

Dépistage néonatal : Information aux parents des enfants dépistés AS

Marie-Hélène Odièvre-Montanié

Pédiatrie, CRMR Trousseau, Paris
marie-helene.odievre@aphp.fr

Isabelle Thuret

Pédiatrie, CRMR La Timone, Marseille
isabelle.thuret@ap-hm.fr

19^e Journée de la Filière MCGRE

31 janvier 2025
Sorbonne Université, Paris

Le dépistage néonatal de la drépanocytose en France

SDM	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
METROPOLE % ciblés Incidence globale Incidence ciblée	310 34,4%	353	397	387	356	421	432	482	464	492	595 (60% IdF) 44,1% (14,6-79,4) 1/1159 1/512	53,1%
DOM Incidence	72	88	88	79	75	75	73	104	93	96	89 1/447	
TOTAL	382 1/2247 1/803	441	485	466	431	496	502	586	557	588	684 1/1066 1/503	676 1/1000 1/531
AS	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2019	2020	2021	2022	2023
TOTAL	8 154										11 887	13 827

La généralisation : Les points-clés

Pour les SDM :

Enjeu principal : prise en charge PRECOCE des SDM

Difficultés :

- Nombre CROISSANT de SDM dépistés, sans équivalent pour autres pathologies
- Lourdeur de la prise en charge : populations migrantes, plusieurs enfants malades, nécessité vigilance permanente des parents, éducation thérapeutique, impact psychosocial

Généralisation ne devrait pas majorer cette courbe ascendante car peu de ratés du dépistage ciblé actuel

Pour les AS :

Bien que non malades, c'est aussi un **enjeu majeur car l'information des parents des enfants dépistés**

AS représente le principal outil pour la prévention des naissances d'enfants malades

Difficultés concernant l'information des parents :

- 12.000-15.000 naissances AS /an
- Grande hétérogénéité nationale dans la transmission de l'information AS
- Difficultés psychosociales : Langue, Sans domiciliation, Sans accès à « mon espace santé »

Les étapes de la généralisation

Novembre 2022 : Avis de la HAS en faveur de généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose en France métropolitaine

Mars 2023 : Avis du Comité Consultatif National d’Ethique « **en faveur de l’information généralisée aux parents et titulaires de l’autorité parentale en cas de révélation de l’hétérozygotie du nouveau-né au cours du dépistage de la drépanocytose** ». Le CCNE insiste sur la « **nécessité d’élaborer et d’adopter des bonnes pratiques au niveau national concernant la délivrance de cette information** »

1^{er} novembre 2024 : Généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose

Décrets, arrêtés, circulaires

TEXTES GÉNÉRAUX

MINISTÈRE DU TRAVAIL, DE LA SANTÉ ET DES SOLIDARITÉS

Arrêté du 31 juillet 2024 modifiant l’arrêté du 22 février 2018 relatif à l’organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale

Groupe de travail « dépistage néonatal » de la Filière MCGRE

Composition

- Marie-Hélène Odièvre-Montanié (Co-coordinatrice), *Pédiatre CRMR Trousseau, Paris*
- Isabelle Thuret (Co-coordinatrice), *Pédiatre CRMR La Timone, Marseille*
- Corinne Pondarré, *Référente pédiatre drépanocytose, CNCDN*
- Valentine Brousse, *Pédiatre CRMR Robert Debré, Paris*
- Lydia Divialle-Doumdo, *Pédiatre CRMR Guadeloupe*
- Giovanna Cannas, *Hématologue CRMR HCL, Lyon*
- Assa Niakaté-Tall, *Médecin responsable CIDD, Paris*
- Ketty Lee, *Biologiste CRDN IdF, Necker, Paris*
- Bichr Allaf, *Biologiste laboratoire de dépistage néonatal, Robert Debré, Paris*
- Christian Godart, *FMDT SOS Globi*
- Marwa Khomsi, Lucile Guenegou et Frédéric Galactéros, *FSMR MCGRE*

Groupe de travail « dépistage néonatal » de la Filière MCGRE

Objectifs

Suite à la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose

- Insister auprès des tutelles sur importance de l'information des parents d'enfants dépistés AS
- Harmoniser l'information faite aux parents d'enfants dépistés AS

Groupe de travail « dépistage néonatal » de la Filière MCGRE

Méthodes

- Réunions du groupe de travail en visio depuis juin 2023 (environ 1 / mois)
- Conduite des enquêtes nationales
- Echanges directs avec l'ensemble des pédiatres référents
- Développement des différents outils d'information hébergés sur le site MCGRE
- Réunions avec DGS / DGOS / ARS / CNCND-CRDN au Ministère de la Santé : 12/09/2024 et 13/11/2024

