

Groupe de travail « Dépistage néonatal »

Objectifs 2027

Dr Marie-Hélène Odièvre-Montanié

Pédiatrie, CRMR Trousseau, Paris

22^e journée de la Filière FilRougE-MCGRE
3 juillet 2026

Groupe de travail « dépistage néonatal » : Membres

- **Marie-Hélène Odièvre-Montanié** (Co-coordinatrice), *Pédiatre CRMR Trousseau, Paris*
- **Valentine Brousse** (Co-coordinatrice), *Pédiatre CRMR Robert Debré, Paris*
- **Cécile Dumesnil**, *Pédiatre CCMR Rouen*
- **Cécile Arnaud**, *Pédiatre CRMR Créteil*
- **Sarah Szeppetowski**, *Pédiatre CRMR Marseille*
- **Lydia Divialle-Doumdo**, *Pédiatre CRMR Guadeloupe*
- **Corinne Pondarré**, *Référente pédiatre drépanocytose, CNCDN*
- **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*
- **Lydie Da Costa**, *Biologiste, Kremlin Bicêtre*
- **Kaghy Traore**, *IDE CRMR Robert Debré, et stagiaire IPA CRMR Trousseau, Paris*
- **Christian Godart**, *FMDT SOS Globi*
- **Corinne Liégeois**, *Association DREPAVIE*
- **Marwa Khomsi, Lucile Guenegou et Frédéric Galactéros**, *FSMR FilRougE-MCGRE*

Groupe de travail « dépistage néonatal » : Méthodes

Groupe constitué « officiellement » en juin 2023, en vue de la généralisation du dépistage néonatal de la drépanocytose au 1^{er} novembre 2024

- Réunions du groupe de travail en visio (environ / 2 mois)
- Echanges directs avec l'ensemble des pédiatres référents et avec le Dr Paul Bregeaut (CNCDN)
- Conduite d'enquêtes nationales au sein de la Filière FilRougE-MCGRE
- Développement des différents outils d'information hébergés sur le site FilRougE-MCGRE
- Réunions avec DGS / DGOS / ARS / CNCDN-CRDN au Ministère de la Santé en 2024

Groupe de travail « dépistage néonatal » : Objectifs

Généralisation du dépistage de la drépanocytose

- Communication auprès des tutelles sur l'importance de l'information des parents d'enfants dépistés AS
- Harmonisation de l'information faite aux parents d'enfants dépistés AS
- Evaluation de la généralisation et de l'information des AS, en collaboration avec le CNCDN

Annnonce de la drépanocytose

- Etat des lieux au sein de la Filière : Enquête sur les pratiques de l'annonce
- Guide de bonnes pratiques pour les professionnels
- DREP : Document d'information pour les parents ?

Devenir des enfants dépistés DREP/THAL

- AAP Convergence : CohoDrep et CohoTal
- Retour des fiches aux CRDN : Pb du turn-over des professionnels des CCMR / Pb des nnés transfusés

Hémoglobinopathies autres que DREP (CC, Cbeta⁰thal, EE, Ebeta⁰thal, SHope, SPHHF)

- Documents d'information pour les professionnels

Groupe de travail « dépistage néonatal » : Objectif 1

Généralisation du dépistage de la drépanocytose

- ✓ Communication auprès des tutelles sur l'importance de l'information des parents d'enfants dépistés AS
- ✓ Harmonisation de l'information faite aux parents d'enfants dépistés AS
- Evaluation de la généralisation et de l'information des AS, en collaboration avec le CNCNDN

Information des parents des enfants dépistés AS

Courrier destiné aux parents des enfants dépistés AS/AC

- ✓ SIMPLE et concis
 - ✓ Contient un QR-code vers les documents d'information
 - ✓ UNIQUE pour toutes les régions au niveau national
 - ✓ Transmis par chaque CRDN
 - ✓ Un courrier pour les AS et un courrier pour les AC
 - ✓ Finalisé en 2024 (AS) et en 2025 (AC)
- Pb technique dans le CRDN IdF depuis le 18 août 2025
 - Mise en place d'un nouveau module informatique prévu fin juin 2026
 - Rattrapage rétrospectif de l'envoi des courriers

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'Érythropoïèse (MCGRE)**

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



Information des parents des enfants dépistés AS

Les documents d'information

- ✓ Disponibles sur le site de la Filière
<https://filiere-mcgre.fr/mon-enfant-a-ete-depiste-as/>
- ✓ Directement accessibles via le QR-code du courrier
- ✓ Questions/réponses adaptées pour les AC en 2025



MON ENFANT A ÉTÉ DÉPISTÉ AS



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

Groupe de travail « dépistage néonatal » : Objectif 2

Généralisation du dépistage de la drépanocytose

- ✓ Communication auprès des tutelles sur l'importance de l'information des parents d'enfants dépistés AS
- ✓ Harmonisation de l'information faite aux parents d'enfants dépistés AS
- Evaluation de la généralisation et de l'information des AS, en collaboration avec le CNCDN

Annonce de la drépanocytose

- ✓ Etat des lieux au sein de la Filière : Enquête sur les pratiques de l'annonce
- Guide de bonnes pratiques pour les professionnels
- DREP : Document pour les parents ?

