

Dépistage néonatal des maladies métaboliques : constats et propositions

Aude Donnen

▶ **To cite this version:**

Aude Donnen. Dépistage néonatal des maladies métaboliques : constats et propositions. Médecine humaine et pathologie. 2010. hal-01885805

HAL Id: hal-01885805
https://hal.univ-lorraine.fr/hal-01885805

Submitted on 2 Oct 2018

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

UNIVERSITÉ DE LORRAINE

AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : ddoc-theses-contact@univ-lorraine.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4
Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10
http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php
http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm

Université Henri Poincaré, Nancy I

École de Sages-femmes Pierre Morlanne de Metz

Dépistage néonatal des maladies métaboliques

Constats et propositions

Mémoire présenté et soutenu par

Donnen Aude

Promotion 2006-2010

REMERCIEMENTS

Je remercie toutes celles et ceux qui m’ont apporté leur aide et leur soutien dans la réalisation de ce travail.

SOMMAIRE

Introduction ..... 2 ~~5~~

Partie 1 ..... 3 ~~6~~

1. Qu'est ce que dépister ? ..... 7 ~~7~~

1.1. Les critères du dépistage néonatal ..... 7 ~~7~~

2. Les maladies ciblées ..... 10 ~~10~~

2.1. Historique ..... 10 ~~10~~
2.2. Mise en place et organisation du dépistage néonatal en France ..... 11 ~~11~~
2.3. La phénylcétonurie ..... 13 ~~14~~
2.4. L'hypothyroïdie congénitale ..... 16 ~~17~~
2.5. L'hyperplasie congénitale des surrénales ..... 19 ~~19~~
2.6. La Drépanocytose ..... 21 ~~21~~
2.7. La mucoviscidose ..... 22 ~~23~~

3. l'information des professionnels ..... 25 ~~25~~

4. Le droit à l'information des patients ..... 26 ~~26~~

4.1. La loi du 4 mars 2002 ..... 26 ~~26~~
4.2. La charte de la personne hospitalisée ..... 27 ~~27~~
4.3. Données du rapport de l'HAS ..... 27 ~~27~~

5. L'organisation du dépistage dans les autres pays du monde ..... 28 ~~28~~

Partie 2 ..... 3 ~~29~~

1. Présentation de l'étude ..... 30 ~~30~~

2. Moyens d'étude ..... 32 ~~32~~

2.1. Population ..... 32 ~~32~~
2.2. Support d'enquête ..... 32 ~~32~~
2.3. Réalisation de l'enquête ..... 32 ~~32~~
2.4. Mode d'exploitation ..... 33 ~~33~~
2.5. Limites de l'enquête ..... 33 ~~33~~

3. Résultats ..... 34 ~~34~~

3.1. Participation ..... 34 ~~34~~
3.2. Description de la population ..... 34 ~~34~~
3.3. Informations avant le séjour en maternité ..... 37 ~~37~~
3.4. L'information pendant le séjour en maternité ..... 38 ~~38~~
3.5. Connaissances des femmes sur le dépistage néonatal ..... 42 ~~42~~
3.6. Sondage sur le moment le plus propice pour délivrer une première information ..... 47 ~~47~~

Partie 3 ..... 3 ~~49~~

1. présentation des services ..... 50 ~~50~~

2. Le profil des patientes ..... 51 ~~51~~

3. L'information pendant la grossesse ..... 52 ~~52~~

3.1. Les femmes informées ..... 52 ~~52~~

3.2. Les sources d'informations 53
4. L'information pendant le séjour 54
4.1. Les sources d'informations 54
4.2. Les professionnels délivrant l'information 58
4.3. Le ressenti des femmes 60
5. Les connaissances des patientes 62
5.1. Les maladies dépistées 62
5.2. Le consentement 64
5.3. Les résultats 65
6. le moment le plus propice pour dispenser une information 68
6.1. Propositions 69
7. L'avenir du dépistage 72
Conclusion 74
Bibliographie 74
Annexes 77

Introduction

Le dépistage néonatal des maladies métaboliques est un programme de prévention en santé publique. C'est un programme efficace, tant d'un point de vue de la réalisation, que des résultats. Il permet de dépister un grand nombre de nouveaux nés.

C'est en lisant un article dans vocation sage-femme relatant les conclusions d'un rapport de la haute autorité de santé sur le dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose que je me suis intéressée au dépistage néonatal des maladies métaboliques.

Cela m'a alors interpellé et questionné quant à l'information délivrée aux parents sur ce dépistage dans les services de suites de couches.

En tant que future sage femme je serai amenée à pratiquer ce dépistage et à informer les parents sur son utilité. En effet cela concerne la pratique quotidienne des sages-femmes.

C'est un sujet qui est au cœur de la relation soignant soigné à laquelle j'attache une grande importance.

A l'heure des sorties précoces, des diminutions de durée de séjour, les patientes sont de moins en moins en contact avec les professionnels. Il est difficile de les informer adéquatement. Pourtant cette information est importante et nécessaire avant la réalisation du prélèvement sanguin.

Comment alors transmettre une information pertinente et compréhensible à un moment propice pour recevoir l'autorisation orale et le consentement éclairé des parents ?

Ainsi après avoir exposé l'historique de ce dépistage, les maladies dépistées et le cadre juridique de l'information aux patients, je présenterai mon étude et les résultats de mon enquête puis j'analyserai les informations et les connaissances qu'ont les patientes à ce sujet, afin d'apporter des propositions d'améliorations.

Partie 1

1.QU'EST CE QUE DEPISTER ?

Il s'agit d'aller au devant d'une maladie ou d'un facteur de risque chez une personne qui ne se plaint pas de symptômes particuliers. C'est à dire repérer au sein d'une population les sujets atteints d'une maladie grave avant que celle-ci ne s'exprime cliniquement.

Ainsi le terme de dépistage est différent du terme de diagnostique qui est censé infirmer, valider les éléments d'information recueillis au moment du dépistage.

Le diagnostique se base sur des symptômes morbides qu'offre le patient.

On distinguera alors le dépistage de masse ou dépistage systématique qui concerne une population non sélectionnée, et le dépistage ciblé qui est réalisé sur une partie de la population présélectionnée sur certains critères. [1,2]

1.1. Les critères du dépistage néonatal

Le dépistage néonatal est un dépistage de masse destiné à toucher tous les nouveau-nés d'un pays dans le but de détecter une ou plusieurs affections. C'est un programme de santé publique qui permet de mettre en place un traitement préventif, précoce et efficace afin de limiter les effets néfastes de la maladie.

Ainsi c'est une action de médecine préventive dont bénéficient à la fois les nouveau-nés et l'ensemble de la collectivité publique.

Cette politique de dépistage s'appuie sur la nomenclature de Wilson et Junger éditée par l'OMS en 1968. Elle détermine les critères auxquels une maladie devait être subordonnée pour justifier la mise en place d'un dépistage néonatal :

- La maladie doit être un problème important de santé
- On doit disposer d'un traitement efficace
- Il faut organiser le diagnostique et le traitement des malades
- La maladie doit être reconnue à un stade pré-symptomatique
- La confirmation du dépistage par des méthodes de certitude est obligatoire
- Le test doit être accepté par la population

- L’histoire naturelle de la maladie doit être comprise
- Le protocole de traitement doit être défini
- Le rapport économique coût/bénéfice doit être apprécié
- La pérennité du programme doit être assurée.

Ainsi on aboutit à un ensemble très contraignant, qui explique le petit nombre de maladies actuellement dépistées. D’autres conférences de consensus ont repris ces critères en précisant l’exhaustivité, la nécessité d’une information suffisante des familles, une confidentialité des résultats individuels, une prévalence suffisante de la maladie dépistée, un recueil simple de l’échantillon biologique nécessaire et toujours en insistant sur le fait que tout dépistage devait apporter un réel bénéfice pour le nouveau né lui-même. [3,4] [Annexe I]

En France les programmes de dépistage néonatal(DNN) sont en adéquation avec ces critères, et l’AFDPHE (association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l’enfant) vise trois objectifs :

- « l’égalité » avec un accès identique de tous les nouveau-nés aux tests de dépistage et à la prise en charge thérapeutique.
- « l’efficacité », avec la recherche d’une sensibilité et d’une spécificité maximales limitant les possibilités de faux négatifs et de faux positifs.
- « l’utilité », avec en priorité le bénéfice direct pour l’individu malade. [5]

En théorie le dépistage de la mucoviscidose ne répond pas aux critères de Wilson et Jünger. En effet, les critères de la fréquence et de la gravité sont respectés mais il n'existe toujours pas de traitement curatif pour cette maladie. Plusieurs études dans le monde ont évalué ce dépistage et apportées des arguments justifiant sa pratique. En 2006, l'académie de médecine avait rendu un avis précisant : « *il convient d'actualiser les critères de, l'OMS publiés il y a 40 ans sur les conditions de validité d'un dépistage néonatal. Deux points devraient être considérés : d'une part, la prévalence de la maladie ne peut pas être un critère absolu et la limite au-dessous de laquelle le dépistage néonatal n'est pas envisageable pourrait être abaissée si, malgré la faible prévalence de la maladie, la balance bénéfices/risques reste positive ; d'autre part, la notion de l'existence d'un traitement curatif ne doit pas être la seule à être prise en compte si de traitements palliatifs permettant d'améliorer la qualité de vie et de prolonger la vie des patients sont possibles » [6]*

2. LES MALADIES CIBLEES

2.1. Historique

Les programmes de dépistage néonatal des maladies métaboliques doivent leur développement grâce à la découverte du test de dépistage de la phénylalanine par un bactériologue américain, Robert Guthrie (1916-1995) au début des années 1960.

Le principe de ce dépistage reposait sur le prélèvement de gouttelettes de sang séché sur papier filtre (permettant une facilité de recueil, d'acheminement postal et une conservation des molécules à analyser) et sur un test d'inhibition de la croissance bactérienne pour doser la phénylalanine sanguine et ainsi dépister la phénylcétonurie.

Quelques années auparavant, en 1953 Horst Bickel, pédiatre allemand, avait montré l'utilité d'un régime appauvri en phénylalanine pour améliorer l'état des enfants phénylcétonuriques à la condition d'être mis en place précocement, dans les premières semaines de vie.

Ces deux découvertes ont alors permis le lancement et le concept du dépistage néonatal.

Ce fut un événement mondial et la phénylcétonurie fut la première arriération mentale évitable.

Puis dans les années 1970, Jean Dussault (1941-2003) lance le premier programme de dépistage néonatal de l'hypothyroïdie au Québec par dosage de la thyroxine dans le sang séché.

Ainsi les programmes de dépistage se sont développés dans le monde et se sont étendus à d'autres anomalies, maladies métaboliques et endocriniennes.

En France cinq maladies font l'objet du dépistage avec par ordre chronologique d'apparition : la phénylcétonurie en 1972, l'hypothyroïdie congénitale en 1978, la drépanocytose en 1989 aux Antilles, un peu plus tard en Guyane, puis à l'île de la réunion et à Mayotte, et en métropole en 1995, l'hyperplasie congénitale des surrénales en 1995 et la mucoviscidose en 2002.

Ce dépistage a été rendu possible grâce à une convention entre la caisse nationale d'assurance maladie des travailleurs salariés (CNAMTS) et l'association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant(AFDPHE). [7, 8, 9]

2.2. Mise en place et organisation du dépistage néonatal en France

a. Le niveau régional

Chaque région a une association qui assure le programme de dépistage.

Elle est responsable des professionnels exerçant à chaque niveau et assure le contact avec eux.

La première étape de ce dépistage est l'information des professionnels. Seuls des professionnels avertis pourront informer correctement les parents sur l'intérêt et les modalités de ce dépistage. Depuis 2002 la mucoviscidose est entrée dans le programme de dépistage. Un consentement éclairé des parents est alors nécessaire pour la réalisation d'un test génétique complémentaire. Ainsi cette exigence impose de dispenser une information claire et précise aux parents.

Le prélèvement sanguin est réalisé à J3 soit à 72h de vie à la maternité, ou en service de néonatologie, ou à domicile lors des sorties précoces. Le prélèvement effectué est le plus souvent celui imaginé par Robert Guthrie, c'est-à-dire, une ponction capillaire à la face latéropostérieure du talon. Les gouttes de sang sont recueillies sur un carton buvard en une seule fois et doivent avoir le même aspect sur les deux faces. Le carton doit contenir les éléments d'identification du nouveau né. [Annexe II]

Après séchage, le prélèvement est acheminé par voie postale au secrétariat de l'agence régionale pour l'enregistrement puis au laboratoire pour l'analyse.

C'est le secrétariat de l'agence qui gère le fichier des prélèvements reçus, les résultats, et le suivi des résultats suspects.

Soit le résultat est en deçà de la valeur seuil, il est alors considéré comme négatif et aucune information ne sera délivrée aux parents. Les résultats sont cependant disponibles à la maternité ou au secrétariat de l'agence régionale.

Soit le résultat est incorrect et l'enfant est convoqué à la maternité ou en PMI pour refaire le prélèvement.

Soit le prélèvement est suspect et l'enfant est convoqué au centre référent par le médecin spécialiste. Des investigations complémentaires permettront de confirmer ou

d'infirmer le diagnostic. La procédure est variable selon les régions, soit c'est l'association régionale qui convoque elle-même l'enfant, soit c'est le pédiatre de maternité ou le médecin traitant qui prévient la famille et leur indique la date de consultation avec le médecin spécialiste.

