

TEST DE GUTHRIE A MAYOTTE

CHM – Consultations Pédiatrie

Centre de Compétence – B.DUBOIS PDE

18 Octobre 2016

Historique

Résultats des tests de Guthrie (Bilan AFDPHE de 1991 à 2016 pour la Région de Mayotte) :

	1991-2010	2011	2012	2013	2014	2015	09/2016*
Phénylcétonurie	0	0	0	0	0	0	0
Hypothyroïdie	5	0	0	0	0	1	0
Hyperplasie des surrénales	2	1	1	0	1	0	1
Drépanocytose	145	9	10	12	9	7	12
Hétérozygote AS/AC	3 651	296	295	317	270	384	
Nombre Enfants testés	91 775	6 508	6 505	6 367	6 867	8 734	7 625

Actuellement

- **4/5 pathologies dépistées** : Phénylcétonurie, Hypothyroïdie, Hyperplasie des surrénales, Drépanocytose.
- **Mucoviscidose** recherchée exceptionnellement chez les enfants dont les parents sont métropolitains avec consentement des parents.

Actuellement

- Prélèvement réalisé entre J3 et J7 de vie et d'alimentation en Néonatalogie / J3 en Maternité (48h révolues si sortie précoce).
- Si non fait avant la sortie de Maternité, Guthrie réalisé par IDE au dispensaire de Mtsapéré ou SF libérale.
- 98,3 % nouveau-nés dépistés en 2015 soit un taux d'échappement 1.7% (4% en 2014).

Actuellement

- 7 625 enfants ont bénéficié d'un test de Guthrie du 01/01 au 01/10/2016.
- 7 758 tests.
- 133 prélèvements de contrôle réalisés suite à un premier test de Guthrie non conforme ou ininterprétable.

Causes de non conformité

- Quantité de sang insuffisante (62% en 2015).
- Prélèvement réalisé < 48h de vie.
- Items « transfusion » et « alimentation parentérale » non renseignés.
- Terme de naissance non précisé (à refaire systématiquement si < ou = 32 SA).

Acheminement des tests

- Transmis directement par les services préleveurs (5 Maternités et service de Néonatalogie) au service Courrier du CHM.
- Envoyés tous les jours par la Poste à l'ARDPHE.
- Analysés par le laboratoire du CHRU de Lille.

Réception des résultats

- Listing des résultats mensuels édité et adressé à chaque service préleveur par courrier avec le courrier original.
- Si résultat normal : pas de courrier individuel.
- Si suspicion de **Drépanocytose** ou **Thalassémie**, mail au Centre de Compétence des Maladies Rares du GR (CCMRGR).

Réception des résultats

- Si suspicion de **Phénylcétonurie**, **Hypothyroïdie** ou **Hyperplasie des Surrénales**, mail au service de Néonatalogie (chef de service et secrétaire), au CCMRGR (Médecin responsable, IDE et PDE) et à la PMI (PDE Centre Médico-social Mtsapéré).

Réception des résultats

- Suspicion Drépanocytose, l'enfant et ses parents sont convoqués au CC pour une EDH (confirmation du diagnostic).
- Autres pathologies, PEC de l'enfant en Néonatalogie (où il est le plus souvent encore hospitalisé) ou prélèvement de contrôle au CC si sorti.
- Si nécessité de faire un contrôle, information transmise par mail aux mêmes destinataires.

Réception des résultats

- Prélèvement de contrôle réalisé au CC (Consultations de Pédiatrie).
- En retour, une fiche d'identification du nouveau-cas est adressée, dans les meilleurs délais à l'ARDPHE.

Points faibles

- Délai de PEC, des enfants suspectés de pathologie, retardé parce que les coordonnées téléphoniques des parents sont erronées voire inexistantes sur le Guthrie.
- Médecins référents non identifiés pour le dépistage de la Phénylcétonurie, Hypothyroïdie, Hyperplasie des surrénales et Mucoviscidose.
- Information aux enfants hétérozygotes.

