

Le dépistage néonatal à partir des tâches de sang Aujourd'hui et perspectives proches



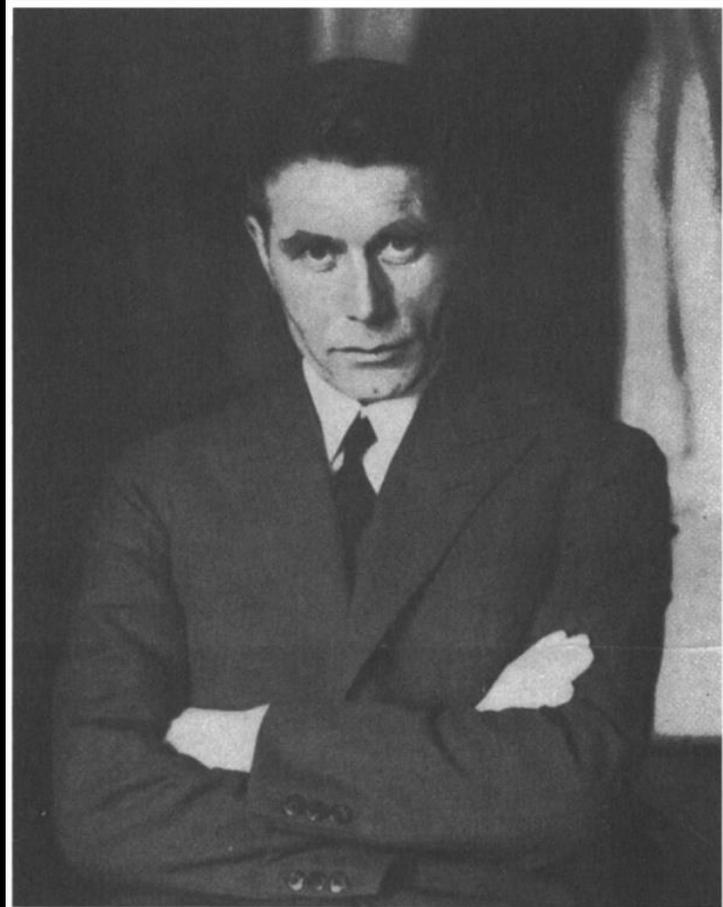
Pr M. Roussey



Aucun conflit d'intérêts

Au siècle dernier

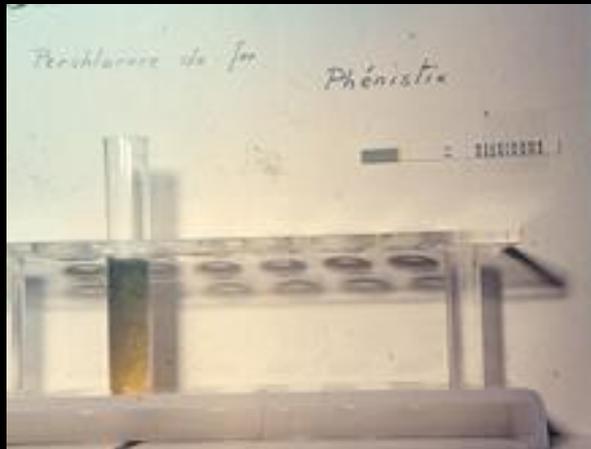
1934 A.Fölling



Asbjörn Fölling, 1888–1973, discoverer of phenylketonuria in 1934.

Description princeps en 1934 (Fölling)

Enfants retardés mentaux blonds aux yeux bleus ayant un produit anormal dans les urines, l'acide phénylpyruvique, entraînant un précipité vert en présence de perchlorure de Fer

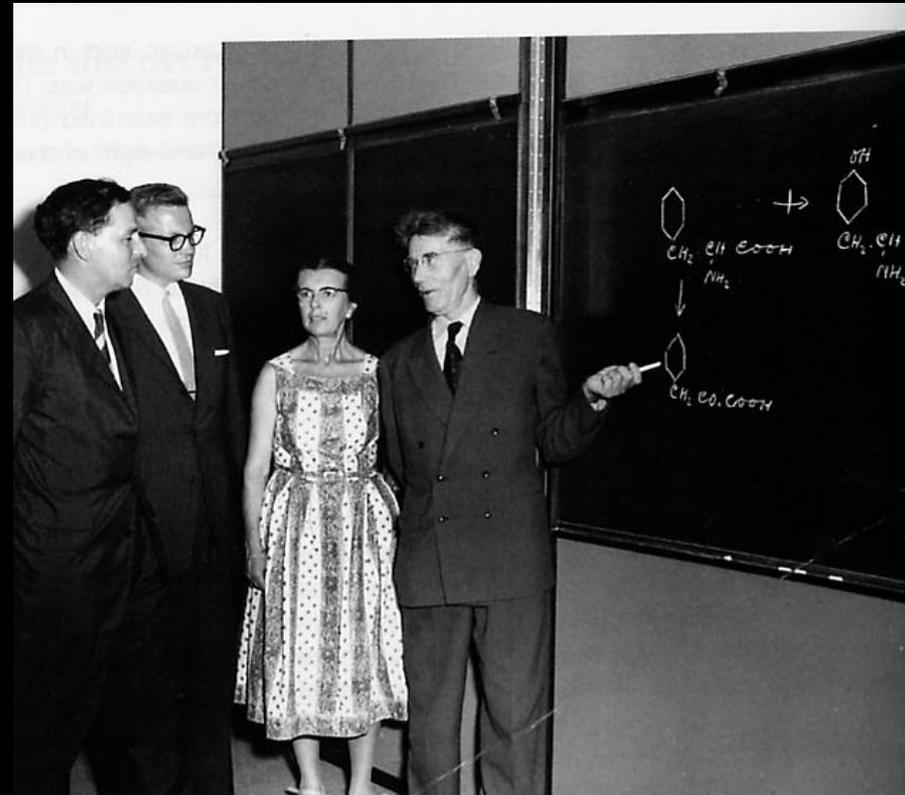
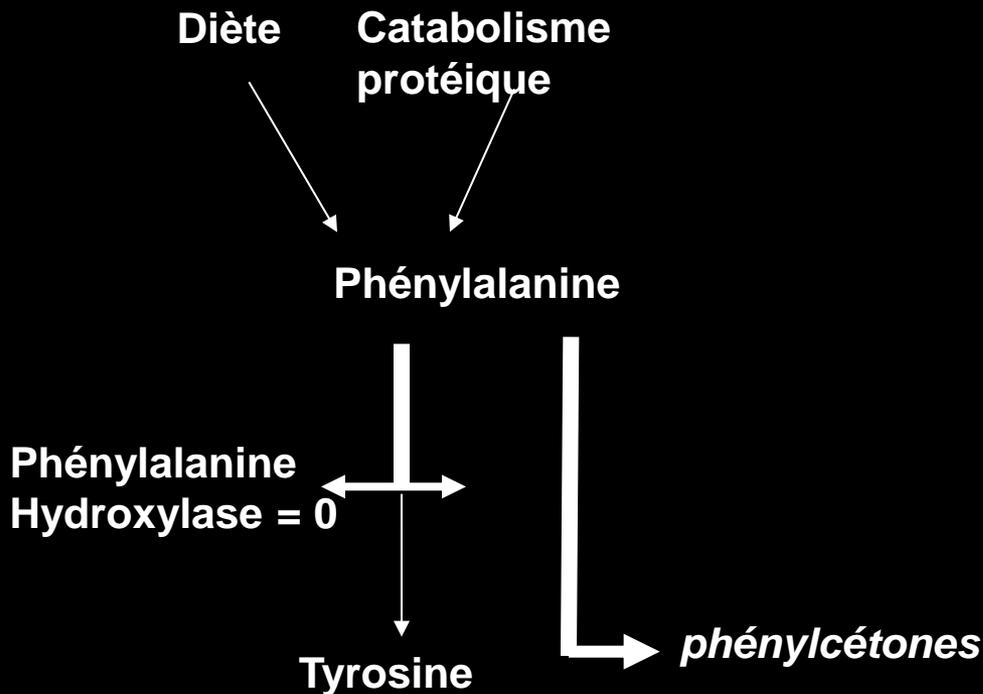


→ diagnostic simple mais tardif
terme de **PCU** en 1936



Au siècle dernier

- Quelques années plus tard : maladie du métabolisme de la **phénylalanine** (PHE) par déficit d'une enzyme hépatique, la phénylalanine hydroxylase, entraînant une **hyperphénylalaninémie**



1953 Horst Bickel 1960 Robert Guthrie



Photo prise
en 1988

- Régime sans PHE : décès des 1^{ers} cas traités
- Régime « synthétique » pauvre en PHE : amélioration des symptômes (agressivité, convulsions) mais pas du retard psycho-moteur



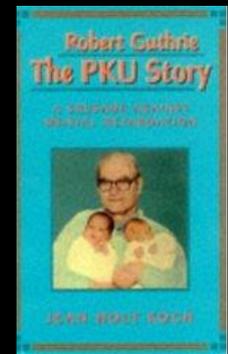
Le test de Guthrie

- ✓ Régime donné tôt avant les lésions cérébrales
- ✓ Mise au point d'un test simple : dosage semi-quantitatif de la PHE par un test microbactériologique
- ✓ **Astuce technique :**
recueil sur un papier chromatographique
(déjà fait en 1932 par Chediak pour le diagnostic sérologique de la syphilis)



 **Test de Guthrie**

Le test de Guthrie



Avantages :

- Facilité du prélèvement
- Ecriture possible du nom directement sur le papier : pas de problème d'étiquetage
- Circulation simple par voie postale du papier de la maternité au laboratoire
- permet une centralisation des prélèvements sur quelques laboratoires permettant une assurance qualité
- Coût modeste

➔ **Événement mondial** car c'est le 1^{er} dosage biologique qui permet de repérer chez le nouveau-né une maladie avant que quiconque puisse la suspecter cliniquement

➔ **1^{ère} arriération mentale évitée**

Le test de Guthrie : véritable défi

Défi insensé à l'époque car ce type de prévention était original

- Généralisation systématique à tous les NN
- La maladie n'était connue que de quelques initiés
- Son incidence était ignorée
- Prescription précoce d'un régime pauvre en PHE alors que la réalisation d'aliments appauvris en PHE ne se faisait pas à un stade industriel
- La démonstration scientifique du programme dépistage + régime n'avait pas encore été faite

Pari gagné : disparition des PCU avec la mise en place du dépistage

Introduction du dépistage néonatal en France

- ✓ **Années 60** : pédiatres et biochimistes découvrent le concept de maladies héréditaires du métabolisme décrit initialement par Garrod en 1909 avec l'alcaptonurie
possibilité de mettre des étiquettes sur des entités cliniques ignorées
- ✓ **1966** : Début des 1^{ers} dépistages de PCU sur initiatives privées (Paris, Lyon, Lille)



Introduction du dépistage NN en France

4 éléments fondateurs :

1. Laboratoire spécialisé de la société Evian mis à disposition des médecins puis Mise en place progressive de laboratoires régionaux loi 1901 avec binôme biologiste-pédiatre
2. Généralisation progressive sur toute la France : mise en place d'une organisation nationale avec des objectifs d'emblée ambitieux et respectés :
 - Couverture de 100 % des NN
 - Fiabilité des dosages
 - Prise en charge systématique de tous les malades repérés
 - Suivi à long terme de ces malades pour connaître l'évolution clinique
 - Procédures d'évaluation de toutes les étapes du programme
 - Commissions techniques spécialisées
 - Contrôle de qualité national
 - Recueil national des données statistiques
3. Reconnaissance par la CNAMTS de la spécificité du traitement spécifique de la PCU
4. Prise en charge du programme par la CNAMTS avec convention bipartite

→ 1972 : Création de l'AFDPHE



Organisation du dépistage néonatal en France

Le programme confié à l'AFDPHE a la particularité d'associer à

- l'action du dépistage des malades
- la certitude de leur prise en charge thérapeutique adaptée

Autrement dit, il doit

- non seulement être **efficace** en repérant les sujets atteints
- mais aussi être **utile** avec la certitude que les malades seront bien traités et en tireront un bénéfice direct.
- et être **égalitaire** sur tout le territoire national

Organisation du dépistage néonatal en France



Ministère de la Santé
(=la tutelle)



CNAMTS
(=le financeur)



AFDPHE
(=Fédération des Associations Régionales)

Associations Régionales
(=le maître d'œuvre)

Les maternités, PMI, Hôpitaux
(=le prélèvement)

Le laboratoire
(=le dosage)

Le spécialiste
(=prise en charge du suspect)

Associations régionales :

20 en Métropole, 3 DOM

Alsace-Moselle (Strasbourg)	Aquitaine (Bordeaux)
Auvergne (Clermont-Fd)	Bourgogne (Dijon)
Bretagne (Rennes)	Centre (Tours)
Champagne-Ardenne (Reims)	Guyane (Cayenne)
Franche-Comté (Besançon)	Guadeloupe (Pte à Pitre)
Ile de France (Paris)	Réunion (St Denis)
Languedoc Roussillon (Montpellier)	Limousin (Limoges)
Lorraine (Nancy)	Midi-Pyrénées(Toulouse)
Nord-Pas de Calais (Lille)	Normandie (Caen)
Pays de Loire (Nantes)	Poitou-Charentes (Poitiers)
Provence Alpes Côte d'Azur (Marseille)	Picardie (Amiens)
Rhône-Alpes (Lyon et Grenoble)	

Circuit du prélèvement

- **Maternité** : prélèvement à J3 (> 72h de vie) sur carton
- Envoi postal quotidien par lettre T au **secrétariat de l'ARDPHE**
- Enregistrement des cartons par maternité
- Envoi des cartons au **laboratoire de l'ARDPHE**



			S T O P	
			A remplir uniquement si N-Né à risque de Drépanocytose	
1	2	3	4	
NOM : _____		Né(e) le : _____		N-Né à risque de Drépanocytose : OUI <input type="checkbox"/>
Prénom : _____		Prélevé(e) le : _____		
Sexe : M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>		Terme (SA) : _____		
Nom J.F. Mère : _____		Si prématurité : Poids (g) : _____		
		Transfusé ? oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>		
Lieu (établissement) du prélèvement et Code : _____				
Lieu de l'accouchement et Code : _____ n° d'accouchement : _____ (voir au dos)				
Adresse des parents : _____ Médecin à contacter si nécessaire : _____				
Tél. : _____ Ville : _____				
Remplir les 7 cercles des cases 1, 2 et 3. Remplir également les 2 cercles de la case 4 en cas de dépistage (ciblé) de la Drépanocytose.				
Instructions pour le prélèvement				
■ Le prélèvement doit être fait à J3 après 72 heures de vie (les anticoagulants sont interdits).				
■ Fournir les renseignements demandés au recto.				
■ Réchauffer le talon, désinfecter, laisser sécher.				
■ Piquer franchement avec la lancette sur la face interne.				
■ Remplir chaque cercle en une seule application (les taches doivent apparaître identiques des 2 côtés du papier buvard).				
■ Laisser sécher à l'air libre.				
■ Expédier le jour même à l'Association Régionale de Dépistage.				
■ Grouper les prélèvements d'une même journée dans les enveloppes pré-affranchies mises à votre disposition.				
NB : Pour tout nouveau né n'ayant pas eu de prélèvement en maternité, fournir à l'Association Régionale les informations suivantes :				
<input type="checkbox"/> Transfert vers le service <input type="checkbox"/> Sortie précoce <input type="checkbox"/> Mort-né				

S & S 2992 lot BZ097919
Année 2001

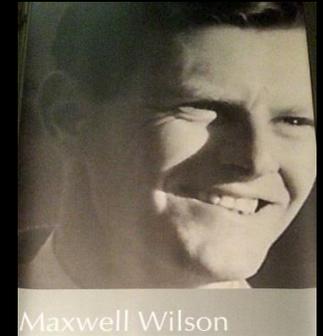
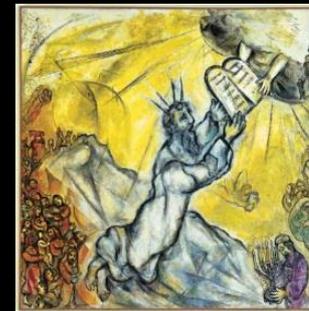
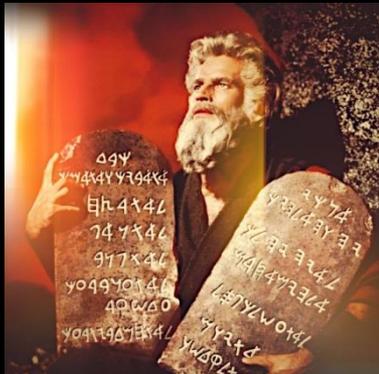
NG 131904

Circuit du prélèvement

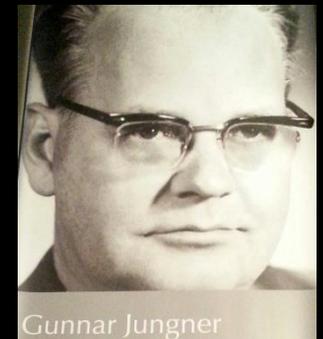
- Retour des résultats au **secrétariat de l'ARDPHE**
- **Résultat normal : stop**
- **Résultat au-delà du seuil :**
 - ✓ **doute**, problème technique : contrôle nécessaire
appel à la maternité \longrightarrow convocation des parents
 \longrightarrow nouveau prélèvement
 - ✓ **certain** : appel à la maternité \longrightarrow convocation de la famille par maternité ou médecin traitant ou médecin référent pour chaque maladie dans le département
- **Diagnostic de maladie confirmé \longrightarrow maternité, médecin traitant et secrétariat ARDPHE prévenus**
- Envoi trimestriel des résultats à l'AFDPHE

Quels dépistages systématiques chez le bébé ?