Si un diagnostique de maladie est porté, l'enfant sera alors pris en charge par le centre référent.

L'objectif étant d'arriver à une confirmation avant le 15^{e} jour de vie.

Le résultat du dépistage est adressé à la maternité, au médecin traitant et transmis à l'AFDPHE.

L'annonce d'un résultat suspect est un moment difficile pour les parents. Il est alors important que celle-ci soit préparée, que les parents sachent qu'un résultat suspect ne signifie pas forcément que l'enfant est porteur de la maladie.

b. Le niveau national

C'est l'association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant. (AFDPHE)

C'est elle qui coordonne les activités régionales, qui définit la politique et la réalisation du programme, et qui gère le côté financier de celui-ci.

Elle recommande les associations régionales et leur fournit des supports d'informations pour les professionnels et les parents : elle édite le dépliant « 3 jours l'âge du dépistage » qui est remis à toutes les mères en maternité, les brochures d'information sur chaque maladie remises aux parents d'enfants malades, et la brochure d'information des professionnels de santé « guide pratique pour les professionnels de santé : le dépistage néonatal ».

Elle conseille aussi les tutelles sur la mise en place éventuelle d'un dépistage pour d'autres maladies.

Elle est chargée de ces missions depuis 1975, par le ministère de la santé et la caisse nationale de l'assurance maladie des travailleurs salariés. (CNAMTS)

c. Le niveau des tutelles

La CNAMTS finance en totalité le programme de dépistage. Avec le ministère de la santé ils décident de l'action nationale.

d. Bilan

En 36 ans plus de 27 millions de nouveau-nés ont bénéficié d'un ou plusieurs dépistages.

Parmi eux, 13650 ont été reconnus atteints d'une des cinq maladies dépistées et traitées au 31 décembre 2007.

La structure nationale donne la garantie d'un suivi des malades dépistés avec le retour de l'information fournie par les associations régionales. Le niveau régional permet une proximité et donc une bonne réactivité lorsque le dépistage est positif ou lorsque des problèmes apparaissent dans le circuit du dépistage. [5, 7, 8, 9]

2.3. La phénylcétonurie

Définition :

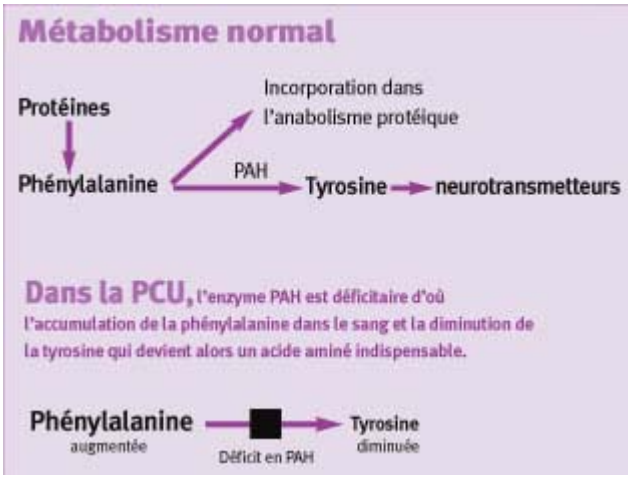
La phénylcétonurie est une maladie génétique autosomique récessive qui a été décrite par Folling en 1934.

C’est une anomalie dûe à une mutation du gène qui code pour la phénylalanine hydoxylase, enzyme qui catalyse la transformation de la phénylalanine en tyrosine.

Le défaut de cette enzyme provoque :

- une accumulation dans le sang de phénylalanine qui à forte concentration est un toxique du système nerveux central en développement.

-un déficit relatif en tyrosine dont la marque la plus visible est la décoloration des cheveux et un manque en neurotransmetteurs monoaminergiques qui jouent un rôle dans le fonctionnement des cellules cérébrales.



Fréquence :

C’est la plus fréquente anomalie du métabolisme des acides animés avec une incidence de 1 /17000 dans la population d’origine européenne.

Clinique :

Sans un diagnostique précoce et un traitement, il apparait des troubles du comportement, des psychoses, des spasmes en flexion, des épilepsies et une arriération mentale définitive. A ces signes neurologiques s’associent des troubles des phanères avec une hypopigmentation globale.

Il existe une classification en fonction de la concentration plasmatique de phénylalanine. Ainsi on distingue d’une part la PCU typique (taux de Phé≥ 20mg/100ml) et la PCU

atypique (10≤Phé≤20mg/100ml) qui nécessitent un régime restrictif contrôlé et d'autre part une hyper phénylalanine modérée (3≤Phé≤10mg/100ml) pour laquelle le régime ne comporte pas de produits spéciaux.

Dépistage :

Elle est dépistée en période néonatale en dosant la phénylalanine plasmatique à partir d'un prélèvement sanguin (le sang est prélevé sur un papier buvard spécial après une piqûre au talon. Le sang doit imprégner complètement recto-verso les cercles du carton. Celui-ci est ensuite envoyé par la poste au laboratoire régional agréé).

Le moyen diagnostique a longtemps été le test de Guthrie, actuellement ce dépistage est effectué par fluorométrie.

Ce prélèvement est fait au 3^{e} jour de vie, le dosage au 5^{e} jour et les patients peuvent être traités aux alentours du 10^{e} jour de vie.

Quand le taux de phénylalanine est supérieur à 3mg/100ml de sang total, des examens complémentaires seront réalisés pour confirmer ou infirmer le diagnostic.

Attention ! Il peut y avoir d'autres causes d'hyperphénylalaninémie ! En effet elle peut être transitoire, secondaire à un traitement médicamenteux, ou due à d'autres pathologies.

De 1972 à 2008, 29,6 millions de nouveau-nés ont été testés et 1718 malades phénylcétonuriques typique et atypique ont été découverts en France.

En Lorraine 846 529 nouveau-nés ont été testés entre 1973 et 2008 et 59 PCU ont été diagnostiqués. [10]

Traitement :

Il consiste en un régime pauvre en phénylalanine. Il est prescrit pour dix ans afin de garder la concentration de phénylalanine sanguine entre 2 et 5 mg /100ml.

Un relâchement du régime est ensuite possible car la tolérance neurologique aux taux élevés de Phénylalanine plasmatique est meilleure, mais sans dépasser des taux de 15mg/100ml pendant l'adolescence et de 20mg/100ml chez l'adulte.

Ce régime permet aux patients de mener une vie quasi normale. La précocité de la prise en charge et la qualité du suivi diététique sont les composantes du bon pronostic.

La prise en charge :

Le régime doit être suivi tous les jours et à chaque repas sans exception. Il faut toutefois veiller à un apport quotidien de la totalité des produits prescrits pour éviter des possibles carences.

L'enfant fera l'objet d'une surveillance rigoureuse. Il sera pris en charge par un médecin spécialiste de la PCU, le médecin de famille et la diététicienne.

Des examens de contrôle fréquents seront réalisés afin de s'assurer du bon équilibre du régime. Au début ils seront hebdomadaires puis ils s'espaceront.

Problème des femmes PCU souhaitant avoir des enfants :

Il faut savoir qu'une hyperphénylalaninémie maternelle pendant la grossesse expose à un risque élevé d'avortement spontané (de l'ordre de 30%) et à un risque d'embryofoetopathie qui se traduit par des malformations osseuses, cardiaques, et oculaires congénitales, une microcéphalie, une hypotrophie et une arriération mentale chez le nouveau-né.

La remise stricte à un régime avant la conception et pendant la grossesse, ainsi qu'un suivi du taux de phénylalanine réduisent ces risques.

Ainsi il est souhaitable que les jeunes filles soient suivies plus attentivement, et ne soient pas perdues de vue. Une information sur les effets de l'excès de phénylalanine pendant la grossesse doit être transmise aux parents et aux jeunes filles.

Les grossesses doivent être programmées et une contraception doit être donnée aux filles en âge de procréer. [5, 8, 11, 12,13]

2.4. L'hypothyroïdie congénitale

Définition :

Elle se caractérise par un déficit de production d'hormones thyroïdiennes par la glande thyroïde, entrainant un retard mental lorsqu'elle n'est pas traitée.

Il existe plusieurs formes étiologiques de la maladie :

-Les dysgénésies thyroïdiennes les plus fréquentes avec 85% des cas.

Il s'agit d'anomalies de développement de la thyroïde.

Elles comprennent les ectopies de la glande (2/3 des cas), par défaut de migration de l'ébauche thyroïdienne, les hypoplasies et les athyréoses(1/3 des cas) ,ou agénésies de la glande avec absence de tissu thyroïdien.

-Les troubles de l'hormonosynthése. Ces hypothyroïdies représentent 15% des cas. Elles sont le plus souvent transmises selon le mode récessif autosomique.

-L'hypothyroïdie d'origine centrale, hypothalamo- hypophysaire qui est très rare.

-Les hypothyroïdies congénitales relevant du passage transplacentaire d'anticorps bloquant le récepteur de la TSH.

-L'hypothyroïdie secondaire à des prises médicamenteuses par la mère pendant la grossesse. Ces produits passent la barrière placentaire et peuvent bloquer la synthèse hormonale ou léser la thyroïde fœtale.

Fréquence :

L'incidence de l'hypothyroïdie congénitale est de 1 /3500 naissances.

Clinique :

C'est la principale cause hormonale de retard psychomoteur sévère, en raison du rôle essentiel des hormones thyroïdiennes dans le développement du système nerveux central. Elle se traduit également par un retard de croissance. Ces retards sont cependant facilement évitables si un traitement est institué dès les premiers jours de vie.

Seulement 1 à 4% des cas sont diagnostiqués cliniquement à la naissance. On observe alors un enfant post mature, macrosome, avec une fontanelle postérieure ouverte et quelques petits signes discrets (peau sèche, facies particulier, distension abdominale…).

Dépistage :

Le dépistage néonatal est généralisé en France depuis 1979.

Il est réalisé par un prélèvement sanguin chez le nouveau né, qui est couplé avec le dépistage des autres maladies, puis on dose la TSH.

La TSH est une hormone sécrétée par la glande hypophyse, qui régule la sécrétion de l'hormone thyroïdienne. Un taux élevé de TSH reflète alors une production insuffisante d'hormone thyroïdienne.

Quand la TSH est très élevée (>40µUI/ml), l'enfant et les parents sont convoqués dans les 24 à 48 h pour une consultation avec l'endocrinologue, au cours de laquelle sont pratiqués les examens permettant de confirmer ou infirmer le diagnostic : recherche de signes cliniques, mesure de l'âge osseux, scintigraphie et/ou échographie, bilan hormonal thyroïdien.

Si la TSH est faiblement positive (15≤TSH≤40µUI/ml), un prélèvement de contrôle est demandé.

Dans les deux cas cela ne signifie pas obligatoirement que l'enfant est atteint.

De 1978 à 2008, 23 millions d'enfants ont été testés et 6600 hypothyroïdies congénitales ont été découvertes en France.

En Lorraine 737 306 enfants ont été testés et 260 hypothyroïdies ont été diagnostiquées. [10]

Traitement :

Quelque soit l'étiologie de l'hypothyroïdie, le traitement substitutif par l'hormone thyroïdienne est nécessaire et efficace. La lévothyroxine (hormone de synthèse) est donnée par voie orale à la dose standard de 6 à 10 µg/kg/jr, elle est ensuite ajustée et adaptée à chaque enfant.

Le traitement doit être instauré le plus tôt possible. Il doit être quotidien et poursuivi toute la vie. Le but est de normaliser rapidement les hormones thyroïdiennes afin de permettre un développement normal de l'enfant.

Un contrôle de la fonction thyroïdienne sera effectué tous les 3 à 6 mois jusqu'à trois ans, puis tous les ans.

La femme enceinte ayant une hypothyroïdie devra être suivie de façon rigoureuse sur le plan thyroïdien pendant toute la grossesse.

[5, 8, 13, 14, 15, 16]

2.5. L'hyperplasie congénitale des surrénales

Définition :

C'est une maladie génétique autosomique récessive.

Elle est due à un trouble du fonctionnement des glandes surrénales, le plus souvent à un déficit enzymatique en 21 béta-hydroxylase, enzyme indispensable à la synthèse du cortisol à partir du cholestérol et de la progestérone.

Ce déficit entraine un défaut de synthèse des hormones minéralocorticoïdes et du cortisol, et au contraire un excès de synthèse de testostérone. En effet, les faibles taux de cortisol entrainent une hypersécrétion d'ACTH(AdrenoCorticoTropinHormone), responsable d'une hyperplasie des surrénales et d'une augmentation des précurseurs surrénaliens en amont du bloc et l'activation de la voie métabolique aboutissant à la synthèse des androgènes.

Fréquence :

L'incidence de cette maladie est de 1/15000 naissances.

Clinique :

On distingue les formes classiques et les formes non classiques.

Dans les formes classiques, on observe des décompensations métaboliques.

Il apparait entre le 3^{e} et 15^{e} jour de vie une hyponatrémie, une hyperkaliémie et une acidose puis une déshydratation et un collapsus cardiovasculaire en relation avec l'insuffisance en minéralocorticoïdes et une hypoglycémie en relation avec une insuffisance en glucorticoïdes.