Enquête sur les modalités de l'annonce au sein de la Filière

Méthodologie

- ✓ Questionnaire rédigé par Kagny Traore (étudiante Master IPA), validé par le GT DNN
- ✓ Durée 15 min
- ✓ Destiné à tous les professionnels réalisant l'annonce de la drépanocytose au sein des CCMR/CRMR
- ✓ Actualisation de la liste des CCMR/CRMR et des professionnels réalisant l'annonce : Marwa Khomsi
- Envoi par mail prévu la semaine prochaine pour réponse avant le 1^{er} septembre 2026

Contenu du questionnaire

- ✓ Nom, fonction et âge du professionnel / type de structure / file active du centre / nombre d'annonces
- ✓ Modalités de convocation à la 1^{ère} consultation d'annonce
- ✓ Modalités pratiques de réalisation de(s) la(les) consultation(s) d'annonce
- ✓ Thèmes abordés lors de(s) la(les) consultation(s) d'annonce
- ✓ Evaluation de l'annonce du point de vue des parents / du professionnel

Objectifs

- ✓ Etat des lieux des modalités actuelles de l'annonce de la drépanocytose suite au dépistage néonatal
- ✓ Base de travail pour la rédaction d'un guide de bonnes pratiques de l'annonce pour les professionnels

Groupe de travail « dépistage néonatal » : Objectif 3

Généralisation du dépistage de la drépanocytose

- ✓ Communication auprès des tutelles sur l'importance de l'information des parents d'enfants dépistés AS
- ✓ Harmonisation de l'information faite aux parents d'enfants dépistés AS
- Evaluation de la généralisation et de l'information des AS, en collaboration avec le CNCDN

Annnonce de la drépanocytose

- ✓ Etat des lieux au sein de la Filière : Enquête sur les pratiques de l'annonce
- Guide de bonnes pratiques pour les professionnels
- DREP : Document pour les parents ?

Devenir des enfants dépistés DREP/THAL

- ✓ AAP Convergence : CohoDrep et CohoTal
- Retour des fiches aux CRDN : Pb du turn-over des professionnels des CCMR / Pb des nnés transfusés

AAP Convergence : CohoDrep et CohoTal

Méthodologie

- ✓ Suivi cohorte néonatale DREP/THAL dans BaMaRa
- ✓ Etablissement de la liste des variables : 2026
- Variables à remplir de manière prospective annuellement par les CCMR/CRMR : à partir de 2027

Professionnels impliqués

- ✓ CohoDrep : Marica Rossi (Robert Debré), Valentine Brousse et Marie-Hélène Odièvre (GT DNN)
- ✓ CohoTal : Audrey Benoît (Marseille), Sarah Szeppetowski (GT DNN)
- ✓ Filière FilRougE-MCGRE : Catherine Pouzat
- ✓ BNDMR

Objectifs

- ✓ Suivi le plus exhaustif possible du devenir médical des enfants dépistés SDM/THAL en néonatal, avec des variables spécifiques en sus des variables actuellement saisies dans BaMaRa
- ✓ Concordance avec RADeep / ERN

Groupe de travail « dépistage néonatal » : Objectif 4

Généralisation du dépistage de la drépanocytose

- ✓ Communication auprès des tutelles sur l'importance de l'information des parents d'enfants dépistés AS
- ✓ Harmonisation de l'information faite aux parents d'enfants dépistés AS
- Evaluation de la généralisation et de l'information des AS, en collaboration avec le CNCNDN

Annnonce de la drépanocytose

- ✓ Etat des lieux au sein de la Filière : Enquête sur les pratiques de l'annonce
- Guide de bonnes pratiques pour les professionnels
- DREP : Document pour les parents ?

Devenir des enfants dépistés DREP/THAL

- ✓ AAP Convergence : CohoDrep et CohoTal
- Retour des fiches aux CRDN : Pb du turn-over des professionnels des CCMR / Pb des nnés transfusés

Hémoglobinopathies autres que DREP (CC, Cbeta⁰thal, EE, Ebeta⁰thal, SHope, SPHHF)

- ✓ Documents d'information pour les professionnels : en cours (Pr Corinne Pondarré)

Groupe de travail « dépistage néonatal » : Objectifs 2027

Généralisation du dépistage de la drépanocytose

- ✓ Communication auprès des tutelles sur l'importance de l'information des parents d'enfants dépistés AS
- ✓ Harmonisation de l'information faite aux parents d'enfants dépistés AS
- Evaluation de la généralisation et de l'information des AS, en collaboration avec le CNCNDN

Annnonce de la drépanocytose

- ✓ Etat des lieux au sein de la Filière : Enquête sur les pratiques de l'annonce
- Guide de bonnes pratiques pour les professionnels
- DREP : Document pour les parents ?

Devenir des enfants dépistés DREP/THAL

- ✓ AAP Convergence : CohoDrep et CohoTal
- Retour des fiches aux CRDN : Pb du turn-over des professionnels des CCMR / Pb des nnés transfusés

Hémoglobinopathies autres que DREP (CC, Cbeta⁰thal, EE, Ebeta⁰thal, SHope, SPHHF)

- ✓ Documents d'information pour les professionnels : en cours (Pr Corinne Pondarré)

Merci !