- Variables selon les pays ou régions
- Traditionnellement, le programme de dépistage néonatal français repose sur des critères stricts, appelés **critères de Wilson et Jungner de l'OMS.**



Maxwell Wilson



Gunnar Jungner

Critères d'un dépistage néonatal systématique ou Critères de Wilson et Jungner*

10 critères définis en 1968

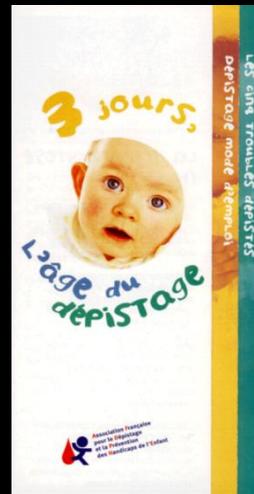
1. La maladie doit être un problème important de Santé
2. L'histoire naturelle (évolution) de la maladie doit être bien comprise
3. On doit disposer d'un traitement efficace
4. La maladie doit être reconnue à un stade pré-symptomatique
5. La confirmation du dépistage par des méthodes de certitude doit être obligatoire

Critères d'un dépistage néonatal systématique ou Critères de Wilson et Jungner

6. Il faut organiser le diagnostic et le traitement des malades
7. Le dépistage doit être accompagné d'un protocole thérapeutique précis
8. Il doit être accepté de la population
9. Le rapport économique coût-bénéfice doit être apprécié
10. La pérennité du programme doit être assuré

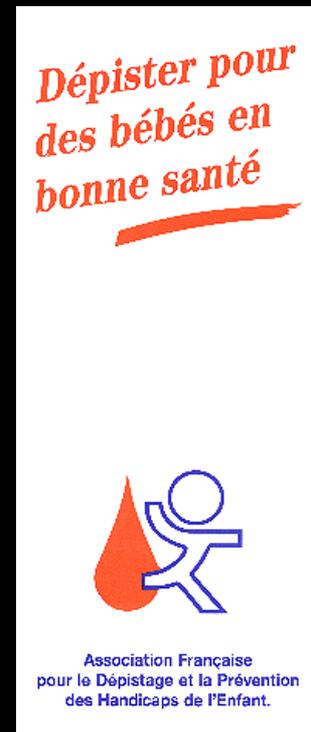
Critères d'un dépistage néonatal systématique

- Nécessité d'avoir une méthode fiable de dépistage comportant peu de faux-positifs et de faux-négatifs : **sensibilité et spécificité**
- Nécessité d'une information suffisante des familles
- Confidentialité des résultats individuels
- Et tout dépistage doit entraîner un réel bénéfice pour le nouveau-né lui-même



En pratique, \cong 100 % de nouveau-nés dépistés en France

Le dépistage néonatal actuel en France



- 1972 : PCU
- 1978 : Hypothyroïdie congénitale
- 1985 : Drépanocytose dans les DROM et COM
- 1995 en métropole (dépistage ciblé)
- 1995 : Hyperplasie congénitale des surrénales HCS
- 2002 : Mucoviscidose

MINISTÈRE DE LA SANTÉ, DE LA JEUNESSE,
DES SPORTS ET DE LA VIE ASSOCIATIVE

Décret n° 2008-321 du 4 avril 2008 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification par empreintes génétiques à des fins médicales

« Section 2

« Dépistage des maladies néonatales

« Art. R. 1131-21. – Le dépistage néonatal s'entend de celui des maladies à expression néonatale, à des fins de prévention secondaire. Il est effectué auprès de tous les nouveau-nés ou, dans certains cas, auprès de ceux qui présentent un risque particulier de développer l'une de ces maladies. La liste de ces maladies est fixée par arrêté du ministre chargé de la santé après avis de l'Agence de la biomédecine.

« Art. R. 1131-22. – Les dispositions de l'article R. 1131-4 s'appliquent au dépistage néonatal. Les informations délivrées aux titulaires de l'autorité parentale précisent notamment les finalités de ce dépistage.

1966 : Début des 1^{ers} dépistages de PCU sur initiatives privées (Paris, Lyon, Lille)



1972 : Prise en charge du programme par la Cnamts → Création de l'AFDPHE



Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SPORTS

Arrêté du 22 janvier 2010 fixant la liste des maladies
donnant lieu à un dépistage néonatal

NOR : SASP1002048A

La ministre de la santé et des sports,

Vu le code de la santé publique, notamment ses articles L. 1131-1 et R. 1131-21 ;

Vu l'avis de l'Agence de la biomédecine en date du 15 décembre 2009,

Arrête :

Art. 1^{er}. – 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 comme suit :

Pour l'ensemble des nouveau-nés :

- la phénylcétonurie ;
- l'hyperplasie congénitale des surrénales ;
- l'hypothyroïdie ;
- la mucoviscidose.

Pour les nouveau-nés présentant un risque particulier de développer la maladie :

- la drépanocytose.

Art. 2. – Le directeur général de la santé est chargé de l'exécution du présent arrêté, qui sera publié au *Journal officiel* de la République française.

Fait à Paris, le 22 janvier 2010.

Pour la ministre et par délégation :
Le directeur général de la santé,
D. HOUSSEIN

Plus de 40 ans de dépistage néonatal

Toute personne naît en France depuis + de 40 ans a bénéficié de ce dépistage
Soit près de 35 millions de personnes

BILAN D'ACTIVITÉ 2015



Une vocation, le dépistage néonatal

Bienvenue sur le site de l'AFDPHE

L'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) a la responsabilité de la coordination du dépistage néonatal en France depuis plus de 40 ans.

Actualités

Bienvenue sur le nouveau site internet de l'AFDPHE 07/06/2013

Nre Journée de la SFDN 4 Avril 2013 14/03/2013

La Société Française de Dépistage Néonatal (SFDN) organise son premier congrès national le jeudi 4 avril 2013.

L'AFDPHE a fêté 40 ans de dépistage néonatal 12/04/2013

Le 10 Janvier dernier, l'AFDPHE a fêté 40 ans de dépistage néonatal au cours d'une belle manifestation qui s'est tenue à Paris.

Les cinq maladies dépistées

Le prélèvement permet le dépistage de 5 maladies graves, il est effectué auprès de tous les nouveau-nés à 3 jours de vie (c'est à dire après 72 heures de vie).

L'objectif du dépistage néonatal est de voir bénéficier le plus tôt possible de l'enfant atteint d'une de ces maladies, à savoir mettre en place rapidement un traitement spécifique ou une prise en charge adaptée. Ce traitement précoce évite l'apparition d'une maladie invalidante ou en réduit considérablement les effets néfastes.

Quoi nous trouver ?

Consultez les coordonnées de nos intervenants

Le Bilan du dépistage

Depuis 1972, près de 30 millions de nouveau-nés ont bénéficié d'un ou plusieurs dépistages.

Parmi eux, 10 470 nouveau-nés ont été reconnus atteints d'une des cinq maladies dépistées et traités au 31 décembre 2011.

Retrouver le bilan 2015 de l'AFDPHE

Musée croquetier

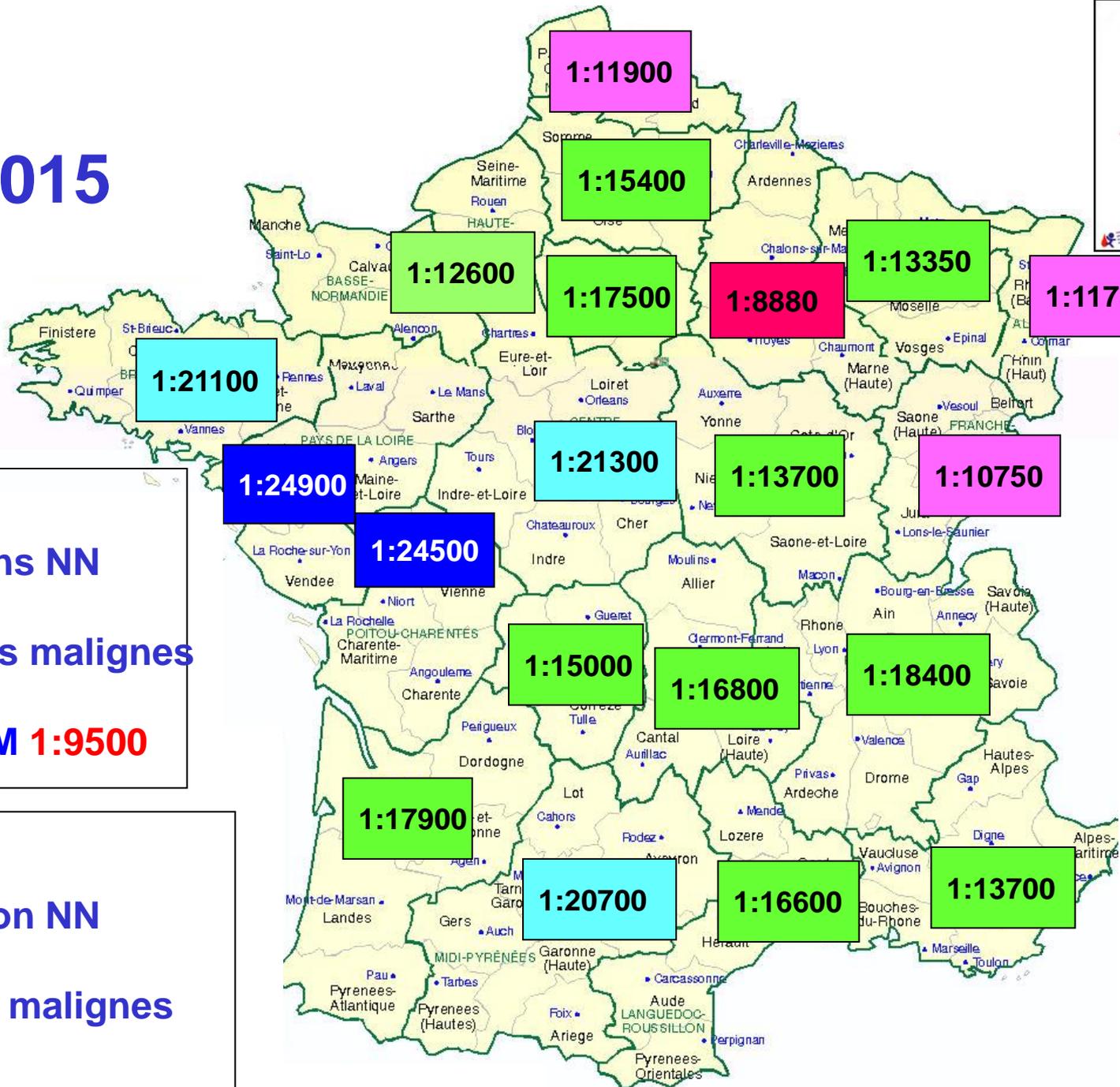
www.afdphe.org

PCU

- **Connaissance physiologique** : Bonne
- **Fréquence théorique** : 1/15000
- **Gravité** : retard mental
- **Tt** : régime
- **Repérage présymptomatique** : Oui
- **Marqueur** : PHE
- **Méthode** : enzymo ou biochimique
- **Efficacité-utilité** : 100 %
- **Prise en charge** : J10
- **Avenir des malades** : normal



PCU 1972-2015



Métropole
 31,4 millions NN
 1988 PCU
 + 47 formes malignes
 1:15 800
 + 1315 HPM 1:9500

DOM
 1.470 million NN
 17 PCU
 + 2 formes malignes
 1:86 400

PCU Mayotte

□ 2015 :

➤ 8734 NN

➤ 0 PCU

□ 1991-2015 :

➤ 126 756 NN

➤ 0 PCU



Guadeloupe : 1/57 000

Martinique : 1/28 000

Guyane : 1/-

Réunion : 1/121 000

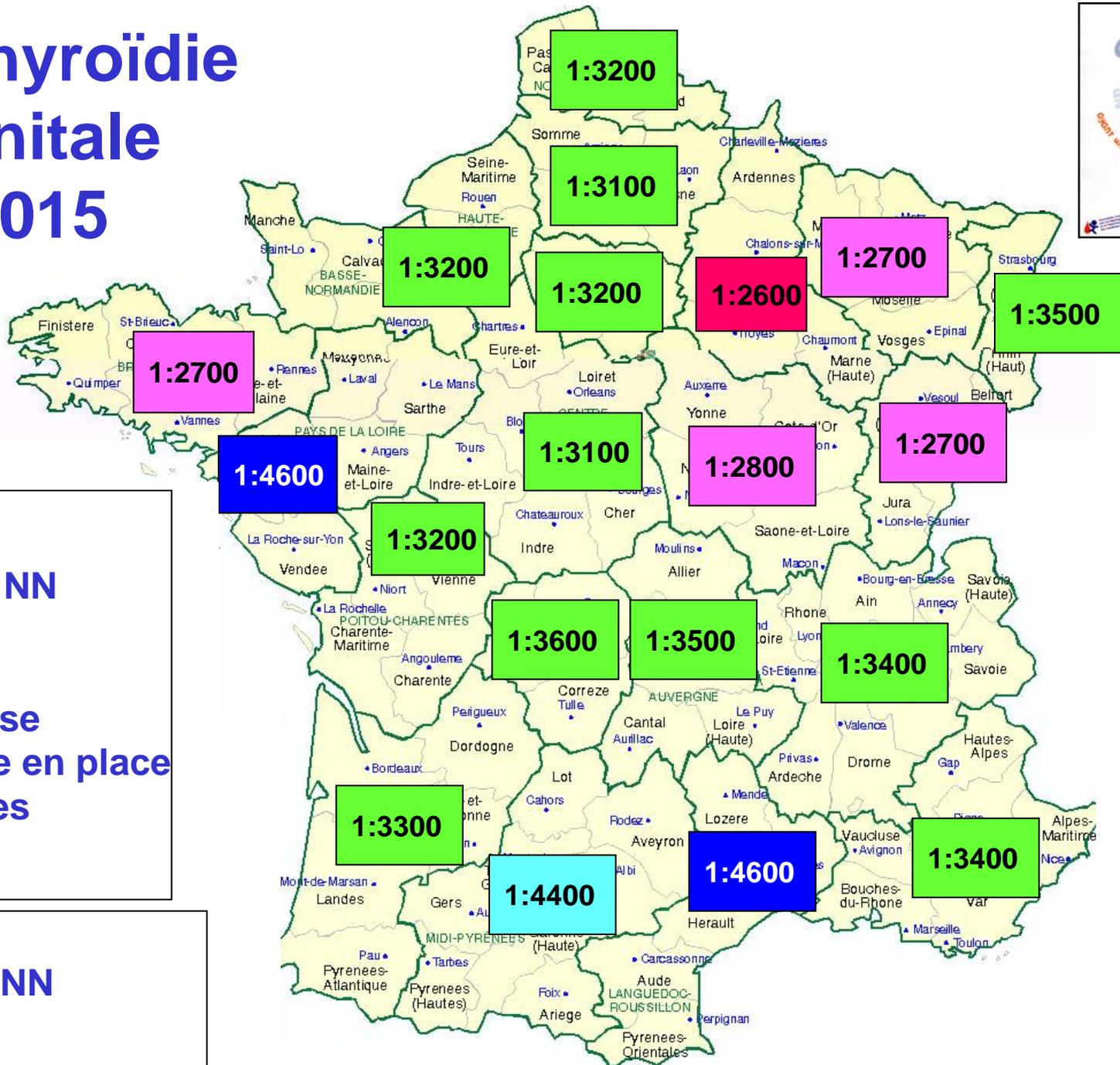


Hypothyroïdie congénitale



- **Connaissance physiologique** : Bonne
- **Fréquence théorique** : 1/4000
- **Gravité** : retard mental
- **Tt** : L thyroxine
- **Repérage présymptomatique** : Oui
- **Marqueur** : TSH
- **Méthode** : Rximmuno ou immunofluorimétrie
- **Efficacité-utilité** : 100 %
- **Prise en charge** : J11
- **Avenir des malades** : normal

Hypothyroïdie congénitale 1978-2015



Métropole
 28.3 millions NN
 8633 HC
 43 % ectopie
 22 % athyréose
 30 % thyroïde en place
 5% non typées
1:3280

DOM
 1.46 million NN
 223 HC
1:6540

HC Mayotte

□ 2015 :

- 8734 NN
- 1 Test +
- 1 NN convoqué
- 1 HC

□ 1991-2015 :