Chez les filles, on constate une masculinisation des organes génitaux externes plus ou moins importante (stade 1 à 5 de Prader), pouvant aller d'une hypertrophie du clitoris à une virilisation complète amenant parfois à une erreur lors de l'attribution du sexe à l'état civil. Il est alors recommandé de ne pas déclarer le sexe d'emblée en cas de doute. Dans l'enfance l'hyperandrogénie chronique peut être responsable d'une accélération de la vitesse de croissance staturale, d'une avance excessive de la maturation osseuse pouvant entrainer une perte staturale définitive.

Chez les garçons il n'y pas de signe néonatal, sauf parfois une hyper pigmentation et une macrogénitosomie.

Ce qui explique que son dépistage en période néonatale est une urgence.

Les formes non classiques sont moins sévères, elles sont virilisantes pures et se révèlent plus tardivement dans la période pubertaire par des signes d'hyperandrogénie : acné, trouble des règles, infertilité, hirsutisme…

Dépistage :

Il repose sur le dosage de la 17-hydroxy-progestérone, dans le sang du nouveau né, par des techniques radio-immunologiques.

Ce test est réalisé en même temps que les autres maladies.

Un test suspect sera confirmé par la réalisation d'examens biologiques spécifiques.

De 1995 à 2008, 11,3 millions d'enfants ont été testés et 612 hyperplasies congénitales des surrénales ont été repérées en France.

En Lorraine ce sont 323 192 enfants qui ont été testés et 18 hyperplasies congénitales diagnostiquées. [10]

Traitement :

Le traitement de base est la prise d'analogue de l'aldostérone, hydrocortisone associée à la 9α-fludrohydrocortisone, qui freinera les hormones fabriquées en excès et compensera les pertes excessives d'eau et de sel.

Il doit être adapté à chaque enfant, être pris quotidiennement et doit être poursuivi toute la vie.

Chez la fille lorsqu'il existe une anomalie des organes génitaux externes, un traitement chirurgical est souvent nécessaire.

Le diagnostic prénatal est possible par dosage de la 17-OH progestérone dans le liquide amniotique couplé au caryotype fœtal et par étude de l'ADN. Il permet de mettre en place un traitement anténatal par Déxaméthasone pris par la mère, dés le début de la grossesse pour éviter la virilisation d'une fille. [5, 8, 13, 16, 17]

2.6. La drépanocytose

Définition :

C'est une maladie génétique autosomique récessive.

Elle touche presque exclusivement les populations originaires de l'Afrique et du pourtour méditerranéen.

Elle est liée à une production d'hémoglobine anormale.

L'hémoglobine est contenue dans les globules rouges, et permet le transport de l'oxygène vers tous les organes.

La polymérisation de l'hémoglobine anormale (HbS et HbC) diminue la déformabilité des globules rouges ce qui entraine une stagnation de ceux-ci dans les vaisseaux sanguins, une obstruction et donc une mauvaise oxygénation des organes.

Aussi il y aura une destruction exagérée des globules rouges.

Fréquence :

Sa fréquence est de 1/1000 dans la population ciblée.

Clinique :

Elle est inapparente à la naissance car dans les premiers mois l'enfant a un taux élevé d'HbF. (Hémoglobine fœtale) Les signes cliniques apparaissent alors vers le troisième mois.

Elle entraine une anémie chronique, des crises veino-occlusives douloureuses, des infections sévères, des thromboses et un risque d'accident vasculaire cérébral.

La sévérité de la maladie est variable d'un enfant à l'autre.

Dépistage :

Il n'est réalisé que sur une population ciblée dite à risque :

-Si l'enfant a ses deux parents ou sa famille qui sont originaires d'un pays où la fréquence de la drépanocytose est élevée.

-Si l'enfant a un de ses parents qui est originaire d'un pays où la fréquence de la drépanocytose est élevée et l'autre originaire d'un pays d'Asie.

-Si l'un de ses parents a connaissance de l'existence d'une anomalie de l'hémoglobine.

[Annexe III]

Le dépistage repose sur un prélèvement sanguin réalisé de la même façon que pour les autres maladies. La technique utilisée est essentiellement la séparation des hémoglobines par isoélectrofocalisation (electrophorèse de l'hémoglobine).

Traitement :

L'évolution est imprévisible.

Le traitement est essentiellement préventif. Une surveillance attentive de l'enfant sera mise en place par une équipe hospitalière spécialisée en partenariat avec le médecin de famille, afin d'éviter les épisodes de déshydratation et d'infection.

Les parents seront formés à repérer les différents signes de complications.

Les transfusions, l'hydratation, la vaccination et l'antibiothérapie au long cours sont nécessaires.

Pour ces enfants une hygiène de vie très stricte est indispensable (brochure « comment élever son enfant ayant une drépanocytose »). [5, 8, 13, 18]

2.7. La mucoviscidose

Définition :

C'est une maladie génétique autosomique récessive.

Elle est due à des mutations dans le gène qui code pour la protéine CFTR. La principale étant F508 del, mais il en existe d'autres (plus d'un millier).

La CFTR est une protéine qui a un rôle de transport du chlore.

Son dysfonctionnement est à l'origine d'une viscosité excessive du mucus, sécrétée par les glandes pancréatique et bronchiques, et d'une anomalie de la composition sudorale qui est à l'origine du test de la sueur.

Fréquence :

Elle est présentée comme étant la maladie génétique potentiellement létale la plus fréquente dans les populations d'origine européenne, avec une incidence de 1/3500 à 4000 naissances.

Clinique :

Le plus souvent elle est inapparente à la naissance.

Elle a un retentissement sur de nombreux organes, dont le système digestif et surtout le système respiratoire. Les premiers signes cliniques, bronchites, diarrhée, mauvaise prise de poids, apparaissent habituellement dès les premières semaines de vie, ce qui nécessite une prise en charge pluridisciplinaire au sein d'une structure de référence.

Dépistage :

Il est réalisé par un prélèvement sanguin couplé au dépistage des autres maladies.

Il repose sur le dosage de la trypsine immunoréactive.

Lorsque le taux de trypsine est élevé, une recherche de mutations sur le gène est réalisée sur le même prélèvement. Il est nécessaire d'avoir au préalable le consentement écrit des parents.

Celui-ci est demandé d'emblée lors de la réalisation du test de dépistage afin d'éviter une inquiétude inutile chez les parents. En effet un taux élevé de trypsine ne signifie pas forcément que l'enfant est malade. Il est ainsi important d'informer correctement les parents sur ce test génétique, et qu'ils en comprennent la différence avec le test de dépistage. Il est du droit des parents de refuser la réalisation du test génétique. Un accord oral est alors suffisant pour la réalisation du test de dépistage. Si la trypsine est élevée, les parents seront alors contactés par le centre régional de dépistage qui les informera de la nécessité de réaliser d'autres examens.

Sur la période 2002-2006, le consentement pour réaliser l'analyse de biologie moléculaire n'était pas disponible pour 505 nouveau-nés identifiés avec une TIR élevée à J3, soit 2,2 % de nouveau-nés identifiés. Il s'agit soit d'un refus explicite des parents, soit d'un carton non rempli. [6]

S'il existe une suspicion de maladie pour l'enfant, les parents sont informés et convoqués dans un centre spécialisé appelé « centre de ressource et de compétence de la mucoviscidose » CRCM. Un dosage de chlore sudoral est alors réalisé pour confirmer le diagnostique.

De 2002 à 2008, 4,3 millions d'enfants ont été testés en France et à l'île de la réunion et 982 enfants atteints de mucoviscidose ont été dépistés.

En Lorraine ce sont 152 653 enfants qui ont été testés, 134 tests se sont révélés positifs, dont 47 amenant au diagnostique de mucoviscidose. [10]

Traitement :

Il vise à intervenir le plus précocement avec des méthodes thérapeutiques symptomatiques comme la kinésithérapie respiratoire, les mesures nutritionnelles et l'antibiothérapie.

Le suivi des enfants dépistés s'effectue par un **centre de ressource et de compétence de la mucoviscidose**(CRCM). Il en existe 37 en France. Il s'agit d'un regroupement de professionnels médicaux et paramédicaux nécessaire à une prise en charge optimale de cette maladie. Cette prise en charge multidisciplinaire permet d'améliorer la qualité de vie des malades et probablement l'espérance de vie. [5, 8, 13, 19, 20]

3. L'INFORMATION DES PROFESSIONNELS

Pour que les professionnels informent correctement les patientes sur le dépistage néonatal, il faut que ceux-ci aient des connaissances adaptées. Dans les services de maternité, ce sont généralement les sages-femmes, les puéricultrices ou les auxiliaires de puériculture qui transmettent cette information. Dans leur formation initiale, elles ont reçu des cours sur les maladies dépistées, leur permettant ainsi d'avoir les connaissances adéquates. De plus des supports d'information à l'intention des professionnels existent, notamment celui édité par l'AFDPHE.

La haute autorité de santé (HAS) a publié un rapport en janvier 2009 s'intitulant « le dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose en France : état des lieux et perspectives après 5 ans de fonctionnement ». Dans ce rapport l'HAS fait état d'une enquête réalisée dans les maternités auprès des professionnels.

L'enquête révèle que d'après les professionnels, ceux-ci disposent de peu de support d'information sur le dépistage de la mucoviscidose. Elle nous indique que dans les services de maternité les puéricultrices sont 43% à recevoir des informations, les infirmières 45,3% et les pédiatres 36,8%. Elle ne précise pas le taux de sages-femmes informées. L'information sur le dépistage en général, est alors donnée à 49% par une autre institution que l'établissement, c'est-à-dire l'AFDPHE principalement. Lorsque l'information est délivrée par l'établissement, c'est le pédiatre qui la dispense dans 69,9%.

Ainsi l'HAS « recommande la généralisation de la pratique consistant à désigner un professionnel référent pour le dépistage néonatal au sein des établissements ou services pratiquant le dépistage. Cette personne serait notamment chargée de l'interface entre l'établissement ou le service et l'ARDPHE et de la mise à disposition des éléments d'information pour les professionnels de santé intervenant dans le dépistage. » [6]

4. LE DROIT A L'INFORMATION DES PATIENTS

Le principe du droit des patients à être informé est une valeur légale. C'est une obligation. Plusieurs textes de loi en font référence. Cette information doit être d'une part écrite et d'autre part orale.

4.1. La loi du 4 mars 2002

Elle a opéré un important bouleversement relatif au droit des malades et à la qualité du système de santé. Avant cette loi, il existait bien un cadre légal qui autorisait le patient à se faire entendre, mais cette loi a transformé ces devoirs en obligation créant ainsi de nouvelles exigences pour les professionnels.

Cette loi est en faveur des patients, dont elle renforce les droits, notamment en ce qui concerne l'information qui doit leur être délivrée.

« Toute personne a le droit d'être informée sur son état de santé. Cette information porte sur les différentes investigations, traitements ou actions de prévention qui sont proposés […] » Art.1111-2 de la loi du 4 mars 2002.

En ce qui concerne le dépistage néonatal des maladies métaboliques, le test est réalisé chez le nouveau-né donc une personne mineure. Il est alors nécessaire d'informer correctement les parents sur ce dépistage et de leur demander leur autorisation orale et d'obtenir leur consentement écrit dans l'éventualité d'un test génétique pour la mucoviscidose.

La sage femme en tant que professionnel de santé est soumise à cette loi, il est donc de son devoir d'informer les parents sur le dépistage et sur la réalisation du prélèvement avant de le pratiquer. Elle doit aussi être disponible et en mesure de répondre aux éventuelles questions. [21]

4.2. La charte de la personne hospitalisée

C'est un document qui décrit les droits et les devoirs de la personne en milieu hospitalier. En tant que telle elle n'a aucune valeur juridique, dans la mesure où elle ne fait l'objet que d'une simple circulaire. Cependant elle reprend de nombreux droits présents dans le code de la santé publique.

Elle est divisée en onze chapitres qui reprennent des grands principes.

On peut noter :

-dans le chapitre sur l'information du malade et ses proches : « l'information donnée au patient doit être simple, accessible, intelligible et loyale. »

Ce droit à l'information a évidemment son corollaire qui est d'obtenir un consentement ou un refus éclairé du patient à l'acte médical. Cette information doit bien évidemment être adaptée à la compréhension du patient.

-dans le chapitre sur le consentement préalable du patient : « un acte médical ne peut être pratiqué qu'avec le consentement libre et éclairé du patient »

Le préalable est bien sûr la qualité de l'information donnée.

-dans le chapitre concernant le consentement spécifique pour certains actes : « un consentement spécifique est prévu, notamment pour : […], en matière de recherche génétique […] »

Ainsi le test génétique pour la mucoviscidose nécessite un consentement éclairé de la part des parents. Le consentement nécessite une compréhension de la situation, des enjeux et une autonomie dans la décision. [22] [Annexe IV]

4.3. Données du rapport de l'HAS

Dans l'enquête réalisée auprès des professionnels, il ressort que 93,7% des maternités utilisent un support écrit pour informer les patientes, dont 79% utilisent le dépliant « 3 jours l'âge du dépistage ». Cette information est alors le plus souvent transmise par la sage-femme (26,3%). [6]

5. L'ORGANISATION DU DEPISTAGE DANS LES AUTRES PAYS DU MONDE.

La plupart des pays développés ont depuis 30 ans mis en place des programmes de dépistage systématique. Les modes d'organisation sont variables, dépendant des systèmes de santé, des modes de financement et des législations respectifs de chaque pays. Il existe alors une disparité dans les maladies dépistées, les méthodes utilisées et les valeurs seuil des différents tests.

