le lendemain ou l'accumulation de plusieurs buvards.

**Au total, la responsabilité de la SF va de l'information à donner aux mères, à la réalisation du prélèvement et à son envoi à l'AR.**

5. **Un prélèvement peut être à refaire** dans 2 situations :

- a. Le prélèvement initial était défectueux et a été refusé par le laboratoire. On le sait vers J4-J5. L'AR prévient la maternité ou la SF libérale qui devra le refaire et se procurer un nouveau buvard + nouvelle enveloppe à la maternité.
- b. Le résultat est douteux et doit être contrôlé avant que le bébé ne soit adressé au médecin référent pour la maladie concernée, ou il y a nécessité de faire un contrôle de TIR selon l'algorithme en vigueur pour le dépistage de la mucoviscidose. Que le prélèvement initial ait été fait à la maternité ou par une SF libérale, le prélèvement de contrôle doit être réalisé à la maternité, les parents étant prévenus par la SF ou la maternité. Cette disposition est prévue dans le forfait maternité et cela ne concernera que moins de 1 bébé sur 1000.

Le dépistage néonatal d'une anomalie de l'audition n'est pas de la responsabilité de l'AFDPHE. Il doit malgré tout être proposé par les professionnels de la naissance et la SF doit pouvoir faire la preuve qu'elle a bien délivré l'information. Ce dépistage dépend de l'organisation de la maternité avec laquelle elle est en correspondance et de l'opérateur régional choisi par l'ARS. On signale néanmoins qu'il devrait se faire dès 48h et qu'il est même possible dès 24h. Son résultat peut être marqué au dos du buvard pour les AR qui ont été choisies comme opérateur régional par leur ARS.