- 126 756 NN
- 6 HC **1/21 000**



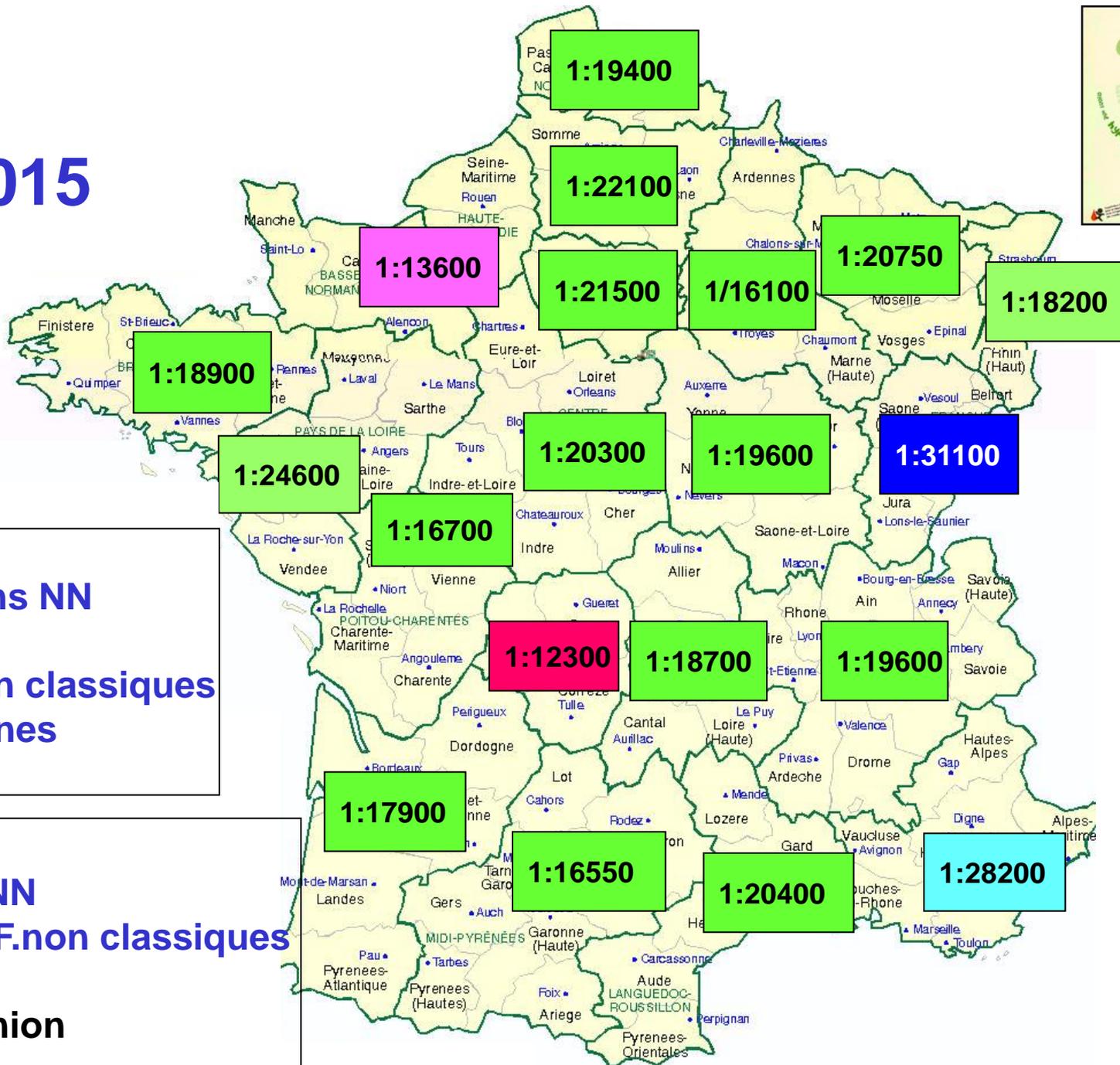
Guadeloupe : 1/15 000
Martinique : 1/11 000
Guyane : 1/5000
Réunion : 1/5000

Hyperplasie congénitale des surrénales

- **Connaissance physiologique** : Bonne
- **Fréquence théorique** : 1/12 000
- **Gravité** : décès ; puberté précoce ; nanisme
- **Tt** : cortisone ; sel
- **Repérage présymptomatique** : Oui
- **Marqueur** : 17 OH Progestérone
- **Méthode** : Rximmuno ou immunofluorimétrie
- **Efficacité-utilité** : \cong 100 %
- **Prise en charge** : J8
- **Avenir des malades** : normal sauf l'ambiguïté sexuelle prénatale des filles



HCS 1995-2015



Métropole
 16,8 millions NN
 853 HCS
 + 117 F. non classiques
 ou incertaines
1:19 730

DOM
 1,15 million NN
 113 HCS + 9 F. non classiques
1:10 100
Ile de la Réunion
1:6300

HCS Mayotte

□ 2015 :

- 8734 NN
- Test + : 3
- Contrôle demandé : 2
- Contrôle reçu : 1
- NN convoqué : 0

□ 1991-2015 :

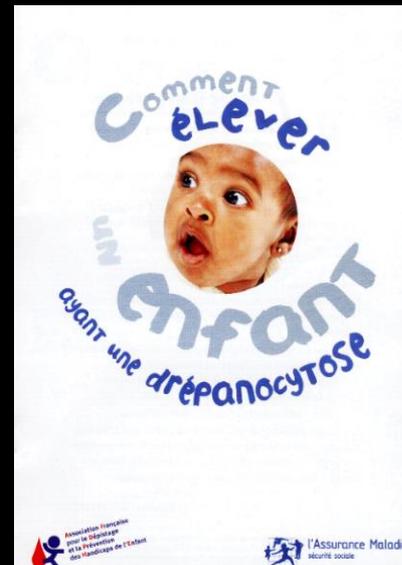
- 126 756 NN
- 5 HCS **1/25 000**



Guadeloupe : 1/20 000
Martinique : 1/11 500
Guyane : 1/22 000
Réunion : 1/6000

Drépanocytose

- **Connaissance physiologique** : Bonne
- **Fréquence théorique** : 1/4 000
- **Gravité** : décès < 5 ans par infection
- **Tt** : prévention des infections
- **Repérage présymptomatique** : Oui
- **Marqueur** : Hb S
- **Méthode** : Electrophorèse ou iso électrofocalisation
- **Efficacité-utilité** : 100 %
- **Prise en charge** : J30
- **Avenir des malades** : mortalité = 0 ; morbidité



MORTALITÉ LIÉE À LA DRÉPANOCYTOSE EN FRANCE : ÂGE DE DÉCÈS ET CAUSES ASSOCIÉES (1979-2010)

Organisation du DNN de la drépanocytose

23 AR (20 en métropole, 3 DROM-COM)

5 laboratoires

1 en IdF → Robert Debré

1 à Lille

1 à Marseille

1 à Pointe-à-Pitre

1 à Fort de France

Drépanocytose :

origine géographique des 2 parents

Tous les pays d'Afrique Noire

Afrique du Nord

Amérique du Sud

Cap Vert

Comores

Madagascar

Inde

Grèce

Antilles-Guyane

Noirs d'Amérique du Nord

Océan Indien

Ile Maurice

Réunion

Italie du Sud & Sicile

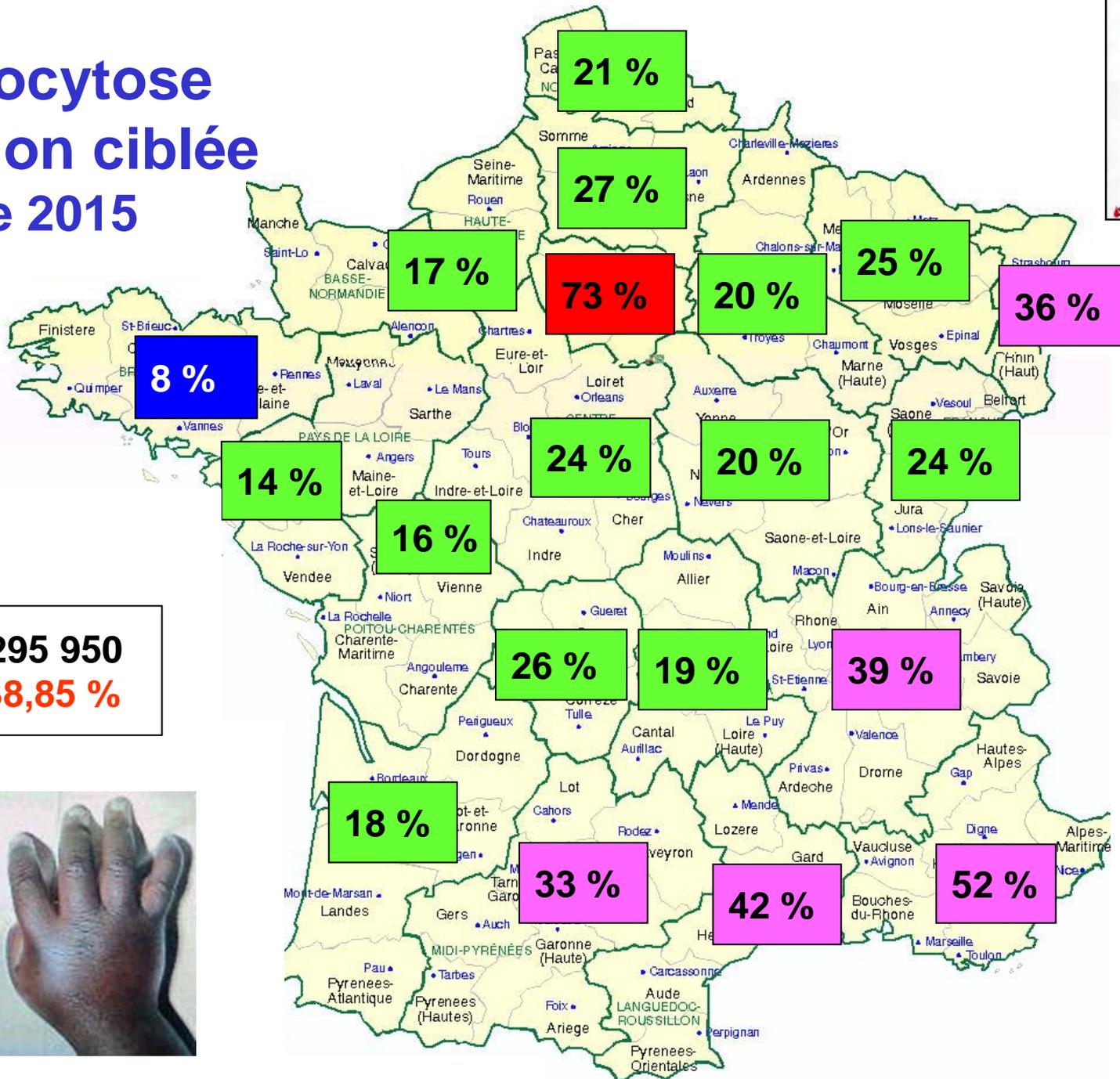
Turquie

Moyen Orient

Drépanocytose

Population ciblée

Métropole 2015

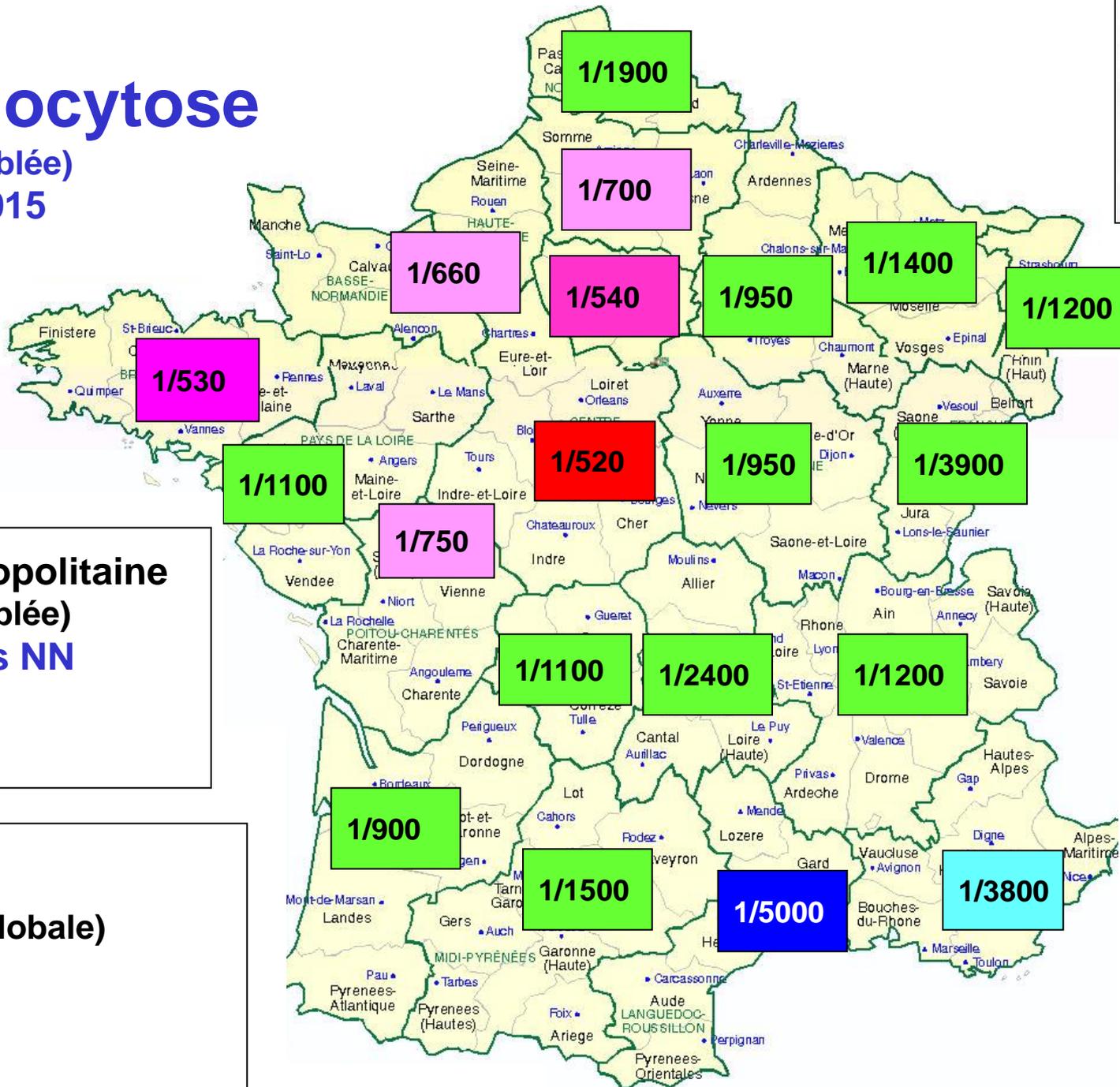


Métropole : 295 950
Pop. ciblée 38,85 %



Drépanocytose

(Population ciblée)
1995/2000-2015



France métropolitaine

(population ciblée)
4,161 millions NN
5273 SDM
1/790

DOM

(population globale)

901 156 NN
1941 SDM
1:464

Drépanocytose : Mayotte

- 2015 :
 - 8734 NN
 - **SDM : 7** (6 SS ; 1 S β thal)
 - **β Thal majeure : 1**
 - 384 Hz AS 1/23
 - 1 Hz autre



Drépanocytose

DROM-COM

901 156 NN
 1941 = 1 / 464



1985-2015
 199 363 NN
 691 = 1 / 289



1992-2015
 126 748 NN
 192 = 1 / 660



1985-2015
 143 111 NN
 420 = 1 / 341



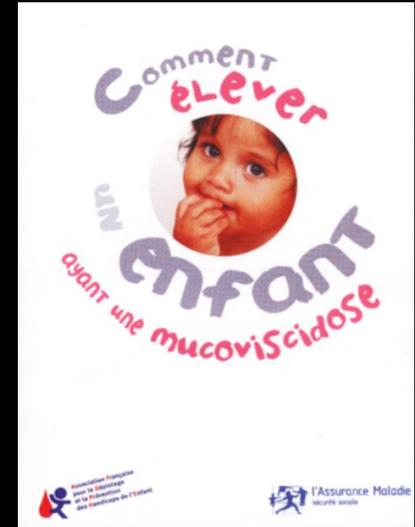
1990-2015
 302 883 NN
 75 = 1 / 4038



1992-2015
 128 649 NN
 420 = 1 / 229

Mucoviscidose

- **Connaissance physiologique** : Bonne mais...
- **Fréquence théorique** : 1/2 500
- **Gravité** : décès < 35 ans mais...
- **Tt** : important et contraignant
 ➔ ralentit mais ne guérit pas
- **Repérage présymptomatique** : Oui mais...
- **Marqueur** : TIR + BM
- **Méthode** : Rximmuno + BM
- **Efficacité-utilité** : < 100 %
- **Prise en charge** : J30
- **Avenir des malades** : amélioration de la survie



CIRCULAIRE DHOS / DGS

22 octobre 2001

Création des Centres de Ressources et de Compétences de la mucoviscidose (CRCM)

- Patients vus ≥ 4 fois / an
- File active ≥ 50 patients
- Equipe pluridisciplinaire

Bilan 2015

	PCU	HC	HCS*	SDM	CF
Nombre nouveau-nés testés	809 078	809 078	809 078	335 360	792 187
% suspects	0.04	0.13	0.24	0.14	0.50
Nombre de malades	37 (+ 41 HMP)	270	47	466	160
Nombre de convoqués	127	437	382	466	465
Fréquence globale [IC95%]	1 / 21 867 [1/32 262-1/16 538] Avec HMP : 1/10 373 [1/13 331-1/8 489]	1/2 997 [1/3 402 - 1/2 677]	1/17 214 [1/24 106-1/13 387]	1/1 736 [1/1 910 - 1/1 592]	1/4 951 [1/5 859 - 1/4 287]
Age au diagnostic en jours [25° et 75° percentiles]	9 [8 - 12]	10 [8 - 13]	6 [1 - 9]	60 [37 - 79.5]	32.5 [27-37]
Fiches d'identification renseignées	36 (97.3%)	254 (94 %)	46 (97.9%)	355 (76.2%)	155 (96.9%)
Coût total (millions €)	1.57	2.22	1.3	1.02	2
Coût par nouveau-né testé (€)	1.94	2.75	1.60	3.03	1.82 (Tir) 138.52 (BM)
Coût par malade (€)	42 422 Avec HMP : 20 123	8 241	27 543	2 181	12 410

*Formes classiques

Bilan 2015

- PCU : 37 (+ 41 HPM)
- HC : 270
- HCS : 47 (+3 F. incertaines)
- Drépanocytose : 466 (+ 11 béta thalassémie 10038 Hz dont 8072 en Métropole)
- Mucoviscidose : 160 (107 avec 2 mut + 50 avec 1 mut + 3 sans mut) + 25 IM ou DPN
- Total = 1024 (hors IM) soit 1 enfant / 800
- Refus : 267 (31 en 2006 x 9 mais 0,33 ‰)

Depuis 1972

22 736 enfants malades ont été repérés

➤ PCU :	2054	(+1325)
➤ Hypothyroïdie congénitale :	8856	
➤ HCS :	966	(+126)
➤ Drépanocytose :	7213	
➤ Mucoviscidose :	2196	

➤ soit 1 / 800 NN en 2015

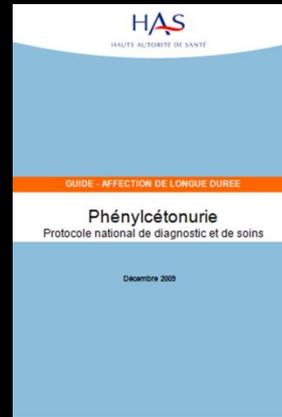
Coût du DNN pour la Cnamts 8 500 000 €

≈ 11-12 € / NN

Coût réel = 14-15 € / NN

Les questions des dépistages actuels : PCU

➤ PNDS



➤ Gestion des HyperPHE transitoires ?