Les pays européens ont établi des programmes similaires. Aux Etats Unis, les laboratoires de santé publique ont la charge du dépistage, qui est, dans plusieurs états, obligatoire. Le Japon, la Nouvelle-Zélande et l'Australie font aussi partie des pionniers du dépistage.

Dans les pays en voie de développement, des expériences de programme de prévention voient le jour, comme en Amérique du sud et en Asie, aidées par des échanges nord-sud ou par des organisations internationales.

En 1991, s'est créée l'ISNS (International Society for Neonatal Screeming) dans le but de mettre en commun les informations sur les programmes de dépistage dans le monde et ainsi de les améliorer et de les harmoniser. [23]

Concernant le dépistage de la mucoviscidose, en 2003, trois pays européens (l'Allemagne, l'Irlande et le Danemark) n'avaient pas mis en place un dépistage mais en évaluaient la possibilité. En 2006, les Pays-Bas avaient un projet de dépistage néonatal. En Grèce, il n'en existe pas, mais un dépistage prénatal est organisé pour les familles à risque.

Les autres pays ont des programmes de dépistage différent. [6]

Partie 2

1. PRESENTATION DE L'ETUDE :

Cette étude a été effectuée dans le but de découvrir si l'information transmise aux parents sur le dépistage néonatal est suffisante, comprise et adaptée. Ceci afin de l'améliorer et de cibler le moment le plus propice pour la transmettre.

L'étude a été réalisée sur les deux sites du CHR Metz-Thionville :

D'une part dans les services de suites de couches de l'hôpital maternité de Metz, et d'autre part dans les services de suites de couches de l'hôpital Bel Air de Thionville.

La problématique posée est la suivante :

« Le dépistage néonatal des maladies métaboliques : phénylcétonurie, hyperplasie congénitale des surrénales, hypothyroïdie, mucoviscidose et drépanocytose. Comment donner une information pertinente et compréhensible au moment le plus propice afin d'obtenir le consentement éclairé des parents ? »

Les hypothèses émises sont les suivantes :

« L'information est devenue complexe à transmettre : cinq maladies très diverses avec une multi incidence sur la santé. »

« L'ensemble des informations transmises sur le dépistage néonatal n'est pas accessible dans le post partum immédiat (émotions, apprentissages, absence de recul) »

« L'information donnée par le dépliant « 3 jours l'âge du dépistage ne permet pas d'atteindre toutes les populations. (Barrière linguistique, illettrisme…) »

Des questions ont été soulevées :

- Quelle est l'information donnée aux parents sur le dépistage néonatal ?
- Que savent-ils sur ce dépistage ?
- Comment est donnée l'information et par qui ?
- Est-elle suffisante ?
- Y a-t-il un moment plus propice pour dispenser cette information ?

Nous souhaitons aussi nous assurer que les parents lisent le dépliant « 3 jours l'âge du dépistage » et qu'ils le comprennent.

La finalité de l'étude est donc d'améliorer la transmission de l'information, en donnant une information pertinente, en touchant un public le plus large possible, et de trouver le moment le plus propice pour la transmettre.

Cette information nous semble importante et indispensable pour d'une part sensibiliser les parents sur ce programme de prévention et d'autre part les préparer à une éventuelle convocation lors d'un test positif. Sans information, cette convocation deviendrait incompréhensible et serait un choc pour les parents qui n'auraient pas eu connaissance de ce dépistage.

2. MOYENS D'ETUDE :

2.1. Population

L'étude a été réalisée auprès des accouchées hospitalisées dans les services de suites de couches, quelque soit leur parité ou leur mode d'accouchement, et dont le nouveau-né bénéficie du dépistage dans ce même service.

Les patientes devaient consentir à participer à l'étude.

2.2. Support d'enquête

Parmi les différents modes d'enquêtes nous avons utilisé le questionnaire anonyme.

Il comporte six pages recto et se divise en deux parties distinctes : « questions sur le dépistage néonatal », et « questions sur votre situation personnelle ».

Il contient 27 questions : 3 questions ouvertes et 24 questions fermées dont une amène la personne à donner son avis si elle le souhaite.

Ce type de support a permis de collecter rapidement les informations nécessaires à l'étude en interrogeant un grand nombre de personnes. [Annexe VI]

Parallèlement des informations sur l'organisation des services ont été collectées auprès des professionnels.

2.3. Réalisation de l'enquête

L'enquête a été menée de mi-décembre à mi-janvier 2010 auprès des femmes ayant accouché pendant cette période.

Elle a été réalisée dans les services de Maternité 1 et 2 de l'hôpital maternité de Metz, et dans les services de maternité 91 et 92 de l'hôpital Bel Air de Thionville.

Les questionnaires ont été distribués au troisième jour, une fois le test de dépistage effectué auprès de l'enfant. Ce jour a été choisi afin que les femmes répondent aux questions après avoir été informées sur le dépistage.

Du fait des sorties précoces certaines femmes n'ont pas pu être questionnées.

Les sages femmes et les auxiliaires de puériculture des services m'ont aidée dans la distribution de ceux-ci.

Les questionnaires ont été récupérés par les professionnels.

2.4. Mode d'exploitation

L'exploitation de l'enquête s'est faite par dépouillement manuel sur support informatique en utilisant le logiciel Sphinx®.

Il s'agit d'une analyse descriptive à la fois quantitative et qualitative.

2.5. Limites de l'enquête

Les questionnaires étaient destinés à toutes les patientes mais il se trouve que dans les faits seules les femmes lisant et comprenant le français y ont répondu. Cela constitue donc un biais de recrutement dans l'enquête.

A la question 16, « par quel professionnel en maternité avez-vous reçu des informations orales ? », toutes les femmes interrogées ont répondu, y compris les femmes n'ayant reçues que des informations écrites. Nous avons donc analysé cette question de façon générale, c'est-à-dire par quel professionnel ont-elles reçu une information.

3. RESULTATS

3.1. Participation

Au total, 200 questionnaires ont été distribués, 100 sur le site de l'hôpital maternité de Metz et 100 sur le site de Bel Air à Thionville. 115 questionnaires ont été récupérés remplis. Parmi eux, 2 étaient inexploitables. L'enquête repose donc sur 112 questionnaires.

3.2. Description de la population

a) Age

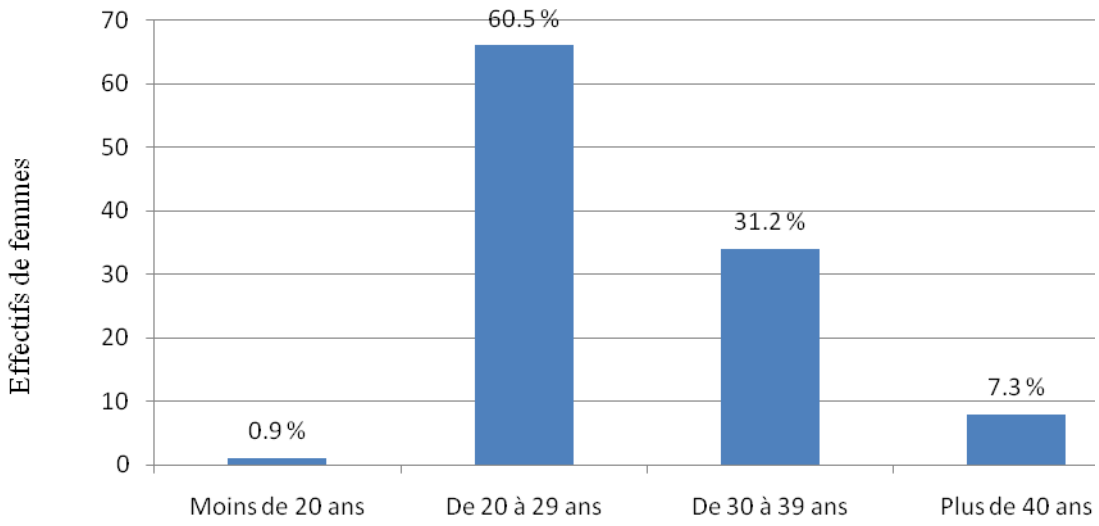


Figure 1 : Age

b) *Profession*

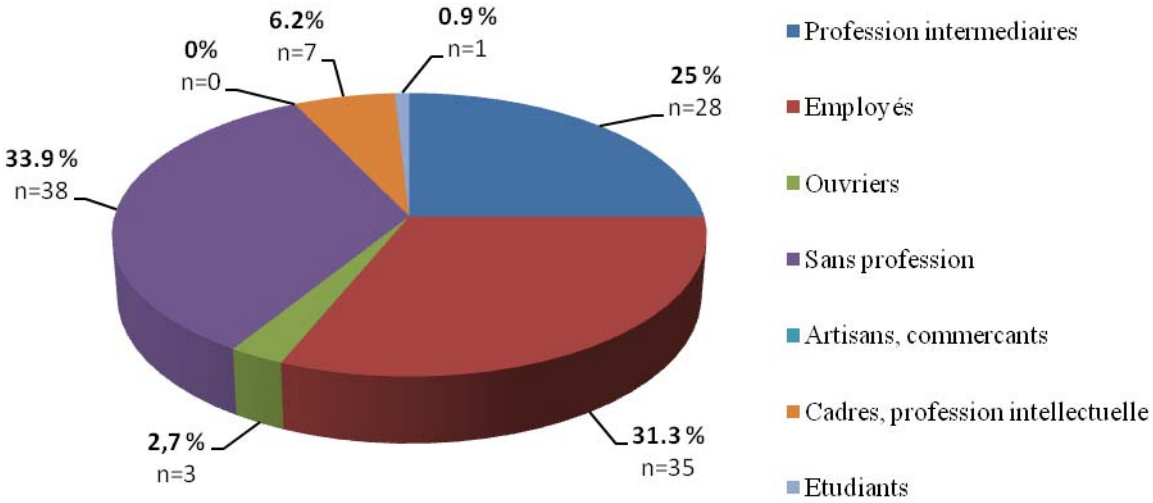


Figure 2 : Catégories socio-professionnelles

c) *Origines culturelles*

Tableau I : Origines culturelles

Origines culturelles	**Effectifs**	**Pourcentages**
Française	66	58.9 %
Maghrébine	14	12.5 %
Européenne	26	23.2 %
Africaine	4	3.6 %
Autres	2	1.8 %

d) *Situation de famille*

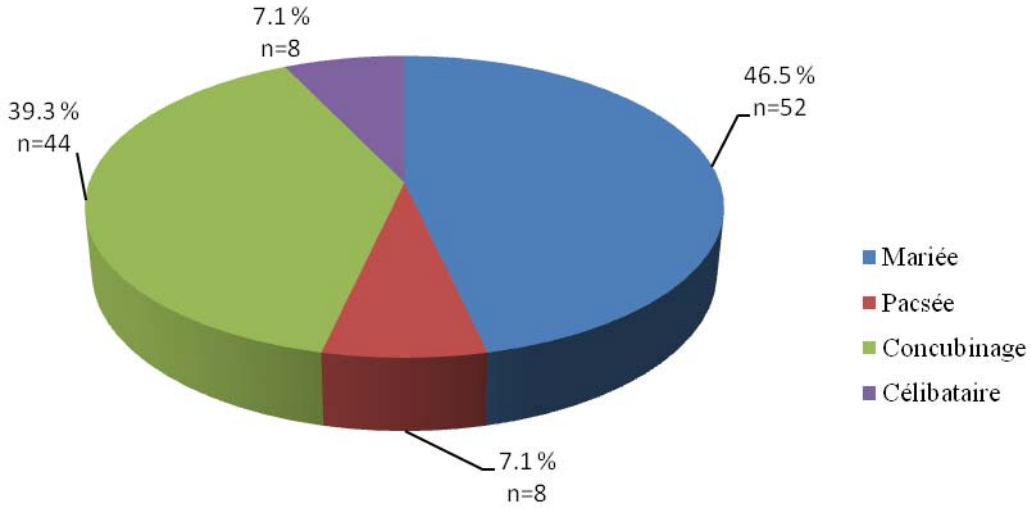


Figure 3: Situation familliale

e) *La parité*

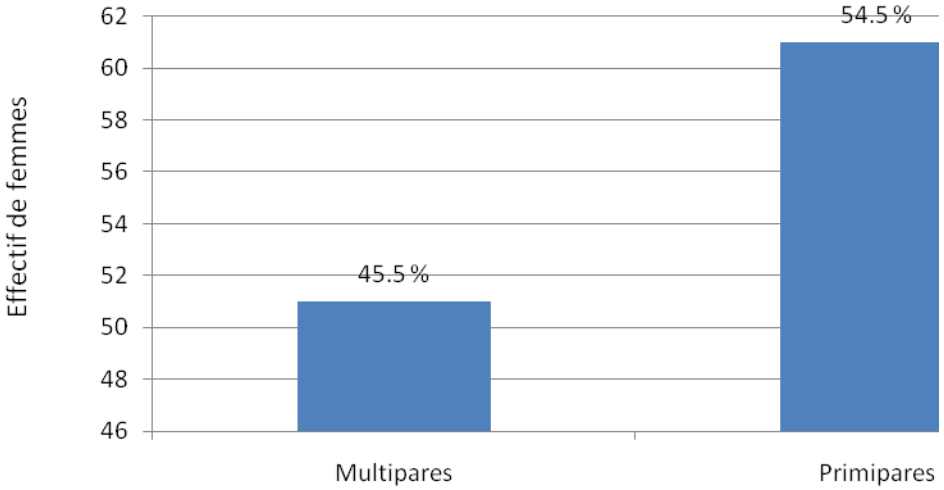


Figure 4 : La parité

3.3. Informations avant le séjour en maternité

a) Les femmes ont-elles reçu une information avant leur séjour en maternité ?