Le courrier destiné aux parents des enfants dépistés AS

- **Courrier élaboré par le GT**
 - SIMPLE et concis
 - UNIQUE pour toutes les régions au niveau national
- **Transmission aux parents par chaque CRDN**
 - CRDN dispose des coordonnées des familles
 - Déjà en place depuis plusieurs années et effectif sur le terrain
 - Seule possible à l'échéance de la généralisation au 1^{er} novembre 2024
- **Sous la responsabilité de la Filière MCGRE**
 - Courrier estampillé MCGRE
 - Site MCGRE abrite les documents d'information développés par le GT et accessibles via QR-code

Le courrier destiné aux parents

- SIMPLE et compréhensible
- Contient des QR-codes vers des documents d'information hébergés sur le site de la Filière MCGRE
- Suggère aux parents de partager cette information avec des professionnels de santé, et de la conserver dans le carnet de santé de l'enfant
- Courrier UNIQUE pour tous les CRDN : Harmonisation de l'information au niveau national
- Bas de page « CRDN-dépendant »

MCGRE

Filière MCGRE
Hôpital Henri Mondor AP-HP
1 rue Gustave Eiffel
94010 CRETEIL Cedex

Coordonnées des parents :
(À faire figurer dans la fenêtre de l'enveloppe)

Le .. / .. /

Chers parents,

Votre enfant (NOM Prénom) né le à la maternité de (Nom de la maternité), a eu un test après recueil d'une goutte de sang au talon ou sur le dos de la main. Ce test est un dépistage effectué chez tous les nouveau-nés qui sert à rechercher plusieurs maladies dont la drépanocytose.

Le dépistage a montré que votre enfant **n'a pas la drépanocytose**. Il **n'est pas malade** mais il est **hétérozygote AS** autrement dit porteur sain. Ceci n'a pas de conséquence sur sa santé.

Le QR code figurant en bas de page vous permet d'accéder aux informations sur l'hétérozygotie AS. Comme expliqué sur les documents d'information, cette particularité AS est héritée de génération en génération. Nous vous conseillons de conserver cette lettre dans le carnet de santé de votre enfant ; il pourra ainsi en prendre connaissance lorsqu'il sera en âge d'avoir des enfants. Il est également recommandé d'élargir la recherche à vous deux, les parents, en proposant un test sanguin afin d'évaluer le risque pour votre couple d'avoir un enfant atteint de drépanocytose lors d'une prochaine grossesse.

Nous vous incitons à montrer ce courrier à votre médecin ou celui de votre enfant qui pourra vous orienter pour la prise de sang et vous conseiller.

Nous vous prions de croire, chers parents, en nos salutations distinguées.

Filière de santé des Maladies
Constitutionnelles rares du Globule Rouge
et de l'Erythroïse (MCGRE)

Merci de scanner
ce QR code pour plus
d'informations sur
l'hétérozygotie AS



Vous pouvez à votre choix prendre rendez-vous au
(partie variable à compléter par chaque CRDN)

MON ENFANT A ÉTÉ DÉPISTÉ AS

Les documents d'information

- Documents élaborés par le GT
- Hébergés sur le site MCGRE
<https://filiere-mcgre.fr/mon-enfant-a-ete-depiste-as/>
- Directement accessibles via **QR-code** contenu dans le courrier envoyé aux parents



Vous trouverez ci-dessous **quelques supports d'information** qui vous aideront à mieux comprendre la situation clinique de votre enfant :



Vidéo explicative en français – Votre enfant a été dépisté hétérozygote AS



Questions/Réponses : Mon enfant a été dépisté AS



Vidéos en 4 langues (Soninké, Bambara, Lingala, Créole Haïtien) – Votre enfant a été dépisté AS



Contacts utiles

La vidéo explicative en français

- Vidéo réalisée par C Pondarré



- Remaniée légèrement sur la forme



VIDÉO EXPLICATIVE EN FRANÇAIS – VOTRE ENFANT A ÉTÉ DÉPISTÉ HÉTÉROZYGOTE AS



Consultation filmée gratuite avec les parents d'enfants dépistés hétérozygotes AS

Le Pr. Corinne Pondarré, pédiatre, ancienne responsable du centre de référence enfant et adulte de Créteil (CHIC) et actuellement référente de la drépanocytose au sein du Centre National de Dépistage Néonatal (CNCNDN), filme la consultation avec les parents d'enfants dépistés hétérozygotes AS.

Elle explique et informe sur cette particularité génétique fréquente qui n'a pas d'impact sur la bonne santé de l'enfant.

Capture d'écran

Les questions/réponses (1)

- Questions/réponses élaborées par le GT
- Inspirées d'une enquête menée auprès des professionnels en charge de l'annonce AS sur les principaux points abordés avec les familles : tous disent « votre enfant n'est pas malade »



MON ENFANT A ÉTÉ DÉPISTÉ HÉTÉROZYGOTE AS

Mon enfant est dépisté AS, dois-je m'inquiéter pour sa santé ?



NON, car les individus AS ne sont pas malades. Ils sont porteurs sains.

Votre enfant n'a pas besoin de surveillance médicale particulière ni de traitement. Le fait d'être hétérozygote AS n'a pas d'incidence sur son développement, sa croissance et sa scolarité.