Management of Phenylketonuria and Hyperphenylalaninemia^{1,2}

Hélène Ogier de Baulny,^{3*} Véronique Abadie,⁴ François Feillet,⁵ and Loïc de Parscau⁶

J. Nutr. 137: 1561S–1563S, 2007.

Archives de pédiatrie 12 (2005) 594–601

Consensus national sur la prise en charge des enfants dépistés avec une hyperphénylalaninémie

Management of phenylketonuria and hyperphenylalaninemia: the french guidelines

V. Abadie^{a,*}, J. Berthelot^b, F. Feillet^c, N. Maurin^d, A. Mercier^a, H. Ogier de Baulny^e, L. de Parscau^f, et l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE)

Les questions des dépistages actuels : PCU

➤ Mères PCU

Archives de Pédiatrie 2008 ; 15 : p766-p768

Les enfants de mère phénylcétonurique :
le défi de la deuxième génération

Maternal phenylketonuria: the challenge of the second
generation

R. Teissier, L. de Parscau*

**Maternal phenylketonuria: low phenylalaninemia might
increase the risk of intra uterine growth retardation**

Raphaël Teissier • Emmanuel Nowak •
Murielle Assoun • Karine Mention • Aline Cano •
Alain Fouilloux • François Feillet • Hélène Ogier •
Emmanuel Oger • Loïc de Parscau •
On behalf of the AFDPE (Association Française pour
le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant)

J Inherit Metab Dis (2012) 35:993–999



Les questions des dépistages actuels : Hypothyroïdie congénitale

➤ Devenir à long terme

Subtle Health Impairment and Socioeducational Attainment in Young Adult Patients with Congenital Hypothyroidism Diagnosed by Neonatal Screening: A Longitudinal Population-Based Cohort Study

Juliane Léger, Emmanuel Ecosse, Michel Roussey, Jean Louis Lanoë, Béatrice Larroque, and the French Congenital Hypothyroidism Study Group*†

J Clin Endocrinol Metab, June 2011, 96(6):1771–1782

Plus de 1200 sujets
nés entre 1978 et 1988

Young adult patients with Congenital Hypothyroidism

Summary

- Several new risk factors for long-term outcome, including **associated chronic disease, hearing impairment, obesity** and **inadequacy of treatment** were identified
- Lower **QOL** and subtle **socio-educational disadvantage** that persists into early adulthood
- Nonetheless, **most patients integrate well into society**

Le devenir à long terme des patients
avec hypothyroïdie congénitale

Long term outcome of children with congenital hypothyroidism

J. Léger*

Archives de Pédiatrie 2008;15: p763-p765

Les questions des dépistages actuels : Hypothyroïdie congénitale

➤ Augmentation de l'incidence :



Evolution annuelle des taux d'HC (pour 100000) global, par type, selon différents seuils (1984-2010)

TSH>30 µU/ml

Type d'Hypothyroïdie	Taux d'Incidence (pour 100 000)	Variation annuelle du taux d'incidence	p value
Global	26,0	+ 0,9%	<0,0001
Glandes en Place	5,5	+3,4%	<0,0001
Dysgénésies	19,4	+0,1%	0,5345

Increased incidence of congenital hypothyroidism in France from 1982 to 2012: a nationwide multicenter analysis

Annals of Epidemiology 26 (2016) 100–105 : 

Yaya Barry MS^{a,*,1}, Christophe Bonaldi PhD^{a,1}, Véronique Goulet MD, PhD^a, Régis Coutant MD, PhD^{b,c},
Juliane Léger MD, PhD^{d,e,f}, Annie-Claude Paty MS^g, Dominique Delmas MS^b, David Cheillan PhD^{b,h,i},
Michel Roussey MD, PhD^{b,j,k}

Les questions des dépistages actuels : HCS

➤ Nb trop élevé de faux + chez les prématurés

Efficiency of
Adrenal Hypo
Deficiency in
Between 1990

Bénédicte Coulm; Joel Coste, MD;
Yves Morel, MD; Jean-Claude

Arch Pediatr

HAS

HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ

hyperplasie
prématurés ?
neonatal
adrenocortical
screening

Roussey^{d,e}

2013
-236

RECOMMANDATION EN SANTÉ PUBLIQUE

Évaluation de l'intérêt de limiter le
dépistage néonatal de l'hyperplasie
congénitale des surrénales aux
nouveau-nés de plus de 32 SA

Les questions des dépistages actuels : Drépanocytose

➤ HbS seule ou autres anomalies de l'Hb ?

Le dépistage néonatal de la drépanocytose en France

Josiane Bardakdjian-Michau (contact@afdphe.org), Michel Roussey

Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE), Paris, France

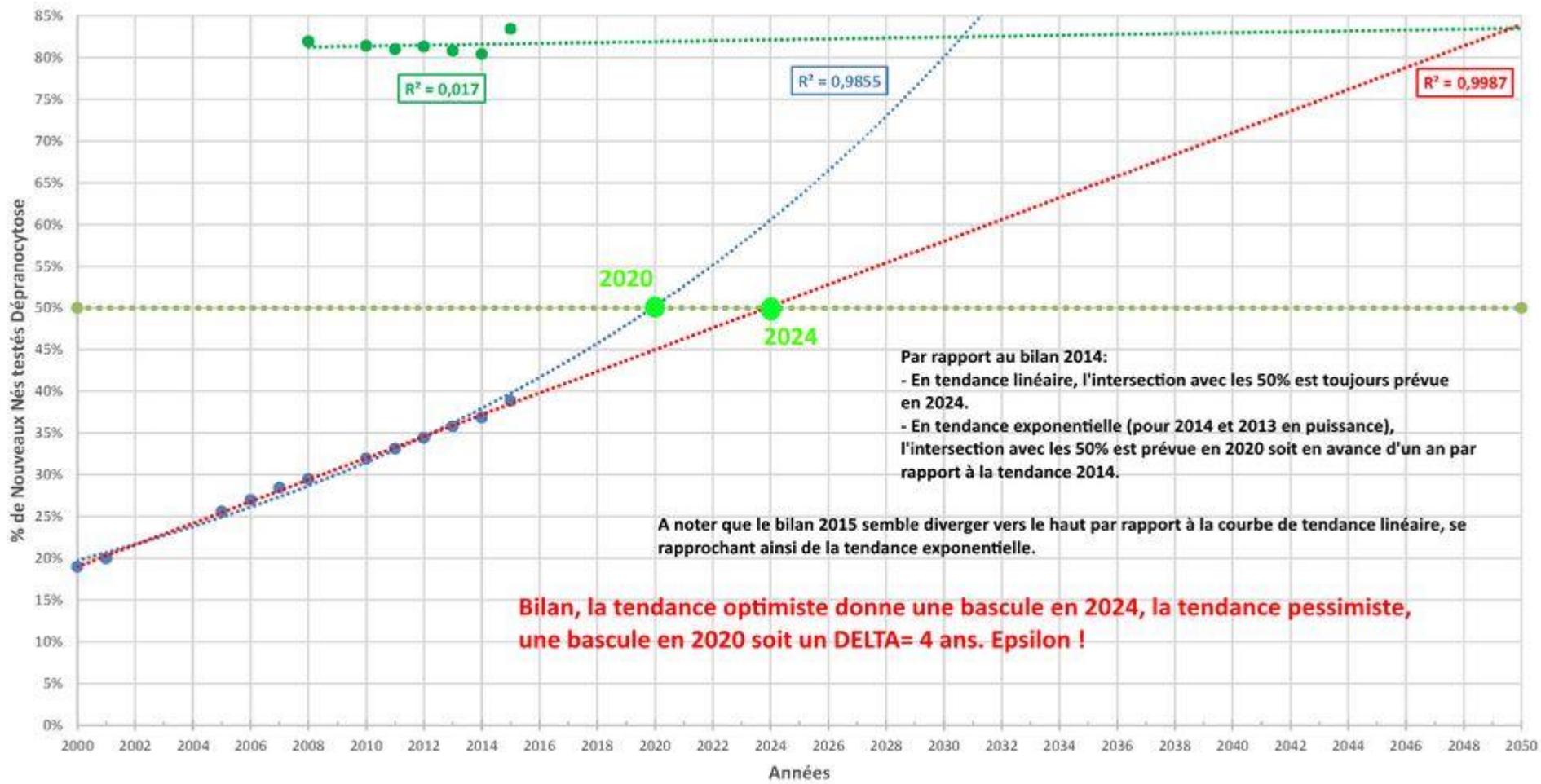
BEH Bulletin
épidémiologique
hebdomadaire

3 juillet 2012 / n° 27-28

➤ Les questions que pose ce dépistage : ciblage ou non ciblage



Evolution du % de nouveaux nés testés pour la Drépanocytose en FR Métropolitaine et Outre-Mer



Gestion des hétérozygotes

AVIS N°97

Questions éthiques posées par la délivrance de l'information génétique néonatale à l'occasion du dépistage de maladies génétiques (exemples de la mucoviscidose et de la drépanocytose)

Le 11 janvier 2007

Couple avec 1 enfant hz : 1/33x1/33 = 1/1089
Couple avec 1 enfant hz : 1/33x1/33 = 1/1089

Perception du risque

LES CAHIERS DU
COMITÉ CONSULTATIF
NATIONAL D'ÉTHIQUE
POUR LES SCIENCES DE LA VIE ET DE LA SANTÉ

1/4000
1/132

2% mais

Consentement

N° 52 / JUILLET-SEPTEMBRE 2007

Sommaire

- 1 Editorial
D. SCARD
- 2 Avis n° 97 : Questions éthiques posées par la délivrance de l'information génétique néonatale à l'occasion du dépistage de maladies génétiques (exemples de la mucoviscidose et de la drépanocytose)
Avis n°98 : "Biométrie, données identifiantes et droits l'homme"
- 2: **Libres propos**
■ Avis 97
Réflexions à propos de l'avis n°97
M. BOURG

LES SAIS, TROUVERES DÉPISTÉS

3 jours

L'âge du dépistage

Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps en l'enfant

Les questions des dépistages actuels : Mucoviscidose

Implementation of the French Nationwide Cystic Fibrosis Newborn Screening Program

ANNE MUNCK, MD, JEAN-LOUIS DHONDT, MD, PhD, CAMILLE SAHLER, AND MICHEL ROUSSEY, MD

J Pediatr 2008;153:228-33

Questions soulevées et réponses
apportées depuis la généralisation
du dépistage néonatal de la mucoviscidose
en France

Questions raised and answers provided since the French
nationwide cystic fibrosis newborn screening program
was initiated

M. Roussey^{1,2*}, A. Munck³ Archives de Pédiatrie 2009;16:540-542

Formes frontières : difficultés d'annonce du diagnostic

➤ Stratégie couplant les dosages de la trypsine immunoréactive (TIR) et de la protéine associée à la pancréatite (PAP) dans le dépistage systématique de la mucoviscidose en France

COMBI
AND PAN
A METH
FI

JACQUES SARLES, MD, PATRICE
MICHAEL CATHELIN, MD, S



NOTE DE CADRAGE

Place de la stratégie couplant les dosages de la trypsine immunoréactive (TIR) et de la protéine associée à la pancréatite (PAP) dans le dépistage systématique de la mucoviscidose en France

Date de validation par le collège : mars 2014

J Cyst Fibros 2

ORIGINAL ARTICLE
Novel strateg
fibrosis: a pro

Annette M M Vernooi
Johan J P Gille,⁴ Cath
Edward Dompeling,⁶ J
Group

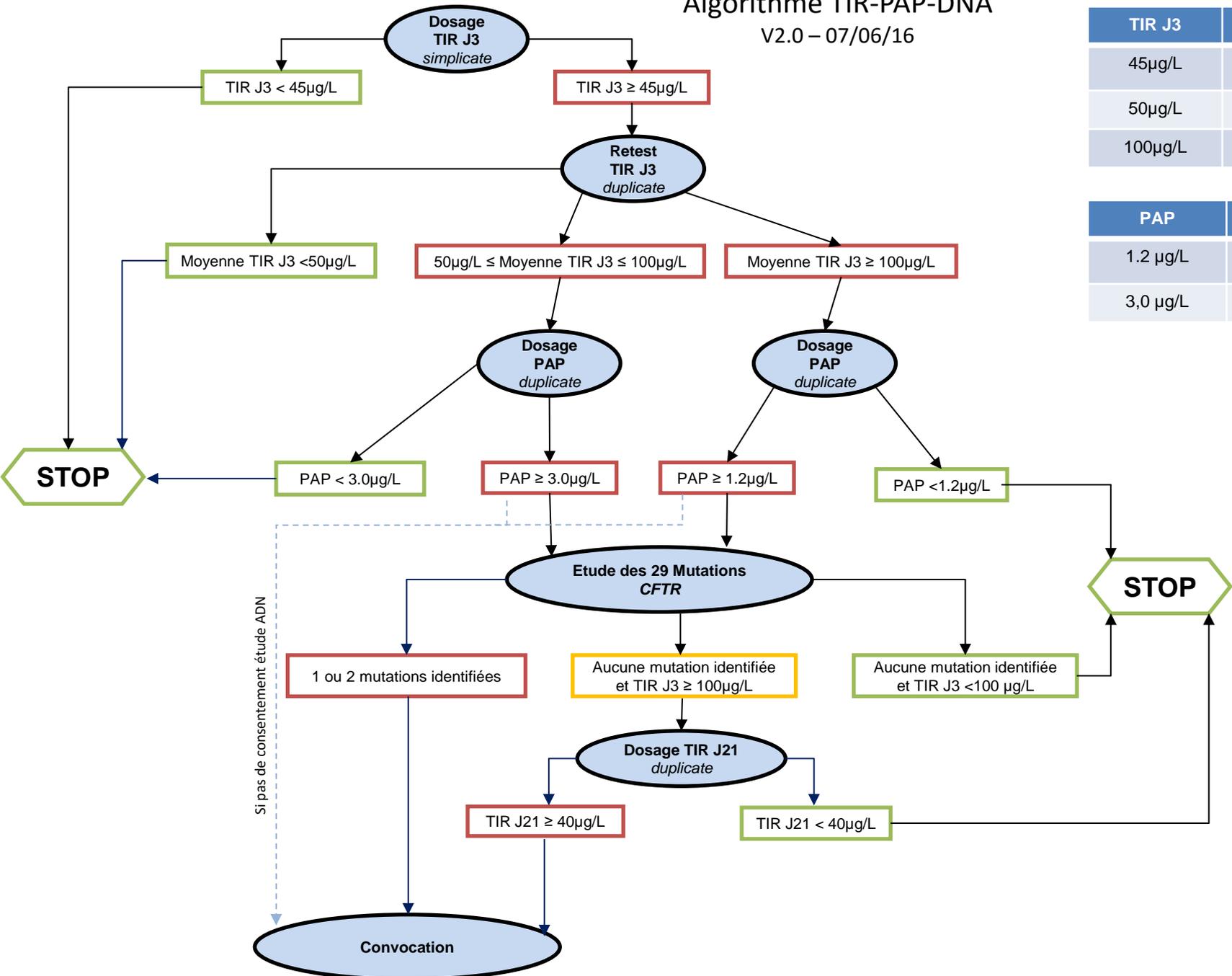
ances of IRT/
David Cheillan^{f,h},

Algorithme TIR-PAP-DNA

V2.0 – 07/06/16

TIR J3	Percentile
45µg/L	96°
50µg/L	97.5°
100µg/L	99.9°

PAP	Percentile
1.2 µg/L	60°
3,0 µg/L	95°



D'autres questions pratiques actuelles...