Tableau II : Femmes ayant reçu des informations avant le séjour en maternité

	Oui	Non
Multipares	38	13
Primipares	17	44
TOTAL	55	57

b) Comment ont-elles été informées ?

Tableau III : Sources d'information

	Autre grossesse	Entourage	Magazine	Professionnels de santé	Consultations prénatales	Carnet de maternité	Internet	Autres
Multipares	35	4	3	5	2	5	5	0
Primipares	0	7	5	7	3	5	3	1
TOTAL	35	11	8	12	5	10	8	1

Les femmes intérrogées pouvaient cocher plusieurs réponses. Le résultat est donc supérieur à 112.

c) *Chez les multipares : leur enfant précédent avait-il bénéficié d'un test de dépistage ?*

Tableau IV : Enfant précédent ayant bénéficié d'un test de dépistage

	Oui	Non	Ne sait pas	Total
Effectifs	44	6	1	51
Pourcentage	86.3 %	11.8 %	1. 9 %	100 %

3.4. L'information pendant le séjour en maternité

99,1% des femmes ont reçu une information dans le post partum immédiat.

a) *Les formes d'information*

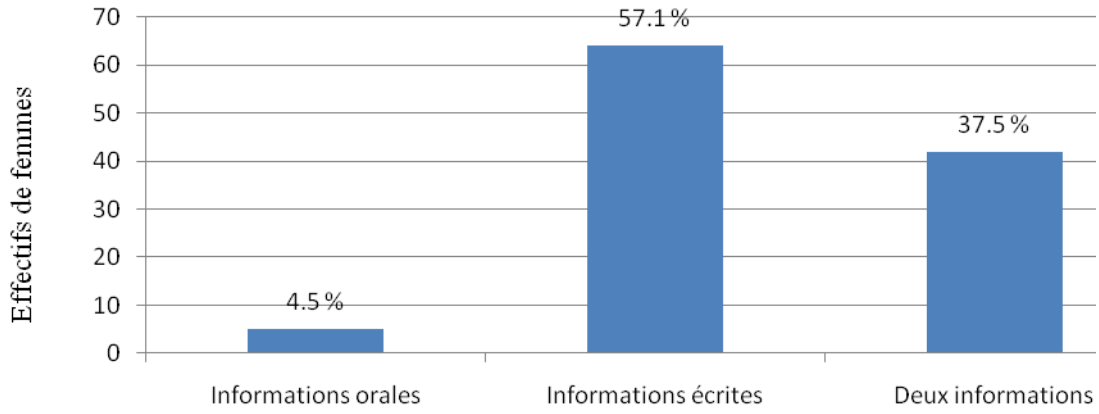


Figure 5 : Sources d'informations

b) Le document écrit

105 femmes ont eu le dépliant. La façon dont elles l'ont lu est représentée dans la figure 6.

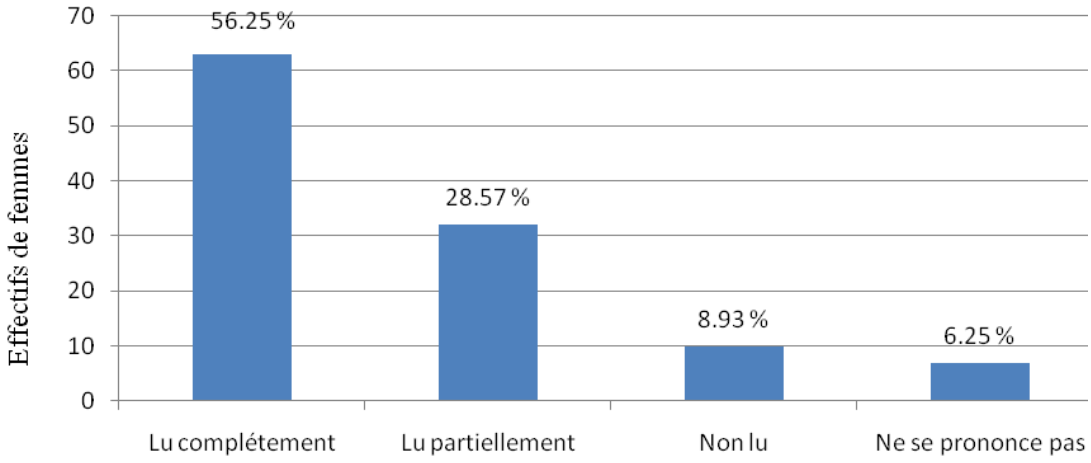


Figure 6 : Lecture du dépliant

Le dépliant leur a-t-il paru complet et accessible ?

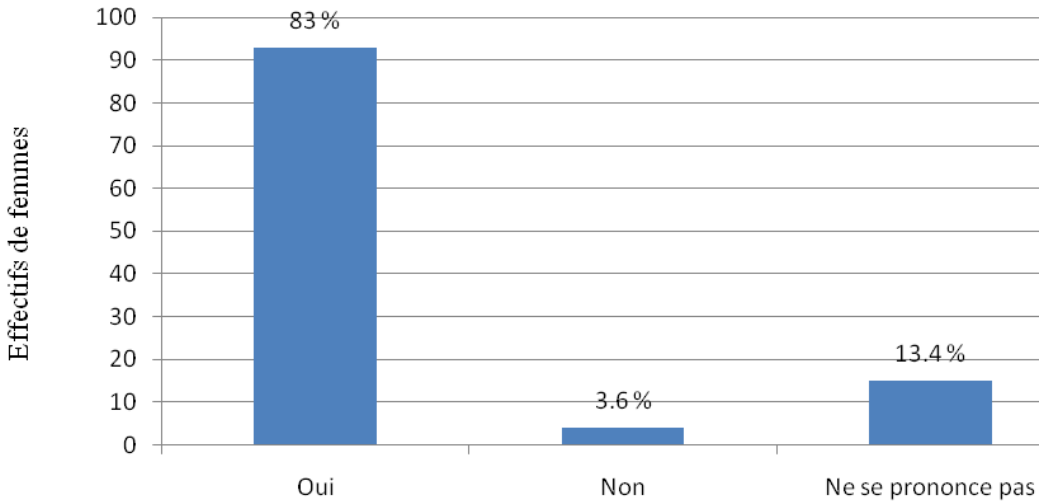


Figure 7 : Dépliant complet et accessible

c) *Le professionnel ayant délivré l'information aux femmes*

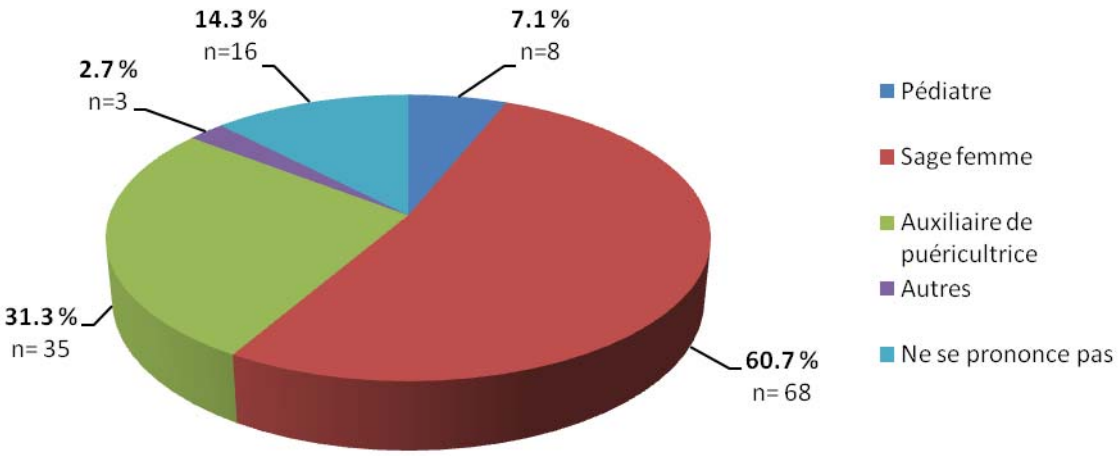


Figure 8 : Professionnels délivrant l'information

Les femmes interrogées pouvaient cocher plusieurs réponses. Ainsi le résultat est supérieur à 100%.

d) Le ressenti des femmes par rapport à l'information

Ces informations ont-elles été suffisantes et compréhensibles ?

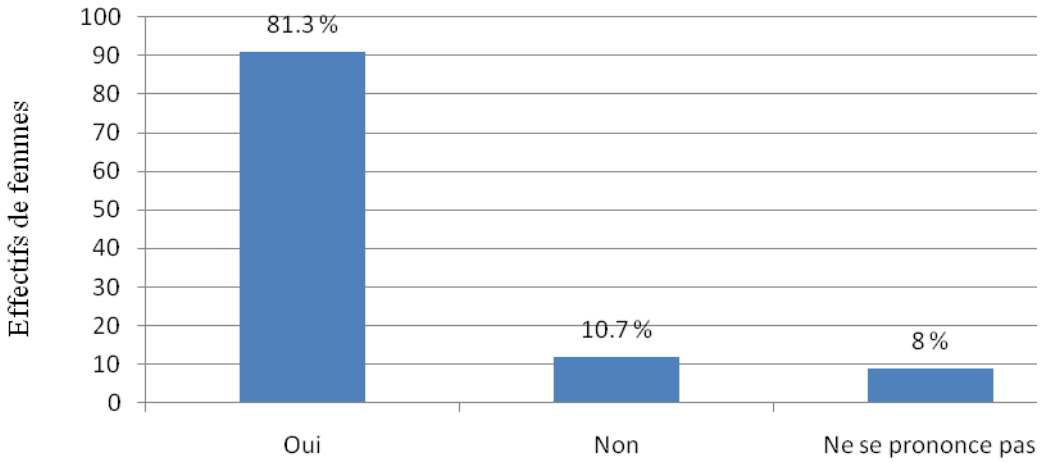


Figure 9 : Informations suffisantes et compréhensibles

Ces informations ont-elles été sources d'inquiétude ?

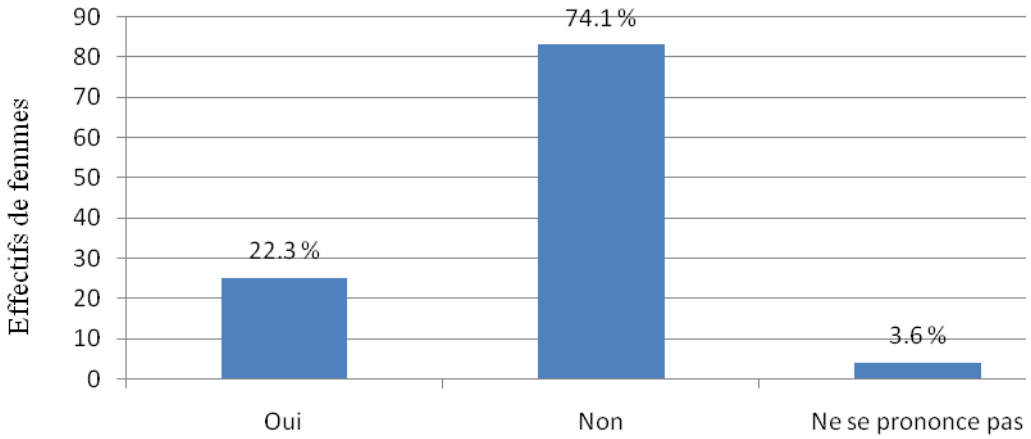


Figure 10 : Sources d'inquiétudes

3.5. Connaissances des femmes sur le dépistage néonatal

Votre enfant a-t-il bénéficié d'un test de dépistage des maladies métaboliques ?