Lorsqu'il grandira, il faudra l'informer de cette particularité. Lorsqu'il sera en couple, il est conseillé de faire le dépistage chez son conjoint, par un test sanguin.

Que signifie être hétérozygote AS ou porteur sain AS ?



Que dois-je faire pour mon couple ?



Que faut-il dire à mon enfant quand il sera plus grand ?



Pour votre enfant qui vient d'être dépisté AS, il est important de garder ce résultat pour lui communiquer à l'adolescence ou lorsqu'il sera en âge d'avoir lui-même des enfants. De la même manière que pour votre couple, il sera important que son conjoint fasse le dépistage par un test sanguin.

Les questions/réponses (2)

Dois-je informer le reste de ma famille ?



Que dois-je faire pour mes autres enfants ?



Quand on est hétérozygote AS, est-ce que c'est la drépanocytose ? Peut-on avoir des douleurs ?



Quand on est AS, quelles conséquences pour la vie quotidienne, y-a-t-il des précautions particulières à suivre ?



Un enfant hétérozygote AS mène une vie normale et n'a besoin que du suivi médical habituel comme les autres enfants. Il n'a pas d'anémie.

En cas d'exercice physique intense ou prolongé, les règles de bien s'hydrater en buvant beaucoup d'eau, d'augmenter progressivement ses efforts, de s'arrêter en cas de crampes ou d'essoufflement, sont particulièrement importantes à suivre pour l'enfant hétérozygote AS.

Parce qu'il est sensible aux faibles niveaux d'oxygène, l'enfant AS doit s'adapter par palier à la haute altitude et dans tous les cas ne doit pas dépasser 3500m. Il n'y a pas de problème pour voyager dans des avions de ligne dont l'atmosphère est pressurisée.

On rappelle aussi la nécessité d'une consultation médicale avant tout voyage en zone où le paludisme est présent : comme tout autre enfant, l'enfant hétérozygote AS doit prendre un traitement de prévention contre le paludisme car il n'est pas protégé du paludisme.



Les questions/réponses (3)

Quand on est hétérozygote AS, est-ce que c'est la drépanocytose ? Peut-on avoir des douleurs ?



Quand on est AS, quelles conséquences pour la vie quotidienne, y-a-t-il des précautions particulières à suivre ?



Quand on est AS, est-ce que l'on peut donner son sang ?



Oui, une personne AS peut donner son sang. Être hétérozygote AS n'est pas une maladie. L'hétérozygotie AS ne cause pas d'anémie et le don du sang n'affecte pas la santé du donneur de sang hétérozygote AS.

Une personne AS peut donc donner son sang si elle respecte les critères d'éligibilité des donneurs de sang en France.

Quelle est la différence entre l'hémoglobine A et le groupe sanguin A ?



L'hémoglobine A est une protéine contenue dans les globules rouges. Grâce à la circulation du sang, elle assure le transport de l'oxygène dans tout le corps.

Le groupe sanguin A, comme les autres groupes sanguins, recouvre la surface des globules rouges. Il faut en tenir compte pour la transfusion.

Il n'y a donc aucun rapport entre l'hémoglobine A qui se situe à l'intérieur du globule rouge et le groupe sanguin A qui se situe à l'extérieur du globule rouge.



Les vidéos en 4 langues

- Soninké / Bambara / Lingala / Créole Haïtien
- S'inspire du dispositif de médiation transculturelle développée par l'équipe du centre BABEL
- Trio : Couple parental (joué par des parents originaires de chacune des 4 langues et/ou par des professionnels de la médiation) / Interprète médiateur appartenant à l'aire culturelle des parents (centre BABEL) / Médecin pour les explications biomédicales (C Pondarré)
- 4 consultations fictives d'une durée de 15 min chacune
- Filmées par une société de production fin 2024
- Disponibles sur le site MCGRE <https://filiere-mcgre.fr/videos-en-4-langues-soninke-bambara-lingala-creole-haitien-votre-enfant-a-ete-depiste-as/> et sur la chaine Youtube <https://www.youtube.com/@filiereledesantemcgre8770/videos>



Les vidéos en 4 langues



Les contacts utiles

- CRMR / CCMR / CIDD qui proposent des consultations / téléconsultations pour les parents des enfants dépistés AS
- Coordonnées complètes pour prendre RDV (tel / mail)



CONTACTS UTILES

Les centres experts de la filière dont les coordonnées sont accessibles via la carte interactive ci-dessous, proposent **aux parents des enfants dépistés AS** une consultation/téléconsultation afin d'avoir des informations supplémentaires sur l'état de santé de leur enfant.

Si vous souhaitez prendre RDV, n'hésitez pas à contacter le centre le plus proche de chez vous.

FRANCE MÉTROPOLITAINE

DROM-COM



Capture d'écran

Les projets du groupe de travail pour 2025

- Les autres hétérozygoties
- Les documents d'information pour les SDM
- L'évaluation de l'information des AS
- Autre ?

Merci