➤ Prélèvement capillaire ou veineux ?

Les prélèvements de sang sur papier pour le dépistage néonatal.
Recommandations pour leur collecte, leur traitement et leur conservation

Arch Pédiatr (1995) 2, 3-7

Association française pour le dépistage
et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE) – Comité d'éthique*

Prélèvement capillaire ou veineux pour la réalisation du test de Guthrie ?

Heel lance versus venepuncture in blood sampling for newborn screening

Archives de Pédiatrie 2010;17:1394-1397

J.-L. Dhondt, Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE)

D'autres questions actuelles...

➤ Sorties ultra-précoces de maternité



SYNTHÈSE DE LA RECOMMANDATION DE BONNE PRATIQUE

Sortie de maternité après accouchement :

conditions et organisation du retour à domicile des mères et de leurs nouveau-nés

Mars 2014

CRITÈRES POUR DEFINIR LE BAS RISQUE CHEZ L'ENFANT

Critères pour une sortie après une durée de séjour standard

- Nouveau-né à terme \geq 37 SA singleton et eutrophe
 - Examen clinique normal^o réalisé **impérativement 48 heures après la naissance et avant la sortie**
 - Température axillaire entre 36 et 37 °C ou centrale entre 36,5 et 37,5 °C
 - Alimentation établie (si allaitement maternel : observation d'au moins 2 tétées assurant un transfert efficace de lait reconnu par la mère), mictions et selles émises, transit établi
 - Perte de poids $<$ 8 % par rapport au poids de naissance
 - Absence d'ictère nécessitant une photothérapie selon la courbe d'indication thérapeutique et mesure de la bilirubine transcutanée ou sanguine à la sortie rapportée au nomogramme (groupes à bas risque d'ictère sévère et risque intermédiaire bas*)
 - Absence d'éléments cliniques ou paracliniques en faveur d'une infection ; si facteurs de risque d'infection : prélèvements biologiques et bactériologiques récupérés et négatifs
 - Dépistages néonataux réalisés à la maternité
- Suivi post-partum après la sortie planifié : un rendez-vous avec le professionnel référent du suivi dans les 48 heures suivant la sortie, sinon dans la semaine (cf. schéma de l'organisation du parcours de soins)*

Critères supplémentaires ou renforcés pour une sortie précoce

- Nouveau-né à terme \geq 38 SA, singleton et eutrophe
 - Apgar \geq 7 à 5 minutes
 - Examen clinique normal^o le jour de sortie
 - Alimentation établie (si allaitement maternel : observation d'au moins 2 tétées assurant un transfert efficace de colostrum/lait reconnu par la mère), mictions et émissions spontanées des selles, transit établi
 - Absence d'ictère ayant nécessité une photothérapie selon la courbe d'indication thérapeutique et mesure de la bilirubine transcutanée et/ou sanguine à la sortie rapportée au nomogramme (uniquement groupe à bas risque* d'ictère sévère)
 - Absence d'éléments cliniques ou paracliniques en faveur d'une infection ; si facteurs de risque d'infection : prélèvements biologiques et bactériologiques récupérés et négatifs
 - Vitamine K1 donnée
 - Dépistages néonataux prévus
- Suivi post-partum après la sortie organisé : 1^{re} visite prévue dans les 24 heures après la sortie de maternité*

D'autres questions actuelles...

➤ Heure du prélèvement



**Réalisation du test de Guthrie :
nouvelle recommandation nationale**

Le 6^e dépistage néonatal

MINISTÈRE DU TRAVAIL, DE L'EMPLOI ET DE LA SANTÉ

Arrêté du 23 avril 2012 relatif à l'organisation du dépistage de la surdité permanente néonatale

Art. 4. – Le programme de dépistage de la surdité permanente néonatale est mis en œuvre par les agences régionales de santé conformément à un cahier des charges national établi par arrêté des ministres chargés de la santé et de la protection sociale.

La ministre des Affaires sociales et de la Santé

à

Mesdames et Messieurs les directeurs
généraux des agences régionales de santé
(pour mise en œuvre)

CIRCULAIRE N° DGOS/R1/2013/144 du 29 mars 2013 relative à la campagne tarifaire 2013 des établissements de santé

NOR : AFSH1309156C

Classement thématique : Etablissements de santé

Validée par le CNP le 15 mars 2013 - Visa CNP 2013-59

Catégorie : Directives adressées par le ministre aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen particulier des situations individuelles.

Résumé : Fixation des ressources d'assurance maladie des établissements de santé

Mots-clés : hôpital – clinique – établissements de santé – tarification à l'activité – dotation de financement des missions d'intérêt général et d'aide à la contractualisation – dotation annuelle de financement – agences régionales de santé

- Dépistage néonatal de la surdité

L'arrêté du 23 avril 2012 relatif à l'organisation du dépistage de la surdité permanente néonatale pose le principe d'un « examen de repérage des troubles de l'audition, proposé systématiquement, avant la sortie de l'enfant de l'établissement de santé dans lequel a eu lieu l'accouchement ou dans lequel l'enfant a été transféré ». **À cet effet, 18,70 euros ont été intégrés, dans les deux secteurs, au tarif des GHS de la CMD des hors mort-nés, transferts précoces, et décès.**

Par ailleurs, il est rappelé qu'afin d'assurer un suivi de la montée en charge de l'activité de dépistage, le codage des actes CCAM de dépistage est obligatoire dans le RSS dès lors que le dépistage s'est effectué par otoémissions ou potentiels évoqués auditifs, conformément aux recommandations de la HAS. Il est également indispensable de coder la surdité en DAS lorsqu'elle est dépistée. Enfin, il est à noter qu'un financement est prévu dans le cadre du FIR pour la coordination régionale de cette mesure.

**Circulaire du 14 mai 2013
relative aux modalités de mise
en oeuvre du Fond
d'Intervention Régional en 2013**

Perspectives proches ?

Nous sommes très en retard par rapport à la majorité des pays occidentaux

Health Technology Assessment 2004, Vol. 9, No. 12

Clinical effectiveness and cost-effectiveness of neonatal screening for inborn errors of metabolism using tandem mass spectrometry: a systematic review

A Pandor, J Eastham, C Beverley, J Chilcott and S Paisley

Economic Evaluation of Tandem Mass Spectrometry Newborn Screening in Australia

Richard Norman, Marion Haas, Meredith Chaplin, Pamela Joy and Bridget Wilcken

Pediatrics 2009;123:451-457
DOI: 10.1542/peds.2008.0911

Gezondheidsraad
Health Council of the Netherlands

To the State Secretary of Health, Welfare and Sport



Tandem mass spectrometry in newborn screening

American College of Medical Genetics/American Society of Human Genetics Test and Technology Transfer Committee Working Group

Newborn Screening: Toward a Uniform Screening Panel and System—Executive Summary

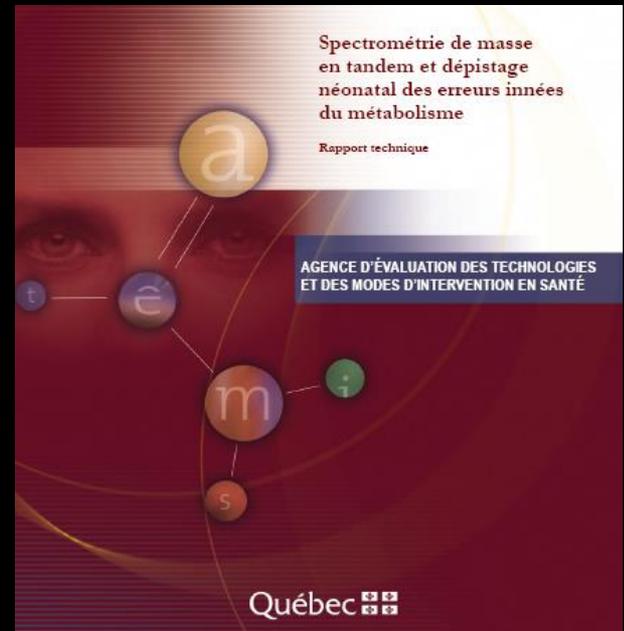
Michael S. Watson, Marie Y. Mann, Michele A. Lloyd-Puryear, Piero Rinaldo, R. Rodney Howell and American College of Medical Genetics Newborn Screening Expert Group

Pediatrics 2006;117:S296-S307

Spectrométrie de masse en tandem et dépistage néonatal des erreurs innées du métabolisme

Rapport technique

AGENCE D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES ET DES MODES D'INTERVENTION EN SANTÉ



Québec

Genetics of Medicine

OFFICIAL JOURNAL OF THE AMERICAN COLLEGE OF MEDICAL GENETICS

Newborn Screening: Toward a Uniform Screening Panel and System

Contents

EXECUTIVE SUMMARY 1s
MAIN REPORT 12s
ABSTRACT 12s
INTRODUCTION 14s

SECTION I
Developing a Uniform Screening Panel

A. Background 15s
B. Methods Used for Assessing Conditions 19s
C. Results 31s
D. Discussion 34s
E. Summary 43s

SECTION II

onthecover

Directed by photographer, Marc Nodding
Minnneapolis, MN
<http://www.zsarnzberg.com>

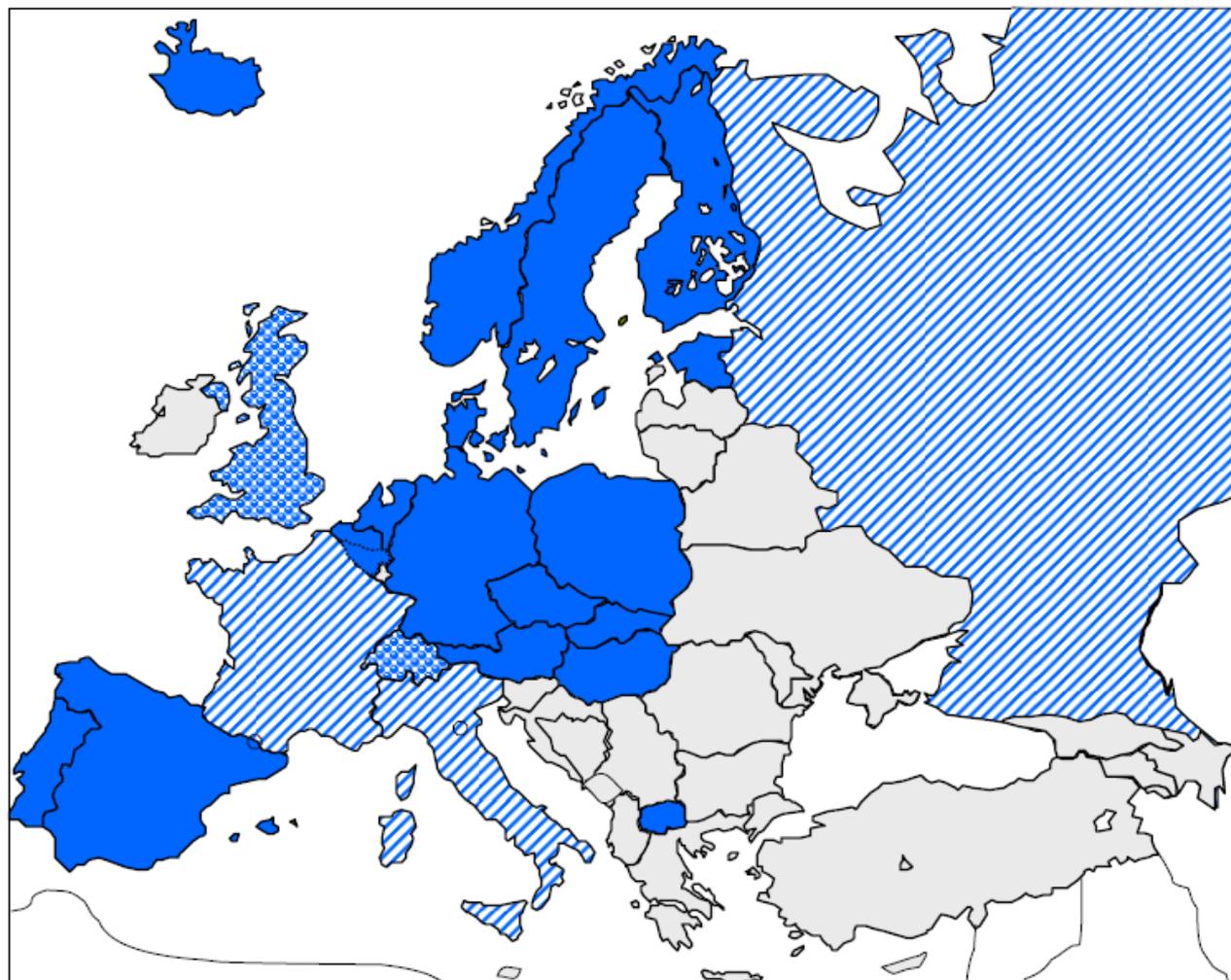
The Changing Moral Focus of Newborn Screening:

An Ethical Analysis by the President's Council on Bioethics



December 2008

MS / MS



> 6

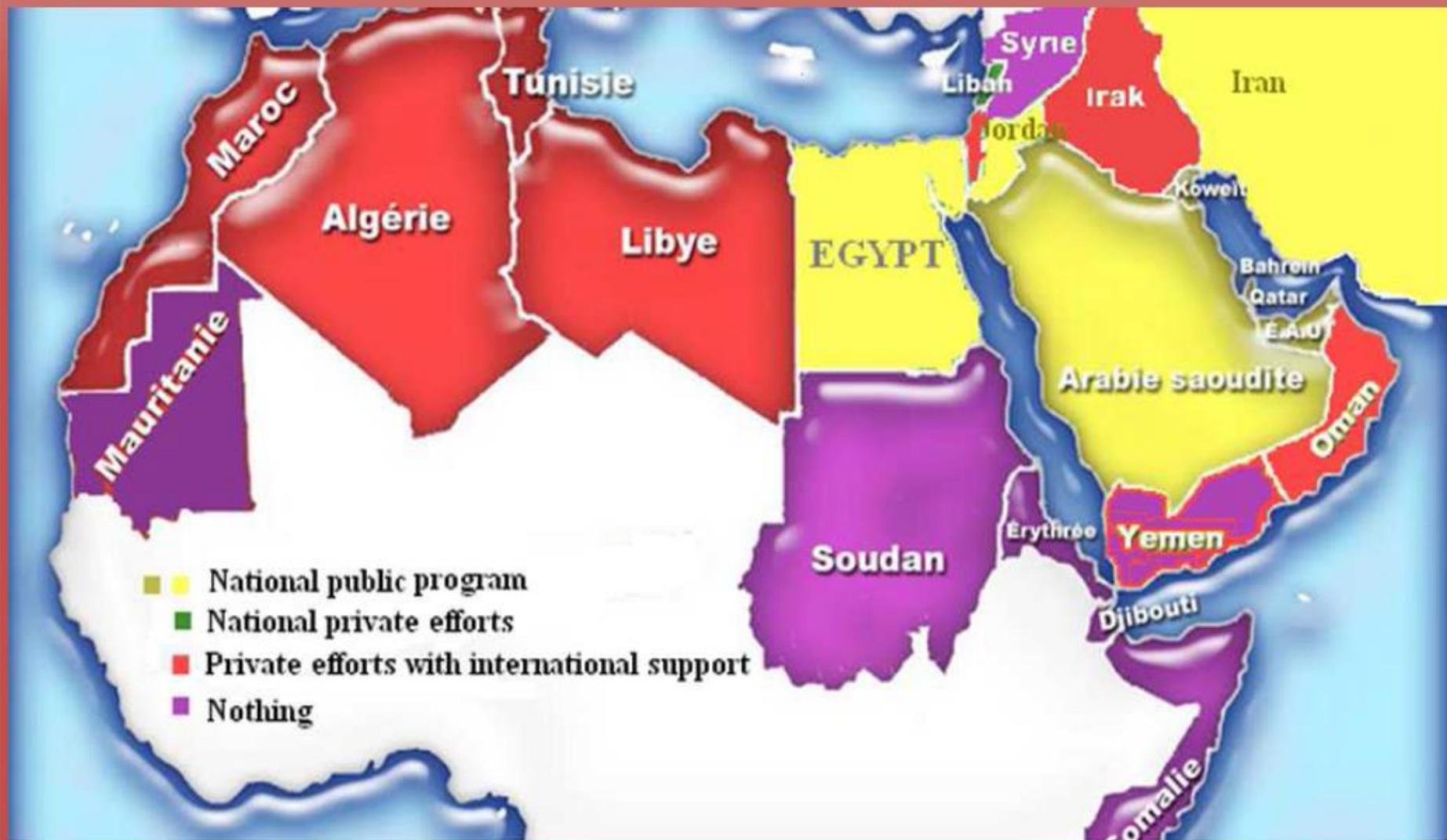


1-6



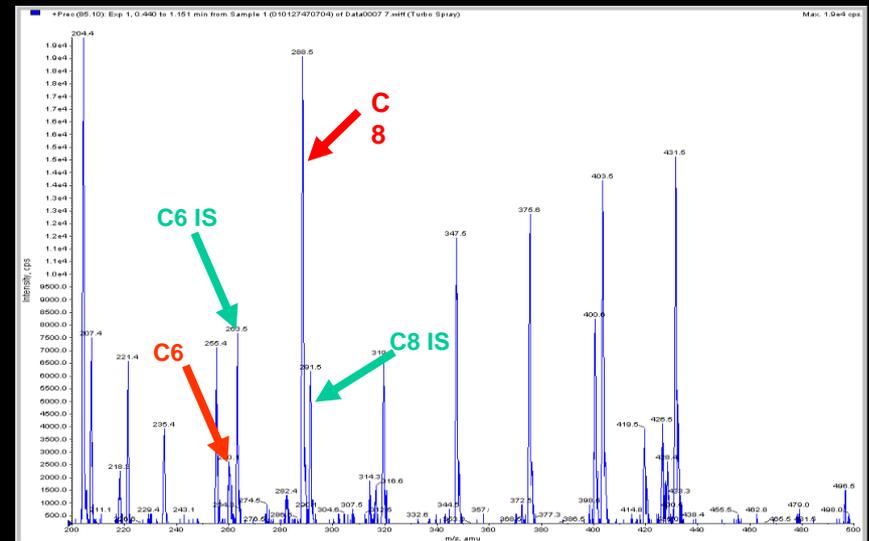
pilot/partly

MS/MS screening



Les perspectives proches

1. Erreurs innées du métabolisme : Spectrométrie de masse en tandem MS/MS



De 1 goutte de sang = 1 maladie
à 1 goutte de sang = 30 à 50 maladies

Introduction du déficit en MCAD

Dépistage des erreurs innées du métabolisme

➤ Problèmes éthiques

➤ Problèmes financiers : Prise en compte l'ensemble des dépenses de santé que cela va entraîner :