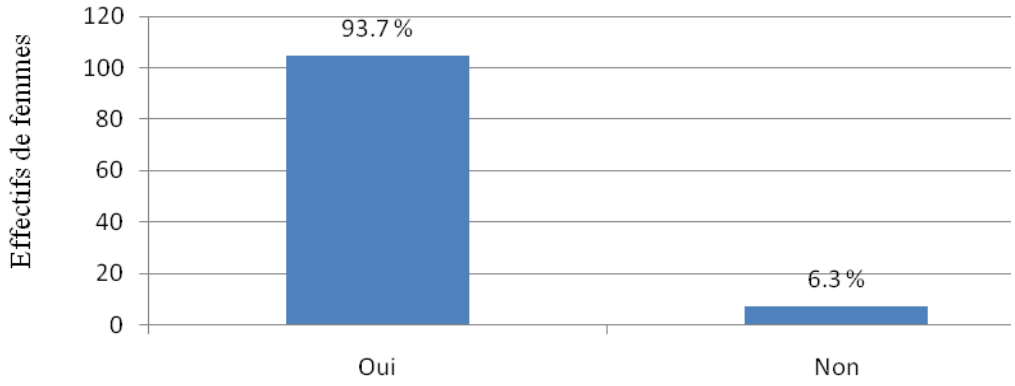


Figure 11 : Enfants ayant bénéficié d'un test de dépistage

a) Connaissances sur les maladies dépistées

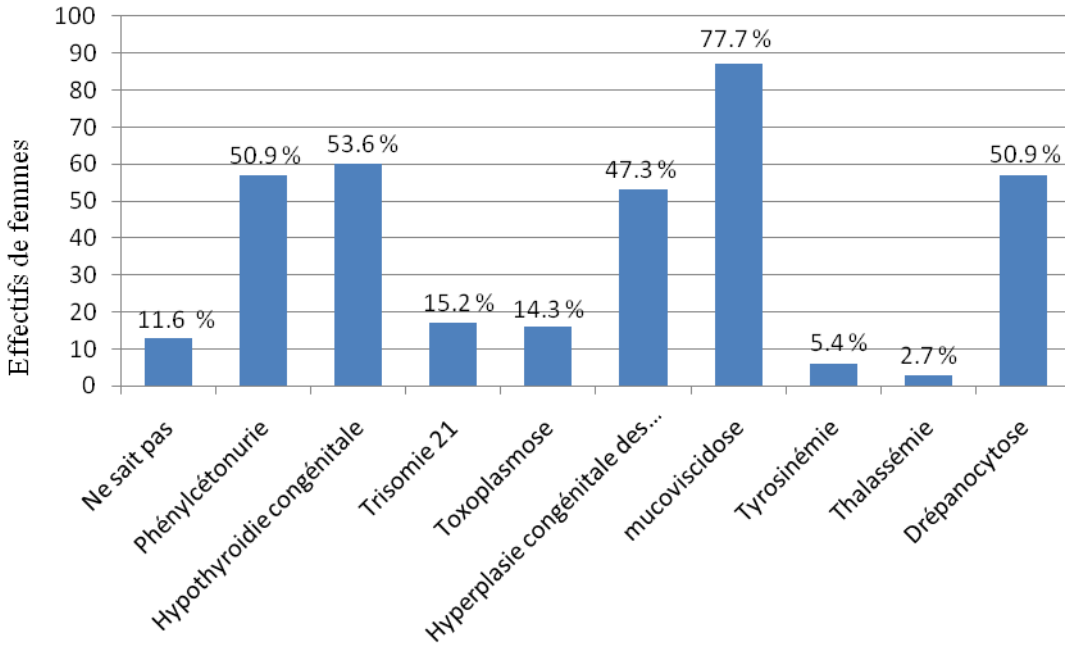


Figure 12 : Maladies dépistées

Les femmes interrogées pouvaient cocher plusieurs réponses. Le résultat est donc supérieur à 100%.

b) Le consentement

Avez-vous signé un consentement ?

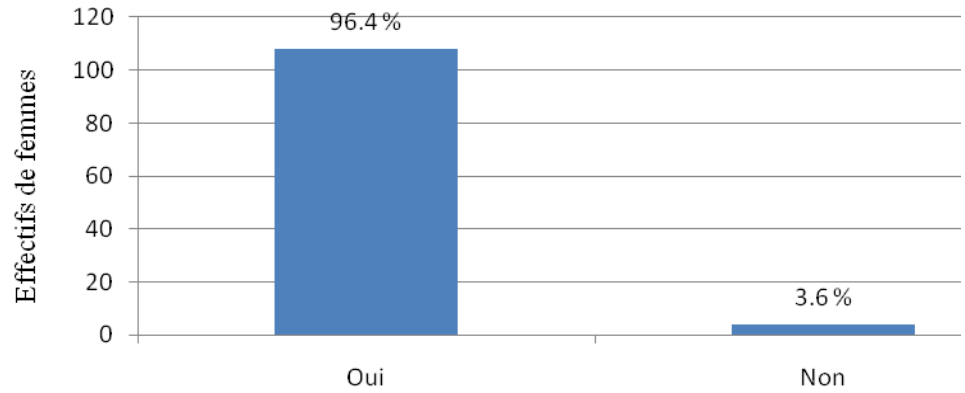


Figure 13 : Femmes ayant signé un consentement

Pour quelles raisons vous a-t-on demandé de signer ce consentement ?

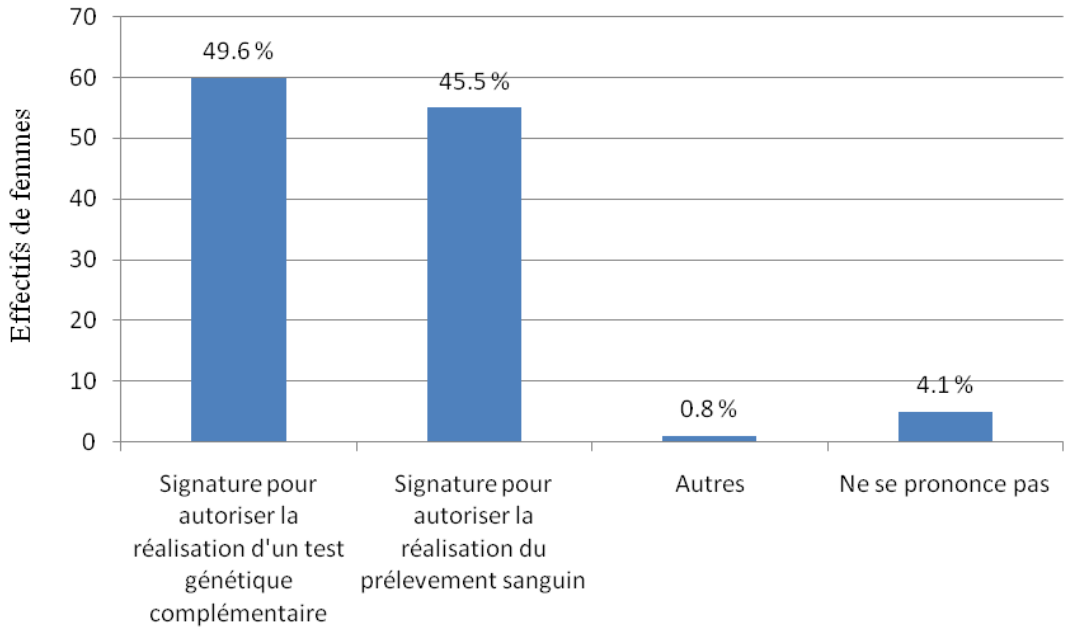


Figure 14 : Connaissances des femmes sur la demande de consentement

c) *Les résultats*

Les résultats vous seront-ils annoncés systématiquement ?

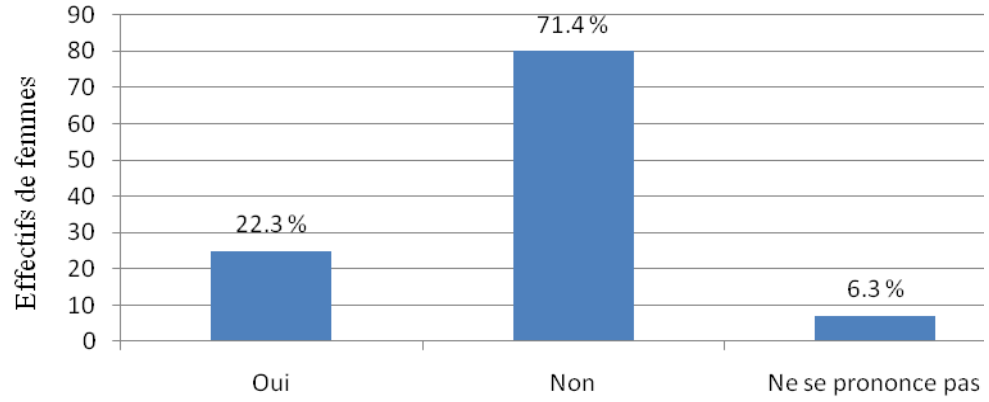


Figure 15 : Annonce systématique des résultats

Qui vous les communiquera ?

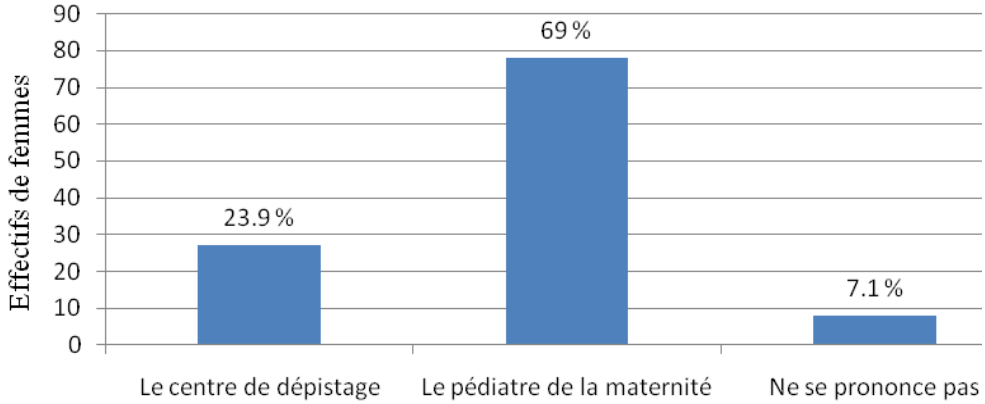


Figure 16 : Communication des résultats

Dans quel délai pouvez-vous être contactés ?

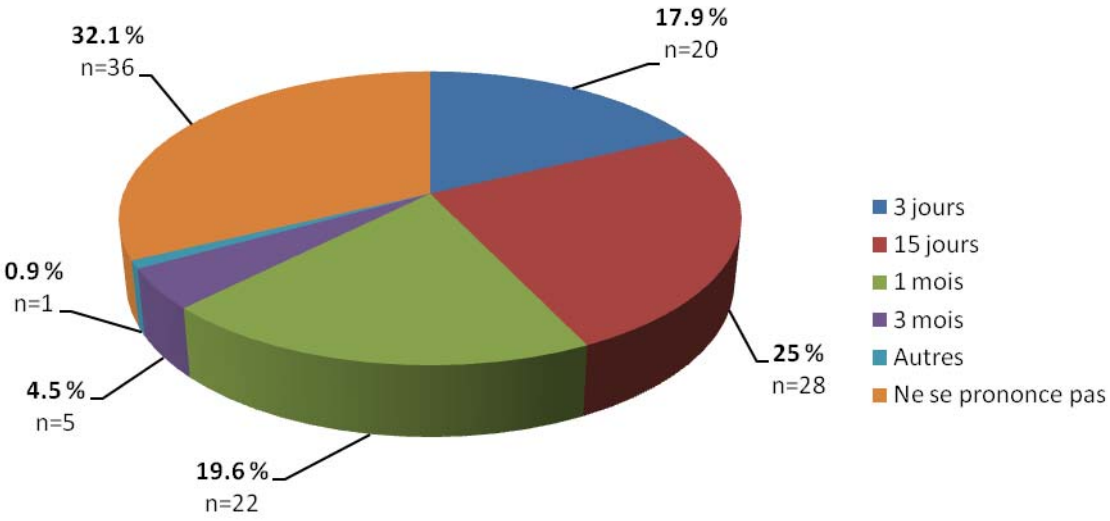


Figure 17 : Le délai pour avoir les résultats

Si le test s'avère positif, est ce que l'enfant est obligatoirement atteint d'une des maladies ?

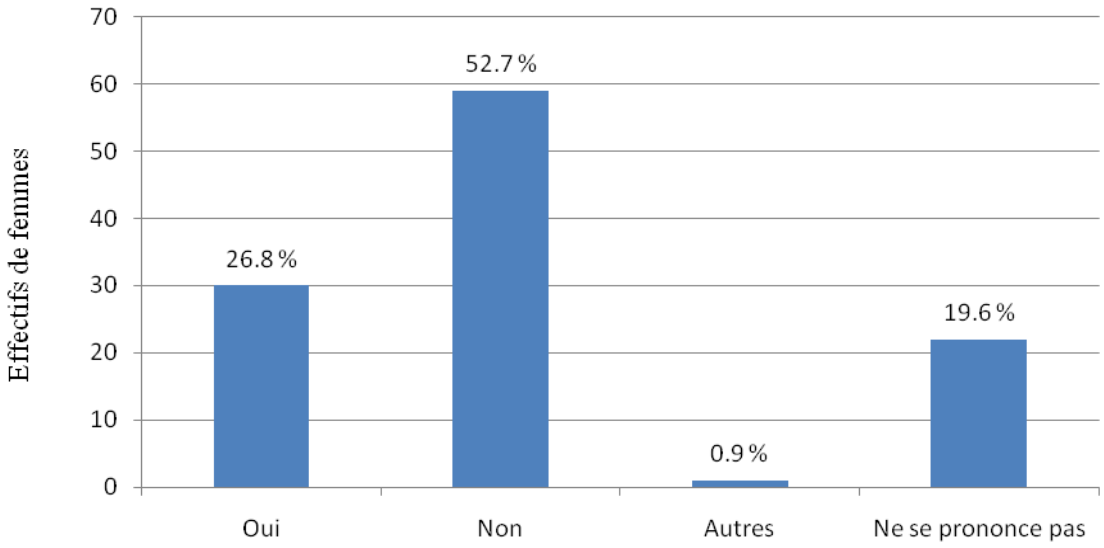


Figure 18 :Connaissances des femmes quant à l'annonce d'un résultat positif

Quelle est l'utilité de tels dépistages ?

