



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Centre Régional d'Ile de France



Bonne pratique du test de Guthrie: le circuit du dépistage *Centre Régional du Dépistage Néonatal d'île de France*

A l'attention des professionnels de santé
Version mars 2023

Programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale

Arrêté du 9 novembre 2022 modifiant l'Arrêté du 12 novembre 2020, modifiant celui du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale.

Programme de Santé National au sens de l'article L.1411-6 du code de la Santé Publique

« Ce dépistage a pour objectif la **prévention secondaire de maladies à forte morbi-mortalité**, dont les complications surviennent dès les premiers jours ou les premières semaines de vie, et peuvent être prévenues ou minimisées par un traitement adapté si ce dernier est débuté très précocement ».

Le DNN est proposé à titre **gratuit** pour tous les nouveau-nés.

L'organisation du DNN est régionale.

Maladies du Dépistage Néonatal (1/2)



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Centre Régional d'Ile de France

Maladie dépistée	1972 Phényl- cétonurie PCU	1978 Hypothyroïdie congénitale HC	1995 Hyperplasie congénitale des surrénales HCS	1995 Drépanocytose (Population ciblée) SDM	2002 Muco- viscidose MV	2020 Déficit en acylCoA DH des AG à chaîne moyenne MCAD
Marqueur	Phénylalanine (Phe)	TSH	17 OH- Progestérone (17OHP)	Variant Hémoglobine HbS, C, D	TIR / ADN	Octanoyl Carnitine (C8)
Clinique en l'absence de traitement	Retard mental	Retard mental	Déshydratation par perte de sel Risque de décès	Infections Risque de décès	Malabsorption Infections respiratoires Retard staturo- pondéral	Hypoglycémie Risque de décès
Traitement	Régime Pauvre en Phénylalanine	L-Thyroxine à vie	Hydrocortisone et fludrocortisone à vie	Prise en charge, antibiothérapie	Prise en charge nutritionnelle et respiratoire	Réduction des périodes de jeun

Maladies du Dépistage Néonatal (2/2)



2023- 7 nouvelles maladies héréditaires du métabolisme							
Maladie dépistée	Leucinose MSUD	Homo-cystinurie HCY	Tyrosinémie de type 1 TYR-1	Acidurie isovalérique IVA	Acidurie glutarique de type 1 GA-1	Déficit de captation de la carnitine CUD	Déficit des acides gras à chaîne longue LCHAD
Marqueur	Leucine et isomasses de la Leucine (Xleu)	Méthionine Met	Succinyl-acétone SA	Isovaléryl-carnitine C5	Glutaryl-carnitine C5DC	Carnitine libre C0	3-OH-palmitoyl-carnitine C16OH
Clinique en l'absence de traitement	Risque de coma néonatal avec séquelles cognitives et motrices	Retard de développement, ostéoporose, troubles neurologiques, etc	Hépatomégalie	Troubles neurologiques, vomissements	Atteinte neurologique aigue	Pas de symptôme néonatal Hypoglycémie hypocétosique Troubles cardiaques, hépatiques	Complications à long terme type myopathies, neuropathies
Traitement	Régime hypo-protidique	Sensibilité variable à la Pyridoxine Régime pauvre en Met	Nitisinone et régime diététique	Traitement médical par Glycine et carnitine	Régime diététique limité aux protéines naturelles + carnitine	Régime diététique pour limiter les périodes de jeune	Régime diététique pour limiter les périodes de jeune

Circuit du Dépistage néonatal



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL



CRDN-IdF



Maternités
Services d'hospitalisation
Prélèvement à domicile par Sage Femme
PMI

Centres de Référence (constitutif)
ou Centres de compétence



Réalisation du prélèvement sur buvard Transport du buvard/ délai d'acheminement

Le prélèvement doit être réalisé au mieux 72 heures après la naissance (J3) et en **aucun cas avant 48h de vie** de l'enfant

Si < 48h : prélèvement «précoc» → un nouveau prélèvement sera demandé.

Si < 48h et > 72h : RETARD dans la prise en charge d'un nouveau-né suspect.

- **Transport du buvard** non soumis à l'ADR
- Possibilité de mettre plusieurs buvards dans une même enveloppe T (**au maximum 4 buvards**). Néanmoins les tâches de sang ne doivent pas se toucher.
- **Délai d'acheminement** : optimal : deux jours ouvrables, acceptable : 4 jours.

Délai > 4 jours = **RETARD dans la prise en charge d'un nouveau-né suspect**

➡ Mise en place d'actions correctives.

Informations des parents et consentement

Les professionnels de santé ont obligation d'informer les parents du programme de DNN

Communication orale avant l'accouchement (obligatoire avant le prélèvement).

Une personne titulaire de l'autorité parentale doit donner son consentement à la réalisation du DNN (pas besoin d'être écrit hormis pour les examens de biologie médicale de génétique).

Documents disponibles sur **Viskali**



En cas de refus des parents :

- renseigner le formulaire de refus (disponible sur **Viskali**) et le faire signer impérativement par les parents (garder un exemplaire dans le dossier de l'enfant);
- mentionner le refus dans le carnet de santé du nouveau-né ;
- adresser au CRDN le formulaire de refus avec le buvard complété sans le sang (buvard blanc).