- Coût du dépistage lui-même
- Coût de la prise en charge des patients non dépistés
- Prise en charge du handicap que l'on aurait pu éviter
- Coût des traitements que l'on va induire et qui n'auraient pas été prescrits sans le dépistage

➤ Problèmes organisationnels

- coût élevé des spectromètres de masse en tandem
- nécessité de disposer de ce matériel en double pour assurer un dépistage en continu
- système de soins : personnel hautement qualifié
biochimistes, médecins, pédiatres métaboliciens, généticiens, diététiciens
- gestion des faux négatifs / faux positifs

Décision de l'implémentation du dépistage par MS/MS : l'effet dominos



2. Regroupement des laboratoires de DNN

Modalités de mise en œuvre

4. Dans un objectif d'acquisition et de maintien de l'expertise ainsi que d'efficacité, la HAS recommande que les laboratoires de biologie médicale équipés en MS/MS pour l'activité de dépistage néonatal réalisent un nombre minimum de tests de l'ordre de 50 000 par an.
5. Ce seuil minimum implique une diminution du nombre de laboratoires en charge du dépistage néonatal (actuellement au nombre de 22) qui devrait être compris entre 5 et 15 laboratoires équipés en MS/MS. La HAS indique qu'en toute logique, il n'apparaît pas efficient de maintenir en parallèle le réseau existant de 22 laboratoires en charge du dépistage des maladies faisant appel à des technologies autres que la MS/MS. En conséquence, la HAS recommande que tous les tests de dépistage soient effectués dans les 5 à 15 laboratoires équipés en MS/MS.

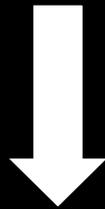
Restructuration de l'organisation du dnn pour :

- en assurer l'efficience
et la pérennité
- et
- permettre l'introduction
de nouveaux dépistages

Ministère de la Santé

12 mars 2015

3. Après le déficit en MCAD...
l'extension à d'autres EIM
le DICS ?



Mise en place de nouveaux dépistages

Chaque programme nouveau nécessite une mobilisation intense :

programmes de recherche
+ étude bibliographique



IV) Perspectives plus lointaines et questions éthiques

Doit-on élargir le dépistage systématique néonatal à d'autres maladies ?

au maximaliste qui dirait: "dépistons tout ce qui est dépistable",

le sage répondra : "ne dépistons que ce qui est utile et en fonction de nos capacités médicales et financières".

- faire "tout" ce qui est faisable ?
- faire ce qui est demandé par le " patient " ?
- faire même ce qui est très (trop) coûteux ?
- faire sans réellement "informer" ?
- faire sans véritable bénéfice pour l'individu ?

Il est évident que toutes ces questions doivent donner lieu à des réponses adaptées et qu'aucune position ne peut être dogmatique.

Faut-il élargir le dépistage ?

✓ Si l'on suit les critères de Wilson, les maladies candidates sont :

- **soit trop peu fréquentes :**

- leucinose = 1/200 000,
- galactosémie = 1/60 000,...

- **soit peu graves :** histidinémie,...

- **soit non traitables :** myopathie,...

- **soit difficiles à repérer :** homocystinurie, hyperammoniémie,....

✓ Mais...

Le dépistage néonatal, après-demain

- **Déficit en G6PD ?**

- Généralisé ?
- Ciblé ?

Le Déficit en G6PD* : Arguments épidémiologiques et socio-économiques en faveur de la nécessité d'un dépistage systématique ciblé

DOMINIQUE JOLLY†¹ AVEC LA COLLABORATION DE ÉMILE LÉVY²

Journal d'Économie Médicale 2010, Vol. 28, n° 1, 19-30

- **DICS ?**

A multiplex immunoassay using the Guthrie specimen to detect T-cell deficiencies including severe combined immunodeficiency disease

Clin Chem. 2010 Sep;56(9):1460-5. Epub 2010 Jul 21

- **Hémochromatose HFE1**

reverse cascade screening
du CCNE

ÉVALUATION CLINIQUE ET ÉCONOMIQUE DU DÉPISTAGE DE L'HÉMOCHROMATOSE HFE1 EN 2004



avis négatif

Le dépistage néonatal, après-demain

• Maladies de surcharge ?

- Fabry ? Gaucher ?

- Maladie de Pompe

▪ Sans traitement

▪ Pas de survie...pas de handicap

▪ Maladie de Pompe dépistée et traitée

▪ Enzymothérapie : 150 000 à 300 000 € / an

- Mucopolysaccharidose type 1 ?

Pompe Disease in Infants: Improving the Prognosis by Newborn Screening and Early Treatment
Ym-Hsiu Chien, Ni-Chung Lee, Beth L. Thurberg, Shu-Chuan Chiang, Xiaokui Kate Zhang, Joan Keutzer, Ai-Chu Huang, Mei-Hwan Wu, Pei-Hsin Huang, Fuu-Jen Tsai, Yuan-Tsong Chen and Wuh-Liang Hwu
Pediatrics 2009;124:e1116-e1125

Pour traiter tôt la mucopolysaccharidose de type 1 Arguments pour le dépistage néonatal de la MPS 1

Un argument de poids en faveur du dépistage néonatal de la mucopolysaccharidose de type 1 (MPS 1) est proposé par des chercheurs américains. Ils ont constaté, sur un modèle canin de la maladie, que l'instauration dès la naissance du traitement enzymatique de substitution permet de prévenir presque tous les symptômes de la maladie dans le cœur, les os et le cerveau.

« LES PERSONNES atteintes de mucopolysaccharidose de type 1 souffrent d'ostéoporose, de troubles cardiaques, osseux et cérébraux, en début de vie. Notre recherche suggère que l'instauration d'une intervention précoce, au début de la vie, permet de prévenir presque tous les symptômes de la maladie dans le cœur, les os et le cerveau. »

« Les personnes atteintes de mucopolysaccharidose de type 1 souffrent d'ostéoporose, de troubles cardiaques, osseux et cérébraux, en début de vie. Notre recherche suggère que l'instauration d'une intervention précoce, au début de la vie, permet de prévenir presque tous les symptômes de la maladie dans le cœur, les os et le cerveau. »

« Les personnes atteintes de mucopolysaccharidose de type 1 souffrent d'ostéoporose, de troubles cardiaques, osseux et cérébraux, en début de vie. Notre recherche suggère que l'instauration d'une intervention précoce, au début de la vie, permet de prévenir presque tous les symptômes de la maladie dans le cœur, les os et le cerveau. »

« Les personnes atteintes de mucopolysaccharidose de type 1 souffrent d'ostéoporose, de troubles cardiaques, osseux et cérébraux, en début de vie. Notre recherche suggère que l'instauration d'une intervention précoce, au début de la vie, permet de prévenir presque tous les symptômes de la maladie dans le cœur, les os et le cerveau. »



« Les personnes atteintes de mucopolysaccharidose de type 1 souffrent d'ostéoporose, de troubles cardiaques, osseux et cérébraux, en début de vie. Notre recherche suggère que l'instauration d'une intervention précoce, au début de la vie, permet de prévenir presque tous les symptômes de la maladie dans le cœur, les os et le cerveau. »

Maladie accessible à un traitement efficace

ASM: Déficit en sphingomyélinase → **En développement**

GLAC : Maladie de Krabbe → **HSCT ???**

GAA: Maladie de Pompe → **Elaprase**

ABG : Maladie de Gaucher → **Myozyme**

GLA : Maladie de Fabry → **ERTs**

ID2S : MPS II → **ERTs**

IDUA : MPS I → **Aldurazyme**

GAL4S : MPS VI → **Naglazyme**

GAL6S : MPS IV → **Elosulfase**

LIPA : Wolman, CESD → **Sebelipase**

Le dépistage néonatal, après-demain

- **Maladie de Menkès ?**

Neonatal Diagnosis and Treatment
of Menkes Disease

N Engl J Med 2008;358:605-14.

- **Fra-X ?**

Ethical, Legal, and Social Concerns About Expanded Newborn Screening:
Fragile X Syndrome as a Prototype for Emerging Issues
Donald B. Bailey, Jr, Debra Skinner, Arlene M. Davis, Ian Whitmarsh and Cynthia
Powell
Pediatrics 2008;121:e693-e704

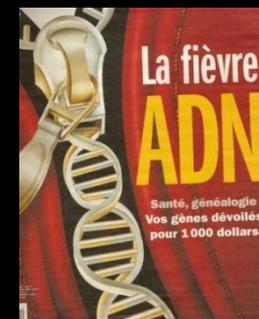
- **etc...**

- **Maladies polygéniques** : médecine prédictive

- ... C'est déjà demain

- ... **Puces à ADN**

détermination du profil
génétique des individus



Whole-Genome Sequencing in Newborn
Screening Programs

Finalité du dépistage néonatal

- **Rendre service à la collectivité** en résolvant un problème de santé publique
- **Rendre service à une famille** (organisation de vie, dépistage anténatal)

ou

- **Rendre service à un individu** en l'occurrence un nouveau-né
- **Contradictoire ou complémentaire ?**

Quelles maladies doit-on dépister ?



Tout !

Quelles maladies doit-on dépister ?



Ce qui rapporte !

Quelles maladies doit-on dépister ?



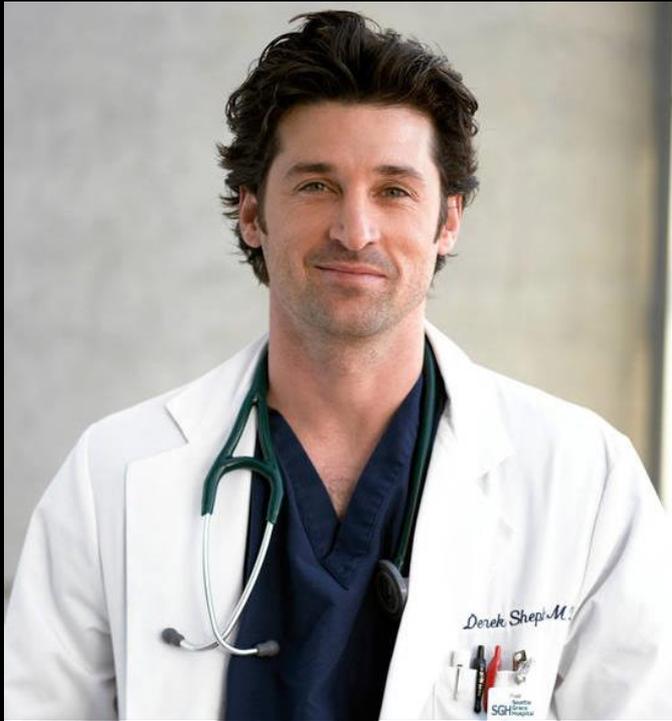
Ma maladie !

Quelles maladies doit-on dépister ?



Ce qui permettra
de prédire
l'avenir ...

Quelles maladies doit-on dépister ?



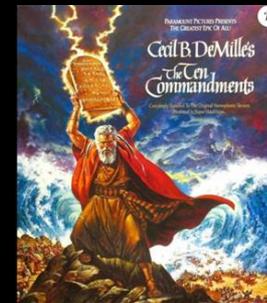
Ce qui sera utile au patient dépisté !
...aux parents ?

Mais...

Les critères de Wilson sont



et doivent être adaptés

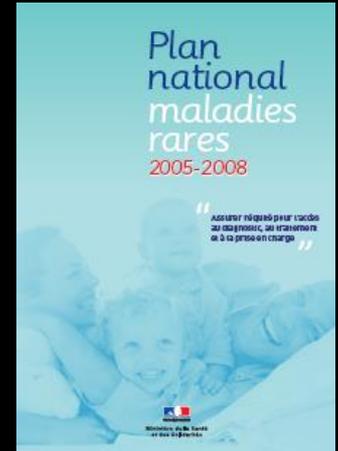


- aux **progrès technologiques**
 - Génétique, biologie moléculaire
 - Spectrométrie de masse
- aux **acquisitions médicales**
 - ex : meilleure prise en charge des enfants atteints de la mucoviscidose ou de certaines maladies métaboliques (Déficit en MCAD) etc...
- voire aux **demandes de la population ?**

Doit-on rester en 2016 sur des critères définis en 1968 ?

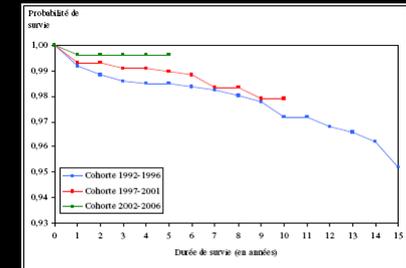
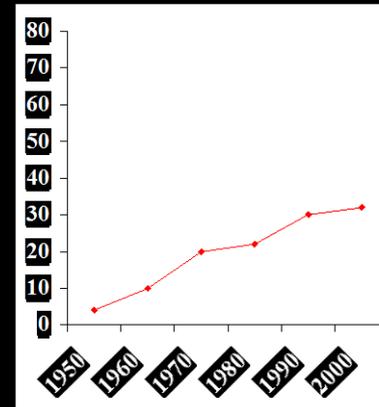
1. Problème de santé publique ?

- . selon les époques
- . selon les pays
- . pression médiatique et de la population

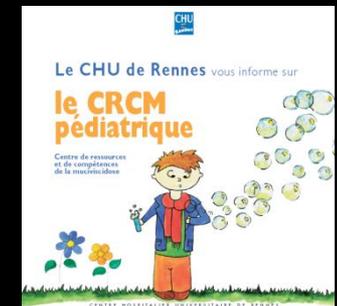


2. Traitement curatif ?

- . augmentation de la survie de la qualité de vie



3. Organiser le diagnostic et le traitement ? centres de référence et de compétence



4.

5.

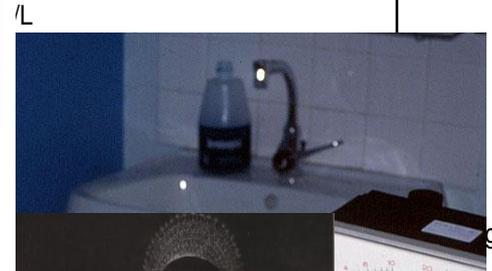
6.

"Après
(nom)
(nom)
autour
les n
si be
mucc



DU DNN DE LA MUCOVISCIDOSE

→ < seuil 1



8

9



coût-bénéfice :
pratique eugénique ?



Principe de bienfaisance...

Principe de non-malfaisance

Principe d'autonomie...

Principe de justice...