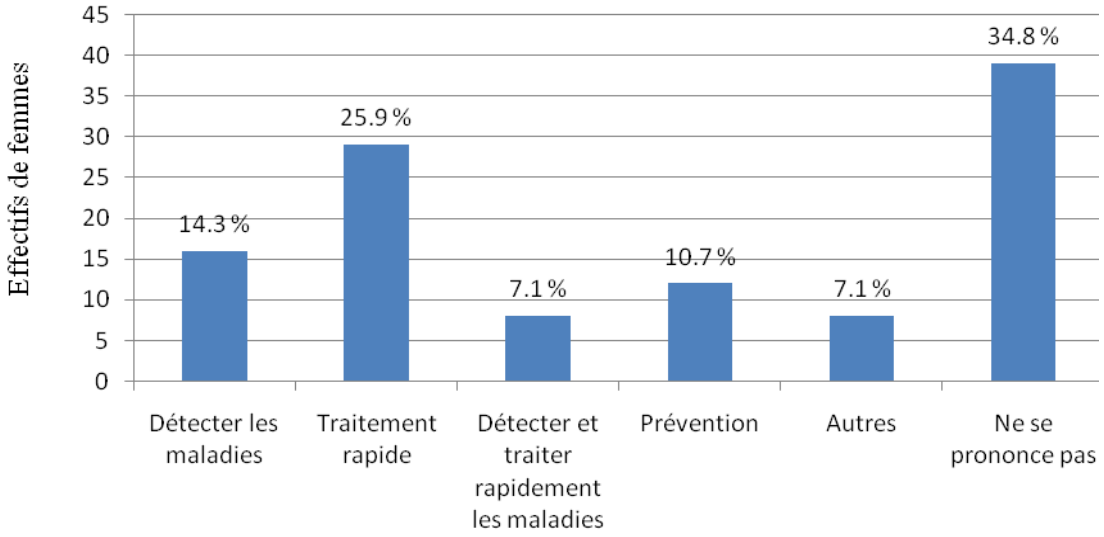


Figure 19 : Intérêt du dépistage

3.6. Sondage sur le moment le plus propice pour délivrer une première information

a) *La disponibilité des femmes pour recevoir une information dans le post partum immédiat*

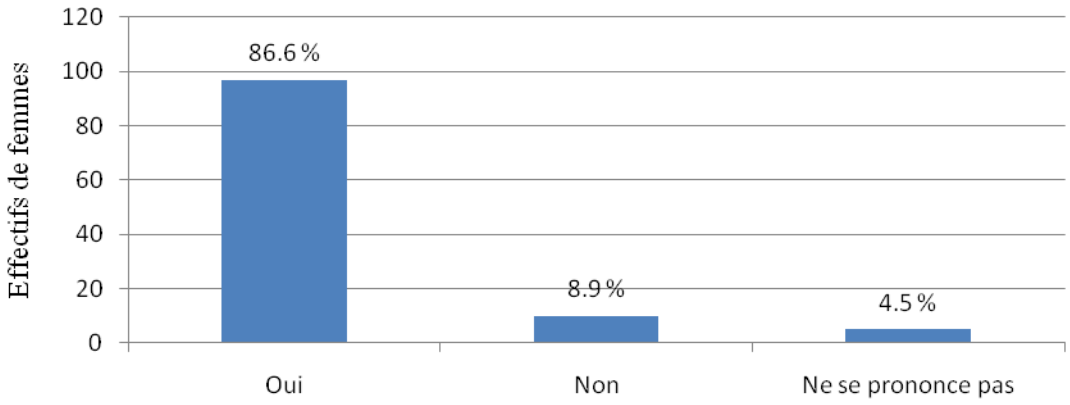


Figure 20 : Disponibilité à recevoir des informations dans le post partum

b) *Une information plus précocement dans la grossesse*

Auriez-vous souhaité que l'on vous en parle plus précocement dans la grossesse ?

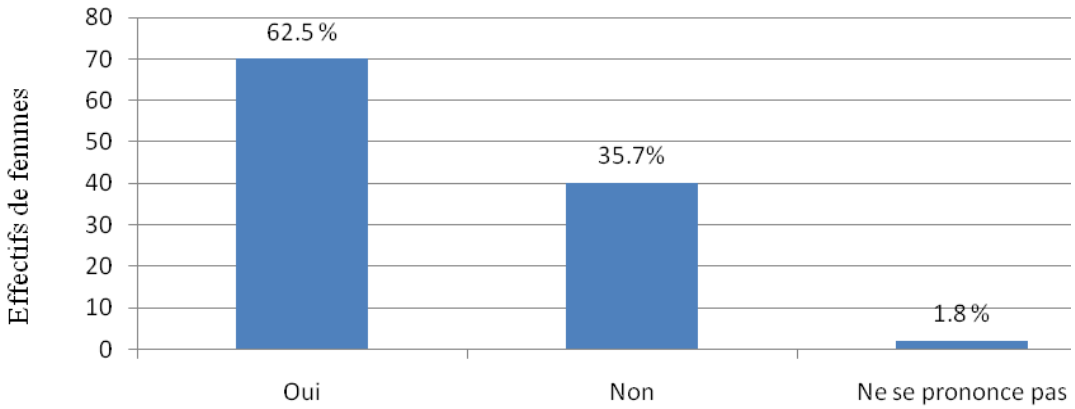


Figure 21 : En parler plus précocement dans la grossesse

A quel moment pensez-vous qu'il serait nécessaire de recevoir une information ?

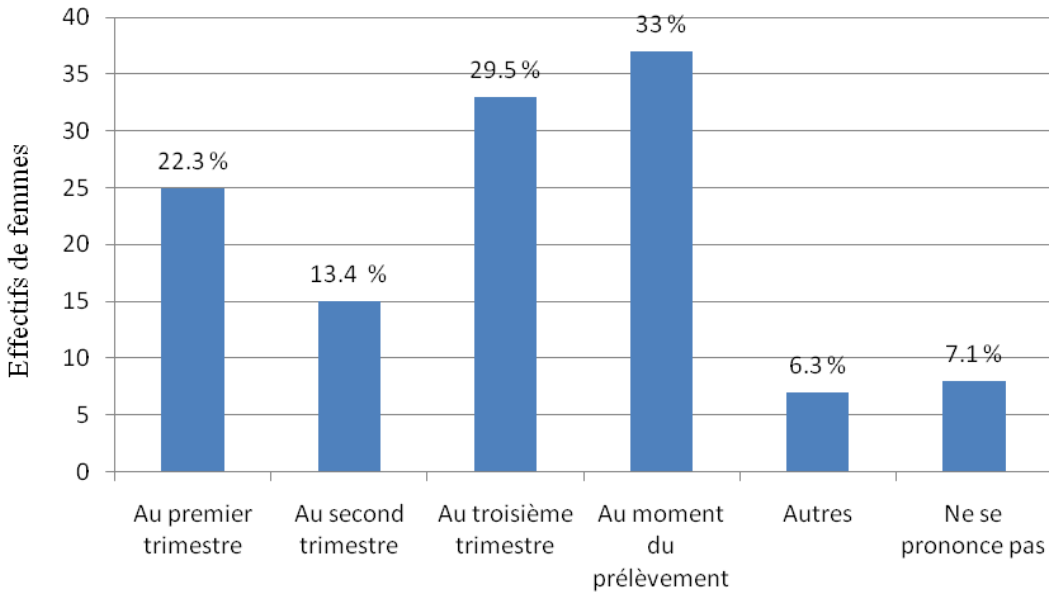


Figure 22 : Moment propice pour recevoir une information

Partie 3 :

1. PRESENTATION DES SERVICES

Avant de commencer à analyser les questionnaires et d'étudier les sources et modalités d'information, il nous a semblé nécessaire de présenter les services dans lesquels l'enquête a été réalisée.

A l'hôpital maternité de Metz, l'enquête a été effectuée dans les services de suites de couches maternité 1 et maternité 2. Dans ces services les soins sont dispensés aux mères par les sages-femmes et les aides soignantes. Les auxiliaires de puériculture prodiguent les soins aux nouveaux nés et accompagnent les mamans dans cet apprentissage. Des étudiants sages femmes en formation sont régulièrement présents auprès des différents professionnels.

L'information sur le dépistage néonatal est en général dispensée par les auxiliaires de puéricultures à J1. Elles remettent aux patientes le dépliant « 3 jours l'âge du dépistage », et complètent par une information orale. Elles leur remettent aussi le carton buvard où les patientes identifient le nouveau-né, et donnent leur consentement par signature. Le test de dépistage est effectué par les sages femmes à J3, c'est-à-dire à 72h de vie de l'enfant.

A l'hôpital Bel Air l'enquête a été réalisée dans les services de maternité 91 et 92. Les professionnels présents auprès des mères et des enfants sont les mêmes qu'à l'hôpital maternité de Metz. L'information sur le dépistage néonatal est ici dispensée en général par les sages femmes à J2. Elles remettent aux mères la brochure d'information et la complètent oralement. Le test de dépistage est réalisé par les sages femmes à J3. Lorsque des étudiants sages femmes sont présents, ils participent à cette information et au prélèvement.

Dans les différents services le pédiatre qui réalise l'examen auprès de l'enfant à J1 ou J3, transmet parfois aussi une information sur le dépistage.

Nous avons recueilli 56 questionnaires sur le site de l'hôpital maternité de Metz et 56 sur le site de Bel Air. Ainsi nous avons le même nombre de réponses entre les deux sites, ce qui nous permet d'analyser les résultats de façon globale. Ceux-ci sont alors représentatifs des deux sites. Et pour certains résultats nous pourrons comparer les deux lieux.

2. LE PROFIL DES PATIENTES

Dans le questionnaire nous avons défini quatre classes d'âge : moins de 20 ans, entre 20 et 29 ans, entre 30 et 39 ans et plus de 40 ans. On remarque alors que la majorité de notre population, 58,9%, se situe dans la tranche 20-29 ans, et que 30,4%, se situe dans la tranche 30-39 ans. Nous avons donc une population relativement jeune.

Selon l'INSEE, l'âge moyen des mères à la naissance est de 29,5 ans en 2006. On peut donc conclure que notre échantillon est représentatif.

Selon le classement de l'INSEE de niveau 1 des catégories socioprofessionnelles, la population interrogée se compose de 31,3% d'employée, de 25% de professions intermédiaires (les professeurs, les professions intermédiaires de la santé et du travail social, les professions intermédiaires administratives et commerciales des entreprises, les techniciens, les contremaitres et les agents de maitrise) et de 25% d'inactives, c'est-à-dire pour la plupart des mères au foyer.

Concernant les origines des patientes, 57,1 % sont d'origine française et 41,1 % sont d'origine étrangère, c'est-à-dire pour la plupart d'un pays de l'union européenne ou d'un pays du Maghreb.

Celles qui ont répondu aux questionnaires comprennent, parlent et lisent le français. Par contre, il s'est avéré que le questionnaire n'a jamais été remis aux femmes étrangères ne parlant pas le français.

Au sujet de la parité, 54,5% des femmes interrogées sont des primipares et 45,5% sont des multipares. Ainsi nous avons un échantillon représentatif et équitable qui nous permet de pouvoir comparer leurs réponses.

Parmi les multipares, 86,3% affirment que leur enfant précédent avait bénéficié d'un test de dépistage. Elles se souviennent donc en majorité de ce test. On peut alors supposer que leurs connaissances sur ce dépistage sont plus précises que celles des primipares.

3. L'INFORMATION PENDANT LA GROSSESSE

Il nous a semblé intéressant de savoir si les patientes avaient des connaissances sur le dépistage avant leur séjour en maternité.

Si oui par quel moyen ont-elles été informées ? Et qui sont ces femmes ? Plutôt des multipares ou des primipares, ou les deux ?

3.1. Les femmes informées

Sur les 112 femmes interrogées, 55 d'entre elles affirment avoir reçu une information sur le dépistage avant leur séjour en maternité.

Chez les 51 multipares, 44 se rappellent que leur enfant précédent a bénéficié d'un test de dépistage et 38 disent avoir reçu des informations avant ce séjour en maternité.

Ainsi la majorité des multipares a connaissance de ce test. Et 71,5% d'entre elles semblent avoir reçu des informations.

D'autre part chez les femmes n'ayant jamais eu d'enfant, 44 d'entre elles n'ont jamais été informées de ce test avant leur séjour en maternité.

Ceci montre que ça n'est pas un thème abordé lors de la grossesse par les professionnels, ni dans les différentes sources de documentation à la portée des femmes enceintes. Il semble alors d'autant plus important de les informer correctement lors de leur séjour en maternité.

3.2. Les sources d'information

Pour les multipares, en dehors de l'information transmise lors de leur précédente grossesse, les autres sources d'information sont principalement le carnet de maternité, internet et les professionnels de santé (13,1%)

Parmi les 17 primipares informées, 7 d'entre elles ont reçu une information par leur entourage et /ou par les professionnels de santé.

L'entourage est souvent source d'information, les amis, la famille partagent leurs expériences et leurs connaissances.

Pour 5 patientes sur 17, l'information a été faite soit par le biais de magazines, soit par le carnet de maternité.

A noter que les patientes ont répondu le plus souvent par plusieurs critères.

Il serait intéressant de connaitre plus précisément quelles sont les sources « internet et magazines » pour en évaluer le contenu.

