

Madame Madeleine MOYROUD  
Présidente de l'ANSFL  
9 avenue Quartz  
05120 L'ARGENTIERE la BESSEE

Paris, le 22 décembre 2014

**Objet : Jour du prélèvement du test de dépistage néonatal dit test de Guthrie**

Madame la Présidente,

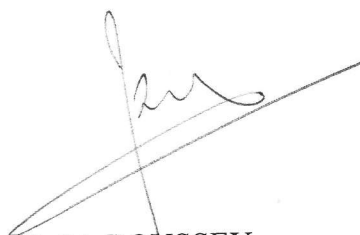
Je vous fais parvenir un document reprenant les procédures à respecter concernant la réalisation du test dit de Guthrie avec le buvard.

Il est important d'insister sur le fait que nous maintenons une réalisation autour de 72 heures de vie et qu'en aucun cas le prélèvement ne peut être fait avant 48h de vie.

Je vous remercie de faire une divulgation la plus large possible pour cette information importante.

Je profite de ce courrier pour vous présenter mes meilleurs vœux pour 2015 et je reste bien sûr à votre disposition si vous souhaitez des informations complémentaires.

Bien cordialement



Pr M. ROUSSEY  
Président de l'AFDPHE

**Nb : le document joint est diffusé simultanément à :**

- L'Association Nationale des Sages-Femmes Libérales (ANSFL)
- L'Association Nationale des Sages-Femmes Territoriales (ANSFT)
- Le Collège National des Sages-Femmes
- Le Conseil National de l'Ordre des Sages-Femmes

## Recommandations de l'AFDPHE sur les sorties Prado en ce qui concerne le dépistage néonatal

Paris, le 16 décembre 2014

1. La Cnamts a demandé à l'AFDPHE la possibilité de pratiquer le prélèvement pour le dépistage néonatal (dnn) avec le test dit de Guthrie dès 48 h de vie, puisque de plus en plus de tests sont ou seront pratiqués par la médecine de ville, essentiellement les sages-femmes, en raison de sorties ultra-précoces de maternité. Cela ne devrait toutefois pas concerner le système Prado puisque les sorties sont après 72h.
2. La commission technique de l'AFDPHE a donc étudié la possibilité d'un prélèvement effectué avant 72 h, c'est-à-dire J3, sur plus de 300.000 tests et a fait une revue de la littérature internationale.
3. L'AFDPHE maintient une recommandation de 72h mais il s'avère qu'en faisant un prélèvement entre 48 et 72h, nous n'augmentons pas le nombre de faux négatifs (enfants malades non dépistés), quelle que soit la maladie, ce qui est le plus important, sans augmenter de façon significative le nombre de faux positifs (enfants dépistés non malades), ce qui est donc parfaitement supportable. Cela concerne surtout les marqueurs TSH (pour l'hypothyroïdie congénitale), TIR (pour la mucoviscidose) et 17OHP (pour l'hyperplasie congénitale des surrénales). Nous validons donc une tolérance entre 48 et 72h mais il faut que cela reste une tolérance et non une recommandation de base. Par contre le nombre de faux positifs deviendrait trop important si le test était effectué avant 48h et en conséquence nous rejetons cette possibilité.

En conséquence, la recommandation nationale officielle sera la suivante à partir du 1 janvier 2015 :

**« Le test dit de Guthrie doit toujours se faire autour des 72 heures de vie et impérativement au-delà de 48 heures. Tout prélèvement effectué avant 48 heures sera rejeté par le laboratoire et non analysé ; il devra donc obligatoirement être refait. »**

4. Pour tout NN quittant la maternité précocement et pour lequel on n'aura pas eu le temps de faire le buvard, **plusieurs recommandations essentielles à communiquer aux maternités :**
  - a. **Remplir le buvard** avec le N° d'accouchement, les items de 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 sort avec ce buvard pré-rempli + l'enveloppe T.**
  - c. **Le document de l'AFDPHE, J3 l'âge du dépistage est bien sûr remis à la mère** dès le 1<sup>er</sup> jour (idéal lors d'une consultation prénatale) afin qu'elle ait le temps de le lire.
  - d. **Remplir un carton blanc avec les mêmes coordonnées afin de l'adresser à l'ARDPHE (antenne régionale de l'AFDPHE),** comme on le fait déjà pour tout nouveau-né transféré en néonatalogie ou en chirurgie et non prélevé : c'est le système du carton blanc. Le secrétariat de l'ARDPHE saura alors où se trouve l'enfant et pourra s'inquiéter auprès de la SF de la non-réception du buvard dans les délais impartis.
5. **Pour la SF qui devra faire le prélèvement :**
  - a. D'abord lui rappeler l'arrêté du 22/1/2010 imposant à tout professionnel de proposer le dnn aux parents.