ARISTOTE

TRADUCTIONS ET ÉTUDES

COLLECTION PUBLIÉE PAR L'INSTITUT SUPÉRIEUR DE PHILOSOPHIE
DE L'UNIVERSITÉ DE LOUVAIN

L'ÉTHIQUE
DU
DEPISTAGE

INTRODUCTION, TRADUCTION ET COMMENTAIRE

PAR
RENÉ ANTOINE GAUTHIER
ET
JEAN YVES JOLIF

DEUXIÈME ÉDITION
AVEC UNE INTRODUCTION NOUVELLE

TOME I
DEUXIÈME PARTIE

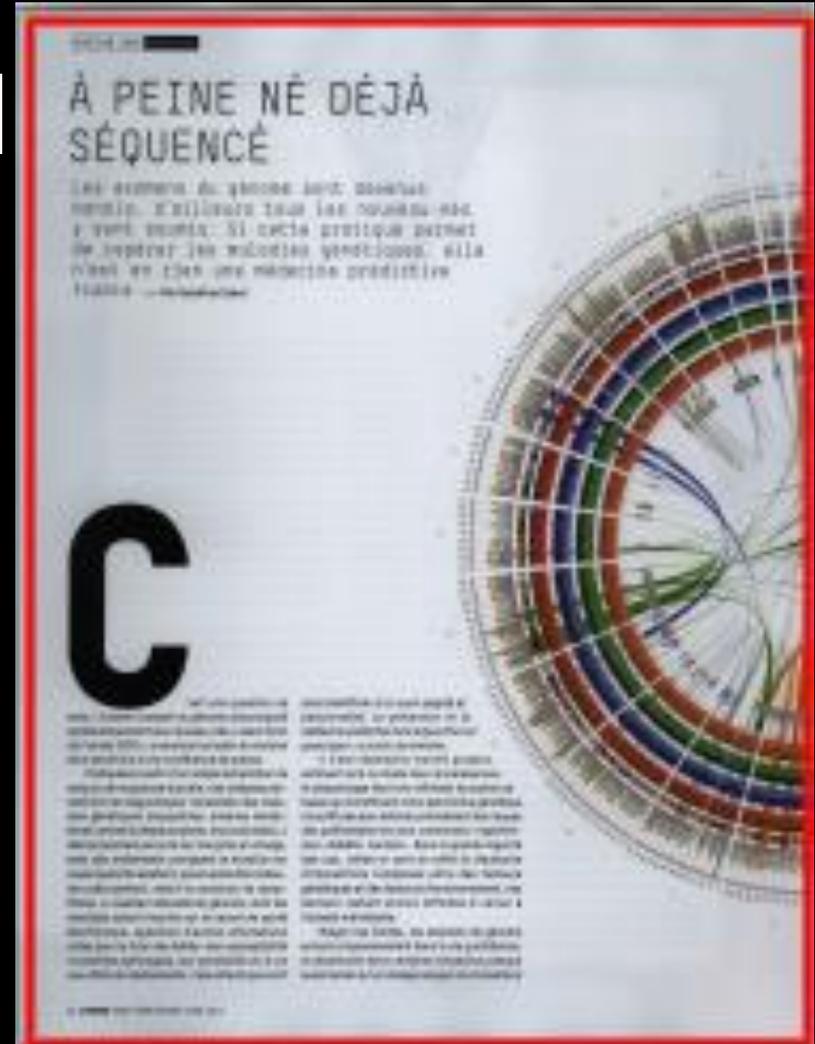
TRADUCTION

PUBLICATIONS UNIVERSITAIRES
2, PLACE MGR LADEUZE
LOUVAIN

BEATRICE-NAUWELAERTS
4, RUE DE FLEURUS
PARIS (VI^e)

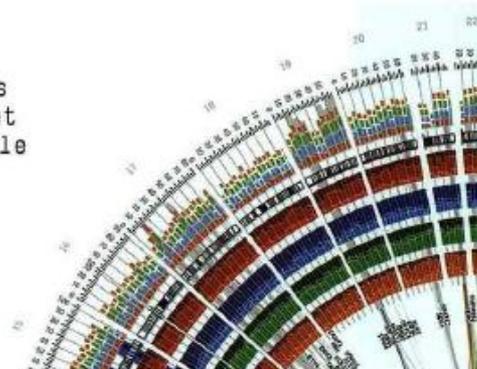
1970

Y a-t-il un avenir pour le dépistage néonatal ?



À PEINE NÉ DÉJÀ SÉQUENCÉ

Les examens du génome sont devenus banals, d'ailleurs tous les nouveau-nés y sont soumis. Si cette pratique permet de repérer les maladies génétiques, elle n'est en rien une médecine prédictive fiable — Par Sandrine Cebut



'est une question de mois. L'examen complet du génome sera proposé systématiquement aux nouveau-nés « avant la fin de l'année 2025 », a annoncé ce matin le ministre de la santé lors d'une conférence de presse.

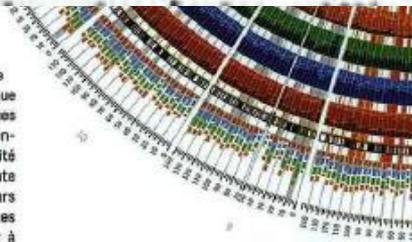
de l'année 2025», a annoncé ce matin le ministre de la santé lors d'une conférence de presse.

Pratiquées à partir d'un simple échantillon de sang ou de muqueuse buccale, ces analyses permettront de diagnostiquer l'ensemble des maladies génétiques (myopathies, anémies héréditaires comme la drépanocytose mucopolysaccharidose...) dès les premiers jours de vie. Une prise en charge, avec des traitements corrigeant la mutation en cause quand ils existent, pourra ainsi être instaurée précocement, avant la survenue de symptômes. « L'examen néonatal du génome, dont les résultats seront inscrits sur le carnet de santé électronique, apportera d'autres informations utiles pour le futur des bébés: leur susceptibilité à certaines pathologies, leur sensibilité vis-à-vis des effets de médicaments... Nos enfants pourront

grand pas », a conclu le ministre.

Il s'est néanmoins montré prudent, estimant qu'à ce stade des connaissances, le séquençage des trois milliards de paires de bases qui constituent notre patrimoine génétique ne suffit pas pour estimer précisément les risques des pathologies les plus communes: hypertension, diabète, cancers... Dans la grande majorité des cas, celles-ci sont en effet la résultante d'interactions complexes entre des facteurs génétiques et des facteurs d'environnement, ces derniers restant encore difficiles à cerner à l'échelle individuelle.

Malgré ces limites, les examens de génome entrent progressivement dans la vie quotidienne, et deviennent dans certaines situations presque aussi banals qu'un dosage sanguin du cholestérol



Y a-t-il un avenir pour le dépistage néonatal ?

- Pourquoi dépister à la naissance si on peut le faire en **anténatal** ? → **DPN**
- Pourquoi le faire en anténatal si on peut le faire en **postconceptionnel** ? → **DPI**
- Pourquoi le faire en post-conceptionnel si on peut le faire en **préconceptionnel** ?
→ **Dépistage des hétérozygotes dans la population**

Avenir du dépistage néonatal ?...HC

Une demande (utopique ?)

émanant :

- de l'individu : une santé de « fer »
- des parents : un enfant « idéal » et normal
- de la société : une population saine et donc frugale en consommation médicale

Une interrogation

La dérive « eugénique » est-elle possible ?

- on traite un malade
- on élimine un malade non traitable et on sélectionne des enfants normaux
- on apparie des partenaires « sans risque »
- on sélectionne des individus sans risque

...

Conclusion : les exigences de l'AFDPHE

Dépistage néonatal en France : quel avenir ?

Newborn screening in France: Where are we going?

J. Sarles^{a,*}, F. Huet^b, D. Cheillan^c, M. Roussey^d

Archives de Pédiatrie 2014;21:813-815

Le dépistage néonatal face au défi des
progrès de la biologie

Archives de Pédiatrie 2014;21:816-820

Neonatal screening facing progresses of biology

F. Feillet^{a,*c}, B. Chabrol^{b,c}, J. Sarles^c, M. Roussey^c



Conclusion : les exigences d'un dépistage néonatal efficace

1. Maintien d'une organisation sans faille

- Binôme pédiatre-biologiste
- Structure régionale :
 - Réactivité.
 - Contrôle de l'exhaustivité.
 - Connaissance des circuits de prélèvements et des centres de prise en charge

2. Maintien d'une structure nationale capable de suivre et faire évoluer les dépistages néonataux

3. Maintien de l'excellence des résultats

4. Financement assuré et affiché

- 2 impératifs : efficacité et pertinence économique
- Equilibre entre proximité et nombre critique de ¹⁰⁰NN



Merci de votre attention

Le dépistage de la surdité en maternité



M. Roussey
Président de l'



Aucun conflit d'intérêts

Surdit  de l'enfant

- Est-ce possible de d pister une surdit  chez un jeune enfant ?
- Une prise en charge est-elle possible ?
- Est-elle n cessaire ?

Les particularités du dépistage auditif : ce qui est évident



- Phases de dépistage et de diagnostic distinctes mais articulées
- Mise en place progressive de tout dépistage : faisabilité, acceptabilité, utilité et efficacité

Les critères de Wilson et le dépistage auditif

1. **Pertinence** : la surdité permanente de l'enfant est-elle une question de santé publique ?

Fréquence : de 1 ‰ à 7 ‰

Age de diagnostic : plusieurs mois ou années

Pourquoi à la naissance ?

- Dauman R, Roussey M, Garabedian N. La surdité permanente de l'enfant relève-t-elle du dépistage néonatal ? Pratiques et Organisation des Soins 2009 ; 40 : 207-12
- Dauman R, et al. Screening to detect permanent childhood hearing impairment in neonates transferred from the newborn nursery. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2009;73:457-465.
- Garabedian N, Rouillon I, Roussey M, Dauman R. Dépistage néonatal de la surdité : où en est-on ? Dossier Réalités Pédiatriques avril 2012 ; 169 : 6-19

Les critères de Wilson et le dépistage auditif

2. Traitabilité : on doit disposer d'un traitement

- différents modes d'éducation
 - appareillage précoce
 - implants cochléaires...
- selon l'étiologie et le choix des parents

Les critères de Wilson et le dépistage auditif

3. **Disponibilité de moyens** : il faut organiser le diagnostic et le traitement des malades

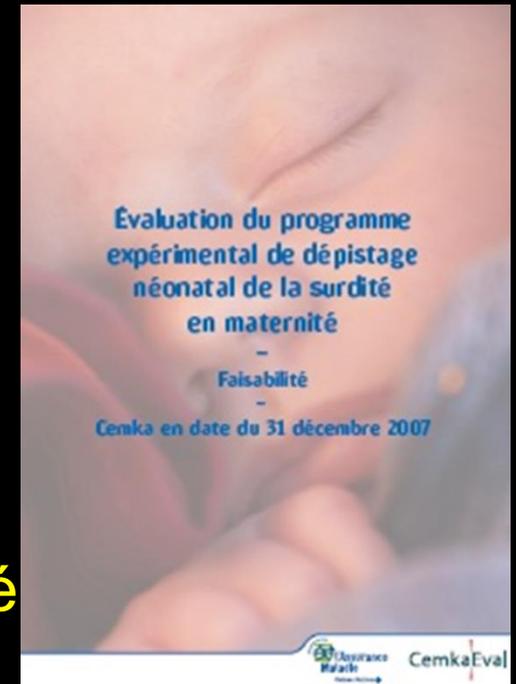


Protocole national
2005-2007
...2013

Dépistage



Circuit d'aval organisé



Les critères de Wilson et le dépistage auditif

4. **Identification** : la maladie doit être reconnue à un stade présymptomatique

Maladie  Anomalie

Surdit  permanente bilat rale cong nitale

Les critères de Wilson et le dépistage auditif

5. Méthode de détection : le test de dépistage doit être assez simple, reproductible, comportant peu de :

- . faux positifs : spécificité
- . faux négatifs : sensibilité

Consensus ? Test bilatéral ou unilatéral ?

- NN en maternité : OEA ou PEAA
- NN transférés : PEAA



Faux positifs après test-
retest en maternité : 1 à 2 %

Faux négatifs : 0,027 ‰ ??

Les critères de Wilson et le dépistage auditif

6. Acceptabilité : le test de dépistage doit être accepté par la population

Titre complet : Éthique et recommandations de bonne pratique : à propos du dépistage précoce de la surdité et de l'accompagnement de l'enfant et de sa famille

Archives de Pédiatrie 2014 sous presse

Ce dépistage

s'inscrit dans un contexte historique spécifique où la langue des signes est reconnue comme une langue à part entière depuis 2005, après presque un siècle d'interdiction dans l'enseignement en France et où les représentations de la surdité diffèrent sensiblement selon que les personnes sont sourdes ou entendants, bilingues ou non, s'exprimant exclusivement en langue parlée ou en langue des signes.



Déficiences auditives

Le CCNE préfère le repérage au dépistage

LUNDI 14 JANVIER 2008 - N° 8288 - LE QUOTIDIEN DU MEDECIN

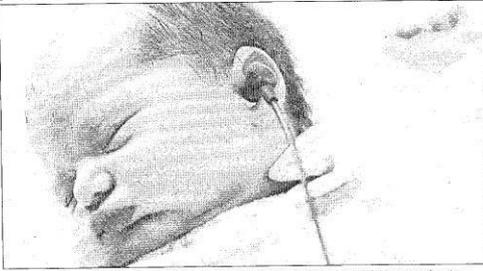
Le dépistage néonatal de la surdité est contesté

LE MONDE | 12.01.08 | 14h38

Le 23 décembre 2007, *The Sunday Times* consacrait un article à la requête de certaines associations de sourds appelant en Grande-Bretagne à un changement législatif qui autoriserait les sourds de naissance à procéder à un « diagnostic préimplantatoire » leur permettant de choisir de n'implanter dans l'utérus de la future mère que des embryons porteurs de surdité. En d'autres termes, ces associations réclament la reconnaissance du droit des sourds à refuser la naissance d'un enfant entendant. Francis Murphy, prési-

Nouveau-nés

Le dépistage de la surdité remis en cause



LES TESTS ultraprécoces de détection de la surdité chez l'enfant ne sont ni faciles ni sans-faisants concernant le suivi psychologique des parents. L'avis qu'a rendu hier le Comité consultatif national d'éthique contredit donc la recommandation faite fin 2006 par la Haute Autorité de santé de dépister systématiquement les bébés à la maternité, au premier ou deuxième jour de leur vie. Selon le CCNE, cette détection « présenterait probablement plus d'inconvénients que d'avantages ».

« Le risque étant un traumatisme des parents et un rejet du bébé »

« Toutes les associations étaient contre la recommandation de la HAS. Depuis les enfants sourds, on n'a pas osé la maternité. C'est beaucoup trop tôt. Cela assimile la surdité aux autres maladies graves pour lesquelles les nouveaux-nés sont habituellement testés. Le risque était un traumatisme des parents et un rejet du bébé », commente, avec satisfaction, le docteur Jean Dagon, de la Fédération nationale des sourds de France. Un dépistage à l'âge de 3 ou 4 mois semble préférable au spécialiste. « Avant 9 mois, la surdité s'intègre dans la communication de l'enfant avec le monde extérieur. Si les parents, quelques villes pilotes, à Paris par exemple. Il est fort probable que ce soit plus d'ici peu. » En fait, les médecins sont idéologiquement divisés sur la surdité. Certains pensent que c'est une maladie qu'il faut soigner le plus tôt possible avec des appareils auditifs et d'autres la Haute Autorité de Santé a absolument leur apprendre la langue des signes », décrypte le médi-

Hier, le Comité consultatif national d'éthique a rendu un avis défavorable sur le dépistage systématique de la surdité des premiers jours de l'enfant. ANASTAS/REUTERS

ALEXANDRA ECHERAZI

CHRONIQUE



Danielle Moyse, docteur en philosophie, chercheur associé au Centre d'Études des mouvements sociaux (CNRS-EHESS)

Revendications identitaires et sélection prénatale

> 40 ans de débats

Dépistage généralisé ou repérage

- sur des signes cliniques :
formation des médecins et des parents
- chez des enfants à risques



Rapport de synthèse

Propositions portant sur le dépistage individuel chez l'enfant de 28 jours à 6 ans, destinées aux médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI et médecins scolaires

Argumentaire

Septembre 2005

Rapport de synthèse

Propositions portant sur le dépistage individuel chez l'enfant de 7 à 18 ans, destinées aux médecins généralistes, pédiatres et médecins scolaires

Argumentaire

Septembre 2005

Objectif : prise en charge précoce

A quel âge ? : formation des professionnels et valorisation des examens systématiques.

EMC Encycl Méd Chir (Paris-France) Pédiatrie, 2007 ■ 4-002-B-10

Il y a 25 ans, P. Royer écrivait : « les consultations de bonne santé sont parmi les plus longues, les plus difficiles, les moins valorisantes et les moins payées des actes pédiatriques ». Leur durée est en règle supérieure à trente minutes.

Examens systématiques de l'enfant

M. Roussey, O. Kremp



L'AUDITION de votre bébé est essentielle pour apprendre à parler. S'il n'entend pas bien, il existe de nombreuses possibilités pour l'aider.

Dès la naissance, soyez vigilants si :

- votre enfant ne réagit pas aux bruits inattendus,
- quelqu'un dans votre famille a porté une prothèse auditive avant l'âge de 50 ans,
- vous vous posez des questions sur l'audition de votre enfant.

ECHEC RELATIF

Pragmatique : nouveau-né

Pratiquement tous en maternité

Les critères de Wilson et le dépistage auditif

7. Evolution naturelle :

L'histoire naturelle de la maladie doit être comprise

1 symptôme  plusieurs étiologies et plusieurs évolutions naturelles

Les critères de Wilson et le dépistage auditif

8. Confirmation : la confirmation du dépistage par des méthodes de certitude est obligatoire et le protocole de traitement doit être défini

Audiométrie comportementale

PEA...

