

Groupe de travail – Dépistage néonatal

Compte rendu

Date : Le 27/06/2023

Heure : De 17h à 18h

| 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 | ● | | |
| Galactéros Frédéric (Filière MCGRE) | ● | | |
| Khomsi Marwa (Filière MCGRE) | ● | | |

Ordre du jour proposé :

1. Présentation-tour de table
2. Objectifs du groupe
3. Deadline pour finalisation des objectifs
4. Aspects pratiques : rythme des réunions-jour-horaire
5. Relevé des décisions pour la prochaine réunion
6. Date de la prochaine réunion.

Compte rendu :

- **Objectifs du groupe de travail :**

1. Information des AS :

- Etat des lieux

- De ce qui est fait actuellement par les CRDN (enquête via le CNCDN) : Quel document est envoyé ? A qui (CRM/CMMR/mater/conseillers en génétique/médecins traitants/ parents...) ? Différences selon les CRDN ? Combien AS vus en CS suite aux courriers envoyés ?

- Des pratiques en terme de confirmation biologique nouveau-né et parents
- Des pratiques en terme d'informations données (risque pour l'état de santé de l'enfant, précautions, risques pour la descendance, risque pour le couple parental)
- Listing des lieux de consultation : Lesquels (CS génétique/ CS hospitalière...) ? Où (selon IdF/Région/Antilles...) ?
- Elaboration par le GT d'une procédure de transmission de l'information AS expliquant les modalités possibles pour cette transmission et comportant un document qui sera estampillé Filière/CNCDN/HAS : Quel contenu (trame commune/dépistage parents à faire ...) ? Quel type de document (papier/vidéo...) ? Pour qui (parents...) ? Sous quel format ?

2. Annonce des SDM :

- Elaboration par le GT d'une procédure d'annonce après le DNN qui sera estampillée Filière/HAS : Quel contenu ? Minimum requis (2 professionnels/ nombre de CS d'annonce...) ? Quel type de document (guide de bonnes pratiques...) ? Comment officialiser/valoriser cette procédure (quid de l'annonce pour d'autres MR (muco...) ? Comment faire reconnaître cette procédure d'annonce pour obtention moyens humains et financiers ?
- Elaboration d'un document d'information à donner aux parents lors de la CS d'annonce
- Revue des documents d'informations du CNCDN/HAS à destination parents, sage-femmes, en lien avec le CNCDN.

3. Devenir des nouveau-nés dépistés SDM :

- Données des fiches d'identification retournées aux CRDN : quel % de remplissage (données CNCDN)
- Croisement avec les données de BaMaRa avec celles du CNCDN afin d'avoir un état des lieux de la proportion des enfants dépistés en néonatal qui sont dans BaMaRa, par ex pour 2022 ?

• Prochaines étapes :

1/ **Informations des AS :** Récupérer le questionnaire établi par une thésarde de Lille (**Pr Pondarre** s'en occupe).

Le questionnaire doit être simple et doit servir à interroger les personnes concernées **sur les documents qu'ils utilisent en terme d'annonces et d'informations des AS.** Le questionnaire sera donc modifié et relu par les membres du GT. Il sera ensuite diffusé au CNCDN, qui diffuseront à toute personne responsable de l'annonce des AS.

2/ Etat des lieux des nouveau-nés dépistés SDM : Rédaction d'un document expliquant le projet du GT (**Marwa KHOMSI** (chargée de missions à la filière MCGRE) s'en occupe).

Le document rédigé sera modifié et relu par les membres du GT. Il servira de base lorsque **la filière MCGRE** demandera l'accès aux données de la BNDMR et aux données du CNCDN.

- **Date de la prochaine réunion :** Mardi 19 septembre de 17h à 18h30