- b. Donc **être capable de fournir les informations adéquates** pour éviter que des parents refusent le dnn, ce qui est une atteinte directe au droit à la santé de l'enfant. En cas de refus, faire ce qui est mis en place déjà aujourd'hui, à savoir faire remplir par les parents le formulaire de refus des parents afin qu'il soit gardé dans le dossier de l'enfant + envoi de son double à l'AR. On ne conseille pas de donner systématiquement ce formulaire à la sortie de la maternité car cela risque d'être contre-productif avec une éventuelle incitation au refus.
  - c. **Obtenir la signature des parents** au dos du buvard pour pouvoir effectuer la recherche des principales mutations pour le dnn de la mucoviscidose. Bien leur expliquer qu'en l'absence de la signature d'au moins un des parents, cette recherche ne pourra se faire si le taux de TIR dépasse le seuil d'appel, ce qui obligera à faire un contrôle de TIR à J21, ce qui est contre-productif. En pratique ce refus de biologie moléculaire est actuellement relativement marginal (1 pour 10 000 NN).
  - d. **Faire le prélèvement autour de H72**, jamais avant 48h et essayer de ne pas dépasser 4 jours de vie car le résultat doit être rendu avant 8 jours de vie et il faut tenir compte du délai d'acheminement postal.
  - e. **S'assurer qu'il y a bien 1 goutte de sang par cercle**, suffisante pour transpercer le buvard en recto-verso (sinon risque de prélèvement insuffisant), mais sans en mettre plusieurs par cercle car il y a un risque d'avoir une tache trop épaisse ce qui sera aussi refusée par le laboratoire.
  - 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 variable et fonction de l'hématocrite du bébé. En moyenne il serait de 2 heures, ce qui ne pose aucun problème en maternité et soulève un problème pratique pour une SF de ville. On lui conseille alors, dans la mesure du possible, de commencer sa consultation par l'examen du bébé, ce qui donnera un peu de temps au séchage du buvard. Si on voit à l'œil que le buvard a bien été absorbé des 2 côtés, ce qui doit arriver rapidement, on peut mettre le buvard dans l'enveloppe. Si le prélèvement tache un peu l'intérieur de l'enveloppe, cela ne va pas influencer le résultat (par contre il ne faut pas que du sang soit visible à l'extérieur de l'enveloppe). En conséquence **il est impératif de ne mettre qu'1 buvard par enveloppe** pour éviter une contamination entre taches pas suffisamment sèches appartenant à 2 bébés différents, ce qui obligerait à refaire le prélèvement pour ces 2 enfants.
  - g. **L'enveloppe doit être postée le jour même** (et non le lendemain ou en attente de plusieurs enveloppes) **par la SF elle-même** (et non prendre le risque que la famille ne le fasse pas).  
**La responsabilité de la SF va donc de l'information à donner aux mères, à la réalisation du prélèvement et à son envoi à l'ARDPHE.**
6. En cas de prélèvement à refaire, 2 situations :
- a. Soit le prélèvement est défectueux et refusé par le laboratoire. On le sait vers J4-J5. L'AR prévient la SF qui devra le refaire puisqu'on sera encore dans le temps « Prado ». La SF sera obligée d'aller chercher un nouveau buvard + nouvelle enveloppe à la maternité.
  - b. Soit le résultat est douteux et devra être contrôlé à distance avant que l'ARDPHE puisse adresser le bébé au médecin référent régional spécifique pour chaque maladie (ce qui arrive rarement), soit parce qu'il y a nécessité de refaire un contrôle de TIR vers J21 selon l'algorithme actuel du dnn de la mucoviscidose. C'est la maternité qui sera alors responsable de contacter la famille pour que le prélèvement se fasse à la maternité, ce qui est prévu dans le forfait maternité. 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. Là aussi il doit être proposé obligatoirement par le professionnel 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 même possible dès 24h, donc avant la sortie Prado, et son résultat peut être marqué au dos du buvard pour les ARDPHE qui ont été choisis comme opérateur régional par leur ARS.