Prise en charge multidisciplinaire : choix éclairé
des parents

Les critères de Wilson et le dépistage auditif

9. Coût-bénéfice : les coûts doivent être proportionnels aux bénéfices



KENNEDY C, McCANN D. Universal neonatal hearing screening moving from evidence to practice. *Arch Dis Child Neonatal Fetal Ed*, 2004; 89: 378-383.

KENNEDY C, McCANN D, CAMPBELL MJ *et al.* Language ability after early detection of permanent childhood hearing impairment. *N Engl J Med*, 2006; 354: 2131-2141.

Cemka Eval

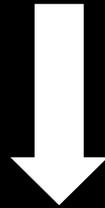
Epidémiologie, Evaluation, Médico-Economie, Santé publique



Evaluation du programme expérimental de dépistage de la surdité en maternité. Suivi à 2 ans des enfants sourds

Les critères de Wilson et le dépistage auditif

10. **Continuité** : la pérennité du programme doit être assurée



Le parcours du combattant dans la mise en place de tout nouveau dépistage en population générale

Le parcours décisionnel d'un nouveau dépistage (10)

Avril 2012



MINISTÈRE DU TRAVAIL, DE L'EMPLOI ET DE LA SANTÉ

Arrêté du 23 avril 2012 relatif à l'organisation du dépistage de la surdité permanente néonatale

Art. 2. – Ce dépistage comprend :

- 1° Un examen de repérage des troubles de l'audition, proposé systématiquement, avant la sortie de l'enfant de l'établissement de santé dans lequel a eu lieu l'accouchement ou dans lequel l'enfant a été transféré ;
- 2° Des examens réalisés avant la fin du troisième mois de l'enfant lorsque l'examen de repérage n'a pas pu avoir lieu ou n'a pas permis d'apprécier les capacités auditives de l'enfant ;
- 3° Une information des détenteurs de l'autorité parentale, le cas échéant, sur les différents modes de communication existants, en particulier la langue des signes française.

Art. 3. – Ce dépistage ne donne pas lieu à une participation de l'assuré.

Mai 2012



Le parcours décisionnel d'un nouveau dépistage (11)

Art. 4. – Le programme de dépistage de la surdité permanente néonatale est mis en œuvre par les agences régionales de santé conformément à un cahier des charges national établi par arrêté des ministres chargés de la santé et de la protection sociale.

Juin 2012 : 1^{ère} réunion de la rédaction du cahier des charges national à la DGS



Le 4/10/2012

Monsieur le Président de la République,

Madame la Ministre de la Santé,

Madame la Ministre Déléguée aux Personnes Handicapées,

Le parcours décisionnel d'un nouveau dépistage (12)

Les critères de Wilson et le dépistage auditif

10. Continuité : la pérennité du programme doit être assurée

Circulaire du 14 mai 2013 relative aux modalités de mise en oeuvre du Fond d'Intervention Régional en 2013 : 2,02€ /NN

La ministre des Affaires sociales et de la Santé
à
Mesdames et Messieurs les directeurs généraux des agences régionales de santé (pour mise en œuvre)

CIRCULAIRE N° DGOS/R1/2013/144 du 29 mars 2013 relative à la campagne tarifaire 2013 des établissements de santé

NOR : AFSH1309156C

Classement thématique : Etablissements de santé

Validée par le CNP le 15 mars 2013 - Visa CNP 2013-59

Catégorie : Directives adressées par le ministre aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen particulier des situations individuelles.
Résumé : Fixation des ressources d'assurance maladie des établissements de santé
Mots-clés : hôpital – clinique – établissements de santé – tarification à l'activité – dotation de financement des missions d'intérêt général et d'aide à la contractualisation – dotation annuelle de financement – agences régionales de santé

- Dépistage néonatal de la surdité

L'arrêté du 23 avril 2012 relatif à l'organisation du dépistage de la surdité permanente néonatale pose le principe d'un « examen de repérage des troubles de l'audition, proposé systématiquement, avant la sortie de l'enfant de l'établissement de santé dans lequel a eu lieu l'accouchement ou dans lequel l'enfant a été transféré ». A cet effet, 18,70 euros ont été intégrés, dans les deux secteurs, au tarif des GHS de la CMD 15 hors mort-nés, transferts précoces, et décès.

Par ailleurs, il est rappelé qu'afin d'assurer un suivi de la montée en charge de l'activité de dépistage, le codage des actes CCAM de dépistage est obligatoire dans le RSS dès lors que le dépistage s'est effectué par otoémissions ou potentiels évoqués auditifs, conformément aux recommandations de la HAS. Il est également indispensable de coder la surdité en DAS lorsqu'elle est dépistée. Enfin, il est à noter qu'un financement est prévu dans le cadre du FIR pour la coordination régionale de cette mesure.

Novembre 2014 : Fin du parcours (14)

Parution du cahier des charges

Arrêté du 3 novembre 2014 relatif au cahier des charges national du programme de dépistage de la surdité permanente néonatale

La première étape du dépistage consiste en une vérification de l'audition au cours du séjour en maternité par des méthodes objectives, non invasives. Son principal enjeu est, dans un souci d'équité, de rendre le dépistage accessible à tous les nouveau-nés (1).

Cette vérification :

- est mise en œuvre pour tout nouveau-né par les établissements autorisés à l'activité d'obstétrique ou, en cas de transfert du nouveau-né, de néonatalogie ;
- permet la mise en place, si nécessaire, d'une démarche diagnostique et d'accompagnement des parents ;
- est organisée par les agences régionales de santé (ARS) (2) : ses modalités pratiques sont déclinées dans un protocole régional rédigé sur la base du cahier des charges national, dans un cadre scientifique et éthique respectant la liberté de choix des parents, leur droit à une information éclairée et l'équité ;
- est coordonnée, au niveau régional, par un opérateur choisi et financé par l'ARS ;
- ne donne pas lieu à une participation financière de l'assuré.

Il est important de rappeler que cette vérification :

- comme toute procédure médicale, ne peut être effectuée qu'avec le consentement de la personne ou des titulaires de l'autorité parentale, s'il s'agit d'un mineur (article L. 1111-4 du code de la santé publique) et n'a donc pas de caractère obligatoire (3) ;
- ne peut en aucun cas permettre d'affirmer l'existence d'une surdité.

Le dépistage des surdités chez le nourrisson puis le jeune enfant repose ensuite sur l'information et la vigilance de l'entourage, notamment sur les étapes de l'acquisition du langage, et sur celles des médecins lors des examens systématiques de l'enfant.



→ Comment ce test est-il réalisé ?

Le test est réalisé par le personnel formé de la maternité. Vous pouvez y assister si vous le désirez.

Des sons très brefs et de faible intensité (équivalents à la voix chuchotée) sont émis dans l'oreille :

- soit par une petite sonde posée dans l'oreille, s'il s'agit des otoémissions acoustiques automatisées (OEAa) ;



- soit par une oreillette, s'il s'agit des potentiels évoqués auditifs automatisés (PEAa),



Les réponses auditives sont recueillies par la sonde ou par des électrodes posées sur la peau du bébé.

Ce test n'est pas douloureux. Il se pratique sans médicament ni anesthésie. Il est réalisé dans un endroit calme, à un moment où le bébé ne pleure pas.

Ce test est très sensible aux bruits extérieurs, à l'agitation du bébé, et devra quelquefois être recommencé avant la sortie de la maternité.

→ Le résultat du test

Le résultat indique si la transmission des sons s'est faite ou non de manière satisfaisante. Il ne s'agit pas d'un diagnostic mais d'un test d'orientation pour éventuellement procéder à un bilan complémentaire.

- Le test a enregistré des réponses aux stimulations sonores : le test est concluant. Cela signifie que votre enfant a perçu les sons émis.
- Le test n'a pas enregistré de réponses aux stimulations sonores : le test n'est pas concluant.

Les sons émis pendant le test sont très faibles. L'agitation du bébé, la présence de sécrétions dans les oreilles peuvent perturber le test.

Un rendez-vous dans une consultation spécialisée vous sera proposé pour un bilan plus approfondi.

Quel que soit le résultat du test, quand votre enfant grandira, il sera nécessaire de continuer à surveiller son audition et le développement de son langage. **Si vous avez le moindre doute, parlez-en avec le médecin de votre enfant** lors des consultations habituelles de suivi. En effet, l'audition peut varier dans le temps.

FICHE CARTONNEE INDIVIDUELLE
RECTO

VERIFICATION DE L'AUDITION

Maternité : N° Accouchement :

NOM : Prénom :

DN : [][] [][] [][] Sexe : M F Terme : PN :

Adresse des parents :

CP : Ville : Tél :

Antécédent de Surdit : Non Oui Enfant   risque Non Oui

1^{er} test : OEA date : [][] [][] [][]
PEAA

2^{eme} test : OEA date : [][] [][] [][]
PEAA

CONCLUSION : Test normal Test non concluant Test de contr le   faire

A adresser rapidement   l'Association R gionale dans l'enveloppe pr -imprim e

VERSO

VERIFICATION DE L'AUDITION

Refus des parents : Date [][] [][] [][]

ORL R f rent

NOM Pr nom :

Adresse

CP : Ville :

Tel : Fax : Email :

Date du Rendez-vous [][] [][] [][]

FICHE PRATIQUE POUR LE PERSONNEL REALISANT LA VERIFICATION DE L'AUDITION DU NOUVEAU-NE

Le test doit être fait chez un enfant calme par un personnel formé.
Les parents doivent être informés et le résultat doit leur être rendu par un personnel médical.

Avant le test : informer les parents

Informer :

« Je vous propose, si vous êtes d'accord, de vérifier l'audition de votre enfant ».
Remettre le dépliant DGS-ARDPHE « Vérification de l'audition ». Demander explicitement le consentement des parents.

Expliquer le déroulement du test

« Le test se passe de la manière suivante : on envoie des sons très brefs et de faible intensité (l'équivalent de la voix chuchotée) dans les oreilles de votre bébé, l'appareil enregistre automatiquement la réponse de ses oreilles.
Le test est indolore, il doit être pratiqué chez un enfant calme.
Bien évidemment, vous pouvez assister au test si vous le souhaitez »

Anticiper la possibilité d'un premier test non satisfaisant

« Parfois un seul test n'est pas suffisant pour vérifier l'audition, le matériel est très sensible. Cela peut être le cas si votre enfant se réveille ou s'agite pendant le test, s'il y a du bruit ou bien s'il reste des sécrétions dans l'oreille, ce qui est très fréquent chez un nouveau-né.
Dans ce cas, on refait le test soit avant votre sortie de la maternité, soit en revenant une semaine plus tard »

Indiquer comment les résultats seront communiqués

« Le résultat du dépistage vous sera donné par le pédiatre avant votre sortie de la maternité. Si on ne peut toujours pas conclure, cela ne veut pas dire que votre enfant n'entend pas mais il faudra vérifier l'audition dans quelques jours chez un ORL spécialisé en audiology infantile ».

Quelques clés pour bien informer

L'information donnée aux familles à la maternité doit être mesurée et non dramatisée.
L'idéal est qu'une première information ait été donnée avant le jour du test.

Ne pas dire :

« Test normal ou anormal »
« Dépistage de la surdité »

Préférez :

« Test satisfaisant ou non concluant d'emblée »
« Examen de l'audition »

Certaines familles ont des questions complémentaires et peuvent avoir besoin d'un accompagnement particulier (ex : parents sourds ou non francophones), le médecin ou le pédiatre de la maternité doit être sollicité.

L'annonce du résultat du dépistage à la maternité n'est pas l'annonce d'une surdité, mais signifie qu'il n'a pas été possible d'affirmer la normalité de l'audition. Il peut exister un trouble de l'audition mais 8 à 9 fois sur 10, le contrôle par des examens complémentaires s'avèrera normal quelques semaines plus tard : l'annonce d'un tel résultat en maternité doit être faite avec beaucoup de prudence.

Annoncer le résultat

L'annonce doit être faite par un personnel médical de la maternité

Fin du 1^{er} test

Test satisfaisant sur les 2 oreilles = test bon

« Le test est satisfaisant et montre que votre enfant entend. Il faudra bien sûr être vigilant, des troubles de l'audition pouvant apparaître plus tard, n'hésitez pas à consulter en cas de doute ».
Remettre la plaquette d'information « l'audition, un capital à préserver ».

Fin du 1^{er} test

Test non concluant sur 1 ou 2 oreilles = test à refaire

« Votre bébé a beaucoup bougé, l'enregistrement des réponses n'a pas pu se faire correctement ; nous ferons un autre test demain ».

Ou

« Il est possible que le conduit auditif soit obstrué ou qu'il y ait des sécrétions sous le tympan, ce qui gêne l'enregistrement des réponses ; nous ferons donc un autre test demain ».

Fin du 2^{ème} test

Test non concluant sur les 2 oreilles = test à contrôler : rendez-vous chez un ORL référent

« Le test n'a pas permis de préciser la qualité de l'audition de votre enfant. Ce test est très sensible à l'agitation de l'enfant, aux bruits extérieurs, à la présence de sécrétions résiduelles dans les oreilles. Une telle situation est fréquente mais ne nuit pas au développement de l'enfant. Cependant, nous vous proposons un rendez-vous avec l'ORL référent en audiology pour réaliser un test plus précis, lui aussi indolore. Il se fait pendant le sommeil du bébé ce qui peut prendre du temps si le bébé a du mal à s'endormir ou se réveille. Une fois que le bébé dort, le test dure ¼ heure. Il s'agit des PEA (potentiels évoqués auditifs). Le médecin ORL vous donnera le résultat. Il est important de prévoir du temps, d'apporter changes et biberons ».

Remettre la plaquette d'information « le dépistage d'un trouble de l'audition en maternité » et la lettre de convocation au rendez-vous.

Fin du 2^{ème} test

Test non concluant sur 1 oreille = test suspect : rendez-vous chez l'ORL référent.

« Le test d'aujourd'hui nous permet de conclure que l'audition de votre bébé est suffisante sur l'oreille (droite ou gauche), mais nous ne pouvons pas déterminer la qualité de l'audition de l'autre oreille. Une telle situation est fréquente mais ne nuit pas au développement de l'enfant. Cependant, si vous le souhaitez, un test plus précis, lui aussi indolore peut être réalisé. Il se fait pendant le sommeil du bébé ce qui peut prendre du temps si le bébé a du mal à s'endormir ou se réveille. Une fois que le bébé dort, le test dure ¼ heure. Il s'agit des PEA (potentiels évoqués auditifs). Le médecin ORL vous donnera le résultat. Il est important de prévoir du temps, d'apporter changes et biberons ».

Remettre la plaquette d'information « le dépistage d'un trouble de l'audition en maternité » et la lettre de convocation au rendez-vous.

DANS TOUS LES CAS inscrire le résultat du dépistage sur le carnet de santé et sur le buvard du test de Guthrie.

L'audition, Un capital à préserver

Le test de l'audition qui a été réalisé à la maternité a montré des réponses aux sollicitations sonores :

Votre enfant entend.

Les oreilles de votre enfant ont bien perçu les sons émis et il n'est pas atteint de surdité congénitale.

Cependant, comme pour tous les enfants, quand il grandira, il sera nécessaire de continuer à surveiller son audition.

D'autres troubles de l'audition peuvent apparaître au cours de la vie de l'enfant. Il convient donc de rester vigilant, même si le test à la naissance est considéré comme normal.

Pour vous aider à surveiller son audition, voici quelques repères

A 3 mois :

Il réagit, sursaute, arrête son activité :

- | | | |
|-------------------------------|------------------------------|------------------------------|
| A la voix | <input type="checkbox"/> oui | <input type="checkbox"/> non |
| Au bruit | <input type="checkbox"/> oui | <input type="checkbox"/> non |
| Certains bruits le réveillent | <input type="checkbox"/> oui | <input type="checkbox"/> non |

A 6 mois :

Il tourne la tête quand on l'appelle à voix basse :

oui non

Il gazouille, fait des vocalises

oui non

A 9 mois :

Il s'arrête de jouer quand on l'appelle oui non

Il répète 2 syllabes « ma ma » « ta ta » oui non

Il se retourne sur un bruit produit hors de sa vue

oui non

Il réagit à son prénom

oui non

Il rit aux éclats

oui non

A 12 – 14 mois :

Il réagit aux interdits oui non

Il revient quand on l'appelle oui non

Il dit 2-3 mots oui non

A 2 ans :

Il comprend des ordres simples oui non

Il associe au moins 2 mots oui non

Les bilans de santé de votre enfant :

Le bon moment pour parler de son audition.

Les bilans de santé réalisés au cours du 2^{ème}, 4^{ème}, 9^{ème} et 24^{ème} mois sont une occasion privilégiée de faire le point sur l'audition de votre enfant avec le médecin qui le suit.

Les événements comme les rhinopharyngites et les otites à répétition (otites aiguës ou otites sévères) peuvent fragiliser l'audition de l'enfant.

Au moindre doute, n'hésitez pas à en parler à votre médecin. Un test d'audition est possible dès le plus jeune âge.

Adresse utile : ARDPHE de Bretagne
Annexe Pédiatrique – Hôpital Sud – 16 bd de
Bulgarie – 35203 RENNES cedex 2
Tél : 02.23.30.11.88

Fin du parcours

- Hétérogénéité des opérateurs régionaux, au choix des ARS
 - Associations régionales de dépistage néonatal
 - Réseaux périnataux
 - Combinaison des 2
 - Réseau référent ORL
- Quelle instance nationale
 - InVS seule

