














## Groupe de travail – Dépistage néonatal

### Compte rendu

**Date : Le 25/04/2024**

**Heure : De 11h à 12h30**

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)			
Khomsî Marwa (Filière MCGRE)			

#### Compte-rendu :

- Présentation d'une analyse des réponses collectées du questionnaire « Etat des lieux - Contenu information délivrée et supports - Statut d'hétérozygotie AS » envoyé aux annonceurs, (voir le fichier en pièce jointe).
- Revue des courriers d'annonce d'hétérozygotie AS envoyé aux parents en IDF et à Lyon : ils serviront de trame pour la rédaction du nouveau courrier de type national.
- Réflexion sur le contenu du courrier de type national (estampillé Filière MCGRE et CNCND) qui sera destiné aux parents du nouveau-né AS :
  - Le courrier sera **court et explicatif**.
  - La **partie « médicale »** sera **synthétique et succincte** : le courrier comprendra les **principales informations** à transmettre aux parents concernant l'hétérozygotie AS.
  - Le courrier comprendra une **partie variable** à la fin, afin de **laisser le choix aux CRDN** de proposer des consultations aux parents ou bien de les renvoyer vers un CIDD.
  - Les **messages retenus** à transmettre dans le courrier :
    - Enfant non malade (porteur sain)
    - Pas de retentissement sur la bonne santé de l'enfant.
    - Incitation claire à élargir le dépistage aux 2 parents afin de s'assurer de l'absence de risque d'un futur enfant malade
    - Risque de transmission pour la génération suivante.

- Inciter claire à élargir le dépistage néonatal à la fratrie.
  - Inciter les parents à en parler à leur médecin traitant.
  - Proposer qu'on reste à la disposition plus tard sur sollicitation du jeune et/ou de sa famille.
  - Un QR code renvoyant vers une page du site de la filière (dédiée aux hétérozygotes) comprenant tous les outils d'information disponibles concernant l'hétérozygotie : Vidéo « Mon enfant a été dépisté hétérozygote AS » / Ajouter à cette page la brochure finalisée développée par le GT et les futures vidéos de médiation transculturelle.
  - Joindre la fiche du résultat et proposer de la placer dans le carnet de santé de l'enfant
- Réflexion sur la/les documents à joindre au courrier d'information :
    - Brochure à développer par le GT DNN
    - Le résultat du dépistage néonatal : ce qui peut poser un problème car il y'a une possibilité de non réception du courrier par les parents.
    - Edition d'un mini autocollant comprenant la mention « je suis hétérozygote AS » à coller dans le carnet de santé : ça permettra de distinguer le carnet de santé d'un enfant AS par rapport à un autre et incitation dans le courrier à mettre cet autocollant dans le carnet de santé de l'enfant.

#### Prochaines étapes :

- Rédaction de la version provisoire de la lettre d'annonce d'hétérozygotie AS destinée aux parents : Drs Thuret et Odièvre.
- Faire circuler la lettre au sein du groupe de travail
- Validation finale du courrier d'annonce d'hétérozygotie AS à la prochaine réunion du GT : GT DNN
- Réflexion sur la brochure à développer sur la thématique de l'hétérozygotie AS (on repartira de la brochure « être hétérozygote et alors ? ») : GT DNN
- Lancement d'un Doodle pour convenir de la date de la prochaine réunion : Filière MCGRE.