

Bruxelles, le 5 - DEC. 2019

**Courrier adressé aux
Responsables des Institutions
Hospitalières
Et aux maternités**

DIRECTION SANTE

Votre correspondante :
Tatiana.Pereira@one.be
02/432.88.05

**Objet : Programme de dépistage néonatal d'anomalies congénitales.
Nouveautés : prélèvement à partir de 48h et introduction de la mucoviscidose.**

Madame, Monsieur,

Le programme de dépistage d'anomalies congénitales évolue. Les connaissances et les progressions scientifiques relatives aux maladies et aux analyses qui conduisent à leur dépistage, permettent à présent de valider la réalisation du prélèvement sanguin pour le dépistage à partir de 48 heures de vie des enfants. Le comité de pilotage du programme a entériné cette décision en date du 20 novembre 2019.

La possibilité de réaliser le prélèvement plus tôt réduira la nécessité de faire le prélèvement à domicile, puisque la grande majorité des parents quittent la maternité avant 72h. Nous espérons ainsi diminuer les retards de réception des prélèvements par les laboratoires et augmenter l'efficacité du programme.

Chaque maladie dépistée dans le cadre du programme a ses particularités et nécessite que l'enfant ait atteint une certaine maturité métabolique et ait une alimentation établie pour que le dépistage soit performant (ce qui permet d'éviter le plus possible les faux-négatifs).

Il est important de vous rappeler que :

- plusieurs maladies dépistées nécessitent l'accumulation d'acides aminés ou de dérivés d'acides aminés ;
- l'hypothyroïdie requiert une stabilisation de l'activité de la thyroïde.

Dès lors, le prélèvement sanguin doit impérativement avoir lieu à partir de **48h de vie¹ et pas avant** car les analyses ne seront pas aussi fiables et le risque est plus grand de ne pas dépister une maladie ou à l'inverse d'inquiéter inutilement des parents qui devront revenir pour un contrôle.

Nous demandons donc aux services de maternité de réaliser le prélèvement **avant le départ de la maternité, au plus tôt à 48 heures de vie et après que l'alimentation soit initiée** ; tout en essayant de réaliser le prélèvement au plus près des 72h de vie de l'enfant. La réalisation du prélèvement entre 72h et 120h de vie reste valable et recommandé si l'enfant reste à l'hôpital.

Afin d'assurer la performance et l'évaluation du programme nous vous demandons de veiller à noter les **dates et heures** tant de la **naissance que du prélèvement**. Cela permet de connaître l'âge précis de l'enfant et d'affiner les analyses et les seuils à utiliser pour déterminer quand un test est positif et quand il ne l'est pas.

Pour pouvoir convenablement indiquer ces mentions et permettre qu'elles soient lues par les laboratoires, il faut veiller à **ne pas cacher ces mentions par les étiquettes d'identification**.

Nous attirons votre attention aussi sur le fait que les cartes sont renouvelées chaque année et qu'elles comportent une date de péremption ! Veillez donc à **jeter les vieilles cartes** et à utiliser les plus récentes envoyées par le laboratoire.

Pour les prélèvements qui seront réalisés à domicile, nous vous demandons de fournir aux parents une carte et une enveloppe (à affranchir !) comportant l'adresse du laboratoire (ces enveloppes vous sont fournies par les centres de dépistage). Elles seront remises par les parents à la sages-femmes qui réalise le prélèvement.

Outre ce changement important dans le déroulement du dépistage, nous souhaitons vous informer qu'à partir du 1^{er} janvier 2020 le **dépistage de la mucoviscidose** sera inscrit dans le programme. A partir de cette date, tous les enfants qui naissent dans vos maternités seront dépistés pour cette maladie suivant le protocole de dépistage ci-annexé. Cela ne change rien au déroulement pratique du programme, mais nous vous demandons d'avertir le personnel de la maternité. Les pédiatres seront informés lorsqu'un test de dépistage positif nécessitera de contacter les familles. A ce titre, les coordonnées de contact et surtout le n° de téléphone des parents sont très importants à collecter.

Le dépistage de cette nouvelle maladie, qui s'inscrit dans le programme de dépistage organisé, est **gratuit** pour les familles et, tout comme le reste du programme, n'est **pas obligatoire**.

Nous attirons votre attention sur le fait qu'un test de dépistage négatif n'exclut pas complètement la maladie. En effet, la mucoviscidose est une maladie héréditaire à transmission autosomique récessive causée par une ou plusieurs mutations du gène CFTR, pour lequel plus de 2000 mutations ont été décrites. Toutes ces mutations ne sont pas testées, seules sont recherchées les plus fréquentes. C'est pourquoi, ce dépistage ne permettra pas de dépister tous les enfants qui sont atteints d'une anomalie pouvant mener à la maladie. Ainsi, les médecins qui prendront en charge des enfants avec des

¹ Cela concerne les nouveau-nés à terme. Pour les enfants qui doivent séjourner en néonatalogie, un schéma en 3 prélèvements est recommandé : J0, J3, J28 (ou moment de sortie du néonate).

symptômes pouvant faire penser à une mucoviscidose devront continuer à investiguer cette maladie pour s'assurer que l'enfant n'en est pas atteint.

Un petit résumé des points importants :

- Le prélèvement peut être réalisé à partir **de 48h de vie de l'enfant, MAIS pas avant !**
- Réaliser le prélèvement **avant la sortie de la maternité et après que l'alimentation soit initiée.**
- Compléter toutes les données de la carte de Guthrie, dont les heures de naissance et de prélèvements.
- Ne pas cacher des items de la carte avec l'étiquette d'identification.
- Utiliser les cartes de Guthrie les plus récentes et jeter les anciennes (les items ont changé).
- Des enfants dépistés négatifs pour la mucoviscidose pourront tout de même présenter une mucoviscidose.

Ci-joint quelques recommandations pratiques pour le prélèvement et le transport des cartes de Guthrie, ainsi qu'une description du protocole pour le dépistage de la mucoviscidose.

Votre collaboration nous est très précieuse. D'avance nous vous remercions pour celle-ci !

Pour toute question vous pouvez vous adresser à Tatiana.Pereira@one.be.

Je vous prie d'agréer, Madame, Monsieur, l'assurance de notre considération distinguée.

Benoît Parmentier
Administrateur général



Dr Ingrid Morales
Directrice



Dr LUCIA LOPEZ GRANADOS
Médecin adjoint à la Direction Santé de l'ONE
Cellule Médicale