Mentions à renseigner sur le buvard

- Nom de naissance
- Prénom
- Date de naissance et heure de naissance
- Sexe
- Terme et poids de naissance
- Date et heure de prélèvement
- Lieu d'accouchement et code de la maternité
- Lieu de prélèvement autre que maternité et code
- Numéro d'accouchement
- Grossesse multiple et rang de naissance
- Nom de naissance de la mère
- Adresse des parents
- Téléphone des parents et adresse électronique
- Coordonnées du médecin traitant
- Consentement des parents (2^{ème} étape du DNN de la mucoviscidose)
- Identification du préleveur
- Renseignements cliniques utiles



Volume de sang ?

Drépanocytose

- 2 endocrinopathies :
HCS et HC
- Mucoviscidose
- 9 EIM

2026-07-31
 Ahlstrom
 PerkinElmer 226
 LOT 114068 / 30470005
 2200426196

Ne pas toucher la surface de dépôt de l'échantillon. Assurez-vous que le sang a bien traversé.

ENFANT
 NOM : _____
 (Nom déclaré à l'état civil)
 Prénom : _____
 Sexe : M ☐ F ☐
 Né(e) le : _____ / _____
 Accouchement à domicile ☐ ou ☐
 Grossesse multiple ☐ ou ☐
 Si Grossesse multiple Rang de naissance : _____ / _____
 Née à : _____ h _____ min Terme : _____ SA+ _____ jours Poids : _____ g
 Nom de naiss. de la mère : _____
 Maternité naissance : _____
 Code Maternité : _____

PRÉLÈVEMENT
 INITIAL ☐ 2^e PRÉLÈVEMENT ☐
 Prélevé le : _____ à : _____ h _____ min
 Nom Préleveur : _____
 Lieu prélèvement : Maternité de naissance ☐ Domicile ☐ Autre ☐
 si autre Lieu / Code : _____

DRÉPANOCYTOSE
 N-NE À RISQUE Oui ☐ Non ☐
 Transfusion globules rouges ☐ Si oui, Date : _____

N° NAISSANCE _____

VÉRIFICATION AUDITION
☐ N-né à risque de surdité. Si OUI, précisez : _____

1 ^{er} test		Re-test	
Date : _____	Date : _____	Date : _____	Date : _____
Lieu : _____	Lieu : _____	Lieu : _____	Lieu : _____
OEA ☐	PEA ☐	OEA ☐	PEA ☐
Normal	À surveiller	Normal	À surveiller
OD ☐	OG ☐	OD ☐	OG ☐

Rendez-vous le : _____
 Lieu : _____
 Avec : _____
 Tél : _____
☐ Le dépistage auditif n'a pas pu être réalisé car : _____

1 tâche de sang pour la drépanocytose

Les 5 autres tâches de sang pour dépister les 12 autres maladies dont les 7 Erreurs Innées du Métabolisme (EIM) dépistées chez les nouveau-nés nés à compter du 1^{er} janvier 2023

Conditions pré-analytiques du prélèvement de Guthrie

ECHANTILLONS VALIDES



ECHANTILLONS NON CONFORMES

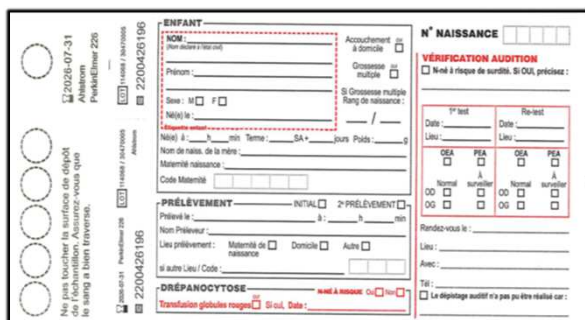
 Echantillon avec une quantité insuffisante de sang pour être testé	 Echantillon non sec avant envoi	 L'échantillon apparaît comme "saturé"
---	---	--

Tous les items présents sur le buvard, recto et verso, doivent obligatoirement être remplis. Un seul item manquant entraîne la non-conformité du pré-analytique selon la norme NF EN ISO 15189 :



Acheminement du buvard

Préparation de l'envoi: après séchage d'une durée de deux heures minimum



The form contains sections for: ENFANT (Child), N° NAISSANCE (Birth Number), VÉRIFICATION AUDITION (Hearing Verification), PRÉLÈVEMENT (Sampling), and DRÉPANOCYTOSE (Sickle Cell Disease). It includes checkboxes for various conditions and fields for dates and times.




The envelope is labeled 'ASSISTANCE PUBLIQUE HÔPITAUX DE PARIS' and 'PROGRAMME NATIONAL DE DÉPISTAGE NÉONATAL'. It includes the text 'ENVOI MEDICAL URGENT', 'PRIO', and 'T'. It also mentions '4 supports Maxi' and 'CENTRE REGIONAL DE DEPISTAGE NEONATAL, ILE DE FRANCE, AUTORISATION 61826, 75742 PARIS CEDEX 15'.



PROGRAMME NATIONAL
DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Adresser au CRDN-IdF sans délai

En aucun cas le test de Guthrie doit être stocké dans le service ni confié aux parents

Acheminement du buvard

Voie postale

La Case (APHP): Navettes inter hospitalières

Autres (coursier, dépôt au CRDN)



Délai



Délai



Délai de 4 jours acceptable entre date de prélèvement - date de réception au CRDN