

Groupe de travail – Dépistage néonatal

Compte rendu

Date : Le 03/10/2023

Heure : De 17h à 18h30

Membres du GT	Présent (e)	Excusé (e)	Absent (e)
Odièvre-Montanié Marie-Hélène	●		
Thuret Isabelle	●		
Lee Ketty	●		
Allaf Bichr	●		
Niakate-Tall Assa	●		
Pondarre Corinne	●		
Cannas Giovanna	●		
Douumbo Lydia			●
Godart Christian	●		
Brousse Valentine	●		
Paul Brégeaut (représentant CRCDN)	●		
Galactéros Frédéric (Filière MCGRE)	●		
Guénégou Lucile (Filière MCGRE)	●		
Khomsi Marwa (Filière MCGRE)	●		

Ordre du jour proposé :

1. Travail sur le questionnaire aux médecins/CRDN pour un état des lieux du mode de transmission et du contenu de l'info AS suite au dépistage néonatal.
2. Travail épidémiologique sur les enfants dépistés SDM à la naissance
⇒ Ces 2 points seront discutés avec PAUL BRÉGEAUT représentant du CNCNDN, convié à la réunion.
3. Quels projets pour le budget MCGRE dépistage 2023 ?

Compte-rendu

- Présence de Paul Brégeaut représentant du CNCNDN à la réunion.
- Tour de table – présentations des membres du GT.

Travail sur le questionnaire aux médecins/CRDN pour un état des lieux du mode de transmission et du contenu de l'info AS suite au dépistage néonatal :

Points importants relevés par Paul Brégeaut, représentant du CNCNDN :

- La généralisation du dépistage néonatal est prévue pour le 01 juin 2024. Existence de freins techniques (budget etc.) d'où la probabilité d'un retard (au plus tard : 01 septembre 2024).
- Existence de 12 CRDN métropolitains (avec des CRDN « annexes ») et 5 CRDN d'outre- mer.
- Existence d'anciens documents (dont la cible est : Parents d'enfants malades et parents d'enfants AS) édités auparavant par le CNCNDN.

- Pas de réédition prévue par le CNCDN en coordination avec la HAS. Réédition possible par la filière ?
- Les CRDN doivent transmettre l'information concernant les patients AS suite au dépistage mais n'ont pas l'obligation de s'assurer que le résultat a été transmis au patient ou parent du patient.
- Circuit de transmission de l'information aux patients AS très hétérogène (en fonction du centre, possibilité d'hétérogénéité au sein du même centre)
 - ➔ D'où la nécessité d'homogénéiser cette communication d'information aux patients AS.
- Il est d'accord pour solliciter les premiers interlocuteurs (tous les CRDN), afin d'établir un état des lieux du circuit de transmission de l'information grâce à un questionnaire établi par le GT.

Travail épidémiologique sur les enfants dépistés SDM à la naissance :

- Les données BAMARA concernant des patients dépistés SDM à la naissance peuvent être incomplètes et/ou insuffisantes ➔ incertitude sur la qualité des données BAMARA (car hétérogénéité sur la saisie des données BAMARA selon les centres CRMR et CCMR / Il n'est pas possible de coder correctement le dépistage dans la BNDMR).
- Impossibilité de croisement de données BAMARA avec les données du CRCND des patients dépistés SDM à la naissance.
- Les données du CRCND sont anonymes. Possibilité d'obtenir les chiffres agrégés mais pas plus de données sur les patients.
- Proposition du professeur Galactéros : croiser les données du CRCND avec les données du SNDS (Système National des Données de Santé) : l'équipe du SNDS comprend un médecin biostatisticien qui a initié le travail avec les données de maladies notamment la drépanocytose. Le SNDS peut nous donner des informations intéressantes sur le parcours de soins des patients mais pas sur le diagnostic exact.

Quels projets pour le budget MCGRE dépistage 2023 ?

- Proposition de réédition de la vidéo réalisée par le Pr Pondarré , après éventuelles modifications et ajustements : [Mon enfant a été dépisté hétérozygote AS - Dr Corinne Pondarré - YouTube](#)
- Réédition des documents informatifs établis par le CRCND dont la cible est les parents d'enfants malades et les parents d'enfants AS.
 - [**Documents existants : le dépistage dès la naissance c'est important**](#)
 - [**Anciens documents \(2021\) : Dépistage drépanocytose**](#)

Prochaines étapes :

- Etablir une **liste des CRDN** existants en France : [Filière MCGRE](#)
- Etablir un **questionnaire** à adresser à tous les CRDN afin d'avoir un état des lieux des différents circuits de transmission de l'hétérozygotie AS et du contenu de l'information délivrée aux patients AS suite au dépistage néonatal : [GT DN](#)

- Proposition d'un **document commun** pour **harmoniser l'information des patients AS** : (Réflexion sur le contenu de l'information et la forme ? Diffusion par la filière ?) par le **GT DN**, après analyse des réponses au questionnaire ci-dessus et en prenant pour base de travail les documents informatifs établis et utilisés actuellement par le CRDN (qui sont donc à ré-écrire et non pas ré-éditer).
- Récupérer les **coordonnées du médecin biostatisticien** travaillant au SNDS : **Filière MCGRE**
- Récupérer les **documents informatifs établit par le CRCND** et procéder à leur **réédition** : **Filière MCGRE**
- Solliciter un prestataire pour **rééditer la vidéo du Pr Pondarré** : **Filière MCGRE**
- Solliciter des interprètes (anglais, soninke, peul, bambara....) pour traduire la vidéo et les documents d'information qui seront finalisés par le GT : **Filière MCGRE**