














Groupe de travail – Dépistage néonatal

Compte rendu

Date : Le 19/12/2023

Heure : De 16h à 17h00

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			
Doumbo Lydia			
Godart Christian			
Brousse Valentine			
Galactéros Frédéric (Filière MCGRE)			
Guénégou Lucile (Filière MCGRE)			
Khomsi Marwa (Filière MCGRE)			

Compte-rendu :

1. Réponses collectées de l'état des lieux sur le circuit des annonces des dépistés AS au sein des CRDN :

100% des CRDN transmettent l'information de l'hétérozygotie. Cependant, les destinataires sont différents (maternité, centres de références, médecins traitant, parents, plus rarement aux conseillers génétiques) : Circuit très hétérogène.

Il n'y'a pas beaucoup de documents d'information utilisés. Le document « être hétérozygote et alors » est le document d'information le plus utilisé. Celui-ci n'est plus réédité.

- ⇒ Inexistence de circuit unique de transmission d'information de l'hétérozygotie d'où la nécessité de mettre en place un document informatif commun à visée nationale.

En IDF, le courrier adressé aux parents, vise à les informer et les orienter vers la PMI.

Il faut penser à associer la PMI, les informer que ce groupe de travail va mettre en place un document / outil d'information sur l'hétérozygotie que nous pourrions utiliser sur le plan national.

Proposition de formation des médecins de PMI : élaboration de capsule vidéos courtes sur cette thématique.

Le CIDD de Paris propose une formation 1 fois/2 ans aux médecins de PMI de la ville de Paris.

Possibilité de passer par l'ordre des médecins afin de sensibiliser les médecins traitants sur le sujet : rédaction de courrier pour les alerter de la généralisation du dépistage néonatal en associant un document / outil informatif sur le sujet.

2. Questionnaire concernant le contenu de l'information des AS :

Remarques des membres du GT intégrées au questionnaire par le Dr Odièvre.

Raccourcir le questionnaire.

A qui l'adresser ? A ceux qui font l'annonce de l'hétérozygotie en période néonatale / on part de ce que la première enquête nous donne comme résultats.

Adressons-nous ce questionnaire aux médecins pédiatres des centres de références et de compétence ? Infirmières coordinatrices ? conseiller génétique / référents maternité ?

→ A réfléchir.

3. Modification de la vidéo du Pr Pondarré :

Amélioration du son / image de la vidéo en cours par un prestataire sollicité par la filière.

Prochaines étapes :

- Proposition de créer des petites vidéos courtes, en trinôme : médecin qui parle en français et donner des informations biomédicales, un médiateur transculturel qui dira les informations dans la langue du patient en y mettant des concepts et les parents qui pourront ainsi poser leurs questions dans leurs langues. Reparler avec le GT de la langue choisie → Demander un budget à la filière pour la réalisation de ce projet : Définition et chiffrage du projet à soumettre au prochain COPIL de la filière (06 février) : **Pr Corinne Pondarré.**
- Mise en forme du 2eme questionnaire « Contenu de l'information AS » : **Filière MCGRE.**
- Circuler la mailing list comprenant les coordonnées des personnes faisant l'annonce afin de veiller à ce qu'il y ait une répartition géographique correcte et que cette mailing list soit la plus complète possible : **Filière MCGRE assurera la circulation de la liste par mail. Les membres du GT reliront la mailing list et la mettront à jour.**
- Récupération des documents / courriers joints au premier questionnaire : **CNCDN**
- Selon le retour du 2eme questionnaire « Contenu de l'information AS », le groupe de travail élaborera un document / outil d'information qui sera par la suite relu et approuvé par un comité de relecture (patients / médecins) : **Membres du GT**
- Lancement d'un Doodle pour convenir de la date de la prochaine réunion : **Filière MCGRE.**