Points faibles

- Surcharge de travail provoquée par la non-conformité des prélèvements.
- Erreurs dans le conditionnement des tests de Guthrie avant envoi entraînant un surcoût pour l'ARPDHE (enveloppes non adaptées et contenu > 20g soit plus de 4 tests/enveloppe).
- Traçabilité des contrôles.
- Bien que le taux d'échappement soit < 2%, plus d'une centaine d'enfants ne bénéficient pas de test de Guthrie. Exhaustivité?

Axes d'amélioration

- Optimiser la communication entre les Maternités, le service de Néonatalogie et le CC du CHM.
- Promouvoir la collaboration entre le CHM, la PMI, les SF libérales et les autres réseaux de santé.
- Sensibiliser la population sur les 5 maladies dépistées grâce au Guthrie et l'importance d'une PEC rapide.

Axes d'amélioration

- Transmettre et appliquer les recommandations de l'ARDPHE pour la réalisation du test de Guthrie.
- Mettre à jour le tableau de traçabilité des contrôles pour mieux suivre les résultats.

Axes d'amélioration

- Identifier un référent médical pour les 4 autres pathologies (hors Drépanocytose) dépistées grâce au test de Guthrie.
- Structurer l'information auprès des patients hétérozygotes pour la Drépanocytose.

Recommandations ARDPHE

- Réalisation du prélèvement au moins à 72h de vie (> 48h si sortie précoce).
- Sur le nouveau buvard, remplir systématiquement les 5 ronds (tâches) au-delà des cercles prédéfinis (2 gouttes de sang/tâche).
- Renseigner tous les items demandés.

Recommandations ARDPHE

- Laisser sécher le buvard à l'air libre pendant au moins 2 heures.
- Utiliser uniquement les enveloppes vertes fournies par l'ARDPHE pour l'envoi des tests de Guthrie.
- 4 buvards maximum par enveloppe.



EMBRANCOYTOUR



NE PAS TOUCHER LA PARTIE EN POINT DE LA CARTE (EN ROUGE)
NE PAS TOUCHER LA PARTIE EN POINT DE LA CARTE (EN ROUGE)

ENFANT

Nom (Patronyme déclaré à l'état civil) : _____

Prénom : _____ Sexe : M F

Mom de jeune fille de la mère : _____

Mère le : _____ à : _____ heure _____ min

Poids de naissance (g) : _____ Sexe de naissance : SA J

Lieu de naissance : _____

Grossesse multiple Rang de naissance : /

Code maternité : N° de naissance : _____

PRÉLÈVEMENT SANGUIN

Prélevé le : _____ à : _____ heure _____ min

Nom Préleveur : _____

Lieu prélèvement : Maternité naissance Coniciale Autre

si autre Lieu : _____

Code : _____

Prélèvement : 2^e prélèvement Talon Veineux

RENSEIGNEMENTS CLINIQUES

Né à l'époque de Drépanocytose ? Oui

Transfusé : Oui Date : _____ Alimentation parentérale : Oui

Antécédents familiaux : Oui Dans ce cas précisez la pathologie :

Phénylalanurie Mucopolysaccharidose Hypothyroïdie

Hyperplasie Drépanocytose Surtout

VÉRIFICATION AUDITION

Le dépistage auditif n'a pas pu être réalisé sur : _____

Il y a eu une surdité, si oui, précisez : _____

1^{er} test : Date _____ Lieu : _____

Méthode : OEA PEA

Normal À surveiller

OD OO

OG OG

Rendez-vous le : _____

Avant : _____

Tel : _____

Re-test : Date _____ Lieu : _____

Méthode : OEA PEA

Normal À surveiller

OD OO

OG OG

Rendez-vous le : _____

Avant : _____

Tel : _____



**LETTRE
PRIORITAIRE**

M 20 G
Validité
permanente



Maxi : 5 Supports

**ASSOCIATION REGIONALE
POUR LE DEPISTAGE NEONATAL
AUTORISATION 16553
59049 LILLE CEDEX**

MERCI DE VOTRE ATTENTION