Il faut souligner que le carnet de maternité a été cité 10 fois chez les 53 femmes informées. Il n'est donc pas une grande source d'information. Pourtant il est délivré à toutes les femmes enceintes, et dans ce carnet quelques lignes sont consacrées au dépistage. On peut alors constater avec regret qu'il n'est pas lu par l'ensemble des femmes enceintes.

Ce moyen d'information semble toutefois être intéressant puisqu'il touche toute la population. Et même si le thème du dépistage n'est pas développé, il est au moins abordé et permet aux femmes de savoir que leur futur enfant bénéficiera de ce test. Ainsi à la maternité elles seront plus attentives à ce sujet.

Il serait donc intéressant que les professionnels utilisent ce support en prénatal pour dispenser une première information.

On peut remarquer qu'une personne a eu l'information lors de ses études !

4. L'INFORMATION PENDANT LE SEJOUR

Le test de dépistage est pratiqué à J3. L'information doit donc être dispensée avant la réalisation de celui-ci. Les femmes ont-elles toutes une information ? Sous quelle forme est elle dispensée ? Est-elle suffisante ?

A la question « Vous a-t-on donné des informations sur le dépistage pendant votre séjour en maternité ? », 99,1% d'entre elles répondent « oui ».

Une seule femme a répondu « non » en précisant qu'elle n'a pas du tout été informée de ce test de dépistage. C'est une primipare, et on remarque en dépouillant son questionnaire qu'elle ne connait pas l'enjeu de ce dépistage, et affirme que son enfant n'en a pas bénéficié. On peut donc dire que pour cette femme le corps médical n'est pas intervenu sur ce sujet ou peut être qu'elle n'y a pas porté attention.

Globalement les femmes ont connaissance de ce test.

4.1. Les sources d'informations

Nous souhaitons apprécier l'information reçue par les patientes. Nous venons de voir qu'en anténatal peu de femmes sont informées sur le test de dépistage sanguin.

Cette information est essentiellement délivrée en post natal.

a. L'information écrite

Le dépliant « 3 jours l'âge du dépistage » a été remis à 94,6% des femmes. Parmi ces femmes 60% l'ont lu complètement, 30,5% l'ont lu partiellement et 9,5% ne l'ont pas lu du tout.

On peut constater que les femmes apportent un intérêt à ce dépliant et que dans l'ensemble elles l'ont parcouru. Il semble donc indispensable.

- Les femmes qui n'ont pas lu le dépliant :

  Pour la moitié d'entre elles, la distribution du dépliant a été complétée par une information orale. L'information orale a été satisfaisante. On peut donc penser qu'elles n'ont pas ressenti le besoin de lire la brochure. L'information transmise par le professionnel de santé leur a suffit.

  Pour l'autre moitié l'information n'a été transmise que par le dépliant. Elles semblent alors insatisfaites. De façon logique, on remarque qu'elles ont peu de connaissance sur le sujet. Le dépliant ne les a pas interpellées, elles ne l'ont pas lu. Ces femmes avaient besoin d'un interlocuteur pour leur expliquer ce qu'est le dépistage. L'information écrite ne leur était pas appropriée.

  On peut donc conclure que l'information orale semble importante et primordiale.

  <u>Y- a-t-il un lien avec le profil des patientes ?</u>

  Les 2/3 de ces patientes sont des primipares. Ce sont donc des femmes découvrant la maternité.

  Certaines ont ajouté qu'elles « n'avaient pas pris le temps de le lire » et ont répondu à la question « vous sentiez vous disponible à recevoir ces informations ? » par « non » (1/3).

  On sait que la période de suites de couches immédiates est particulièrement délicate. Les nouvelles mères font connaissance avec leur enfant, et ne sont pas toujours réceptives à ce qui leur est transmis, d'autant plus si c'est un document écrit. **Il est alors dans leur intérêt de coupler l'information écrite avec une information orale.**

  Les items âge et profession ne représentent pas des facteurs influant sur la lecture du dépliant.

Nous avons voulu savoir s'il y avait un rapport entre la lecture du dépliant et le jour de la distribution. Nous avons donc comparé les résultats des sites de Metz et Thionville, puisque nous savons qu'à Metz le dépliant est distribué à J1 et à Thionville à J2.

Les résultats obtenus sont semblables. Il ne semble pas avoir de lien avec le jour de la distribution. Ces deux jours s'avèrent appropriés pour transmettre un écrit sur le dépistage. En discutant avec les professionnels, nous apprenons que ces jours n'ont pas été choisi au hasard. En effet à J0 les femmes viennent d'accouchées et sont fatiguées. L'information serait trop précoce.

A J3, c'est le jour du dépistage, et c'est souvent aussi le jour de la sortie. Les femmes préparent leurs affaires et sont impatientes de partir. Elles ne prendraient pas le temps de lire le dépliant.

Ainsi, si nous souhaitons que les patientes comprennent l'enjeu du dépistage, il faut continuer à distribuer les dépliants à J1 ou J2.

Pour 85,7% des femmes, le dépliant leur a paru complet et accessible. Il faut souligner que le dépliant de l'AFDPHE, est bien présenté, avec des couleurs, et qu'il est agréable à lire. Le dépistage est expliqué de façon claire et simple.

Nous avons malgré tout recueilli quelques commentaires allant dans l'autre sens :

« Les explications sont difficiles à comprendre, avec des termes compliqués et pas toujours appropriés »

« Les termes sont trop médicaux, on ne comprend pas tout ! »

Ainsi pour certaines patientes le dépliant n'est pas adapté. Il est vrai que le vocabulaire utilisé est un vocabulaire médical pour certains termes, mais il serait difficile d'employer un vocabulaire plus vulgarisé.

On peut alors imaginer un dépliant qui utilise des dessins pour localiser les affections, les organes touchés par la maladie. Il permettrait ainsi de montrer aux femmes et aux pères, une vision d'ensemble du corps humain et les risques de chaque maladie. Cela les interpellerait, et ils comprendraient mieux l'enjeu du dépistage. Aussi, ce genre de dépliant serait accessible aux personnes ne parlant et ne lisant pas le français.

Pour les personnes étrangères, il serait aussi favorable d'éditer des plaquettes en langues étrangères.

N’ayant pas de réponse de femmes ne parlant et ne lisant pas le français il est difficile d’affirmer l’hypothèse : « L’information donnée par le dépliant « 3 jours l’âge du dépistage » ne permet pas d’atteindre toutes les populations (barrière linguistique, illettrisme) ».

Mais pourtant cela semble une évidence puisque nous savons que ce dépliant n’existe pas dans d’autre langues, ni sous une autre forme que l’écrit (dessins, schémas…).

b. L’information orale

42% des femmes ont reçu une information orale. En général elle a été complétée par une information écrite (37,5%). Pour 4,5% des femmes, l’information n’a été qu’orale.

On remarque donc que l’information orale est peu dispensée.

On aurait imaginé que plus de patientes se seraient entretenues avec un professionnel de santé sur ce sujet. Souvent, les professionnels déposent la plaquette d’information et n’en discutent pas.

Pour quelle raison ce manque de transmission sur le dépistage ? Par manque de temps des professionnels ? Jugent-ils que ce ne soit pas nécessaire ? N’ont-ils pas les connaissances requises pour informer les patientes ?

Certaines patientes ont écrit quelques commentaires :

« Je n’ai pas eu d’information orale ! Pour moi, il y a eu un manque d’information »

« Je n’ai quasiment pas eu d’information. »

Ainsi pour ces patientes l’information écrite n’est pas suffisante. Elles souhaitent recevoir des informations orales par les professionnels.

On sait qu’en communication si l’on veut transmettre un savoir il faut utiliser les deux moyens verbaux : oral et écrit. L’exercice de nos professions médicales implique nécessairement la communication et les relations humaines. Dans nos relations aux patientes on doit être capable de les informer, de leur expliquer les examens sous une forme compréhensible et adaptée. On doit pouvoir les écouter, les comprendre et répondre à leurs interrogations (cf. loi du 4 mars 2002).

Le dépistage néonatal fait partie de la mission des sages-femmes en suites de couches, ainsi elles doivent pouvoir informer les mères sur ce test oralement et de façon adaptée.

Cette information est primordiale. Il est nécessaire d'y consacrer du temps et de la disponibilité. Cette information doit être ajustée en fonction de la situation de la mère, de son niveau de compréhension. On connait la difficulté d'informer des personnes étrangères. Dans cette situation il serait intéressant de pouvoir faire appel à des interprètes.

Parmi les cinq femmes n'ayant reçu qu'une information orale, une patiente n'a pas été satisfaite de l'information. Elle a écrit sur le questionnaire : « Je n'ai quasiment pas eu d'information. Je n'ai eu que le carton pour le consentement. »

L'information orale seule doit être bien transmise, elle doit être complète.

On revient à la même conclusion. **Il est important de coupler les deux types d'information : oral et écrit.** En effet elles se complètent. Ce sont deux façons différentes d'aborder le sujet : à l'oral, les professionnels peuvent répondre aux questions des femmes et avoir un échange avec elles. Le dépliant permet aux femmes de garder un support écrit et de le consulter ultérieurement.

4.2. Les professionnels délivrant l'information

Dans 60,7% des cas, la sage-femme est citée comme donnant l'information, dans 31,3% des cas c'est l'auxiliaire de puériculture qui la donne et 7,1% des patientes citent le pédiatre. A savoir que les patientes ont parfois répondu par plusieurs propositions.

Nous avons voulu voir si les réponses obtenues correspondaient à l'organisation des services précédemment décrits.

Dans les questionnaires recueillis à Metz, les sages-femmes et les auxiliaires de puériculture sont citées autant de fois (26 et 25 fois respectivement sur 70 réponses).

Alors que l'on sait que ce sont les auxiliaires de puériculture qui sont censées délivrer l'information. Deux hypothèses peuvent être émises au vu de ces résultats : les femmes ne font pas toujours bien la distinction entre les différents professionnels, elles ont alors pu les confondre. Dans ce cas il faut rappeler l'importance de se présenter aux femmes afin qu'elles connaissent leur interlocuteur.

Ou alors, les sages-femmes ont complété l'information donnée pas les auxiliaires de puériculture lors du prélèvement.

Ainsi l'information est délivrée par plus d'un professionnel de santé.

La délivrance de l'information par plus d'un professionnel peut être avantageuse. En effet, les divers professionnels peuvent aborder ce thème de façon différente, et renforcer la transmission aux patientes.

Dans les questionnaires recueillis à Thionville ce sont les sages-femmes qui sont citées le plus souvent (42 fois sur 60 réponses). Ce résultat correspond bien à l'organisation du service.

Le pédiatre n'est cité que dans les questionnaires recueillis à Metz. Il semblerait alors que sur le site de Thionville les pédiatres n'abordent pas ce sujet avec les mamans.

Pourtant il semble important que ceux-ci participent aussi à cette information. Aux yeux des patientes le médecin a un statut particulier, elles l'écoutent attentivement.

Il serait judicieux qu'ils délivrent une information lors de la visite du premier jour.

Il aurait été intéressant de réaliser une enquête auprès des professionnels pour connaitre leurs connaissances, et rechercher s'ils avaient eu eux-mêmes des informations sur ce sujet. Dans la formation initiale de ces professionnels, le dépistage néonatal est actuellement abordé. Ils ont donc les connaissances adaptées en sortant de l'école.

Dans l'enquête réalisée par l'HAS, il ressort que lorsque ce sont les sages-femmes qui transmettent l'information aux parents, dans 38,1% des services concernés elles n'ont pas reçu d'information sur le dépistage de la mucoviscidose (celui-ci étant réalisé depuis 6 ans.).

Il faut noter que notre enquête a été réalisée pendant une période de vacances, ainsi les élèves sages-femmes ne sont pas citées. Lorsque celles-ci sont en stage elles participent activement à la délivrance de l'information. Il est alors du devoir des professionnels de vérifier qu'elles ont les connaissances requises pour le faire.

4.3. Le ressenti des femmes

Nous avons voulu savoir ce que pensaient les femmes de ces informations.

Pour 81,3% d'entre elles, les informations étaient suffisantes et compréhensibles. **Ainsi il semble que de manière générale elles sont satisfaite de l'information reçue.**

Parmi les patientes qui ne sont pas satisfaites, certaines se sont exprimées par écrit :

« Ces informations n'ont pas été compréhensibles dans l'immédiat »

« On a l'impression que l'on nous donne le moins d'information possible pour que l'on ne s'inquiète pas, mais c'est l'inverse !! »

« Les informations ont été compréhensibles et suffisantes concernant les maladies mais pas concernant le retour des résultats »

Ces femmes expriment le besoin d'une information plus détaillée et approfondie.

Pour 22,3% des femmes, les informations ont été source d'inquiétude. Cette inquiétude est sûrement liée à l'attente des résultats, à la peur de la révélation d'une maladie.

Une femme a écrit : « Il faudrait que dans les deux cas on nous appelle. C'est une source d'inquiétude pendant quinze jours ! »

Mais de manière générale, ce dépistage n'inquiète pas les parents.

Synthèse :

L'information est essentiellement donnée par le dépliant « 3 jours l'âge du dépistage ».

Il est globalement lu par l'ensemble des patientes.

L'information orale est peu délivrée.

Il serait nécessaire de coupler les deux formes d'information pour que l'information soit satisfaisante.

Il serait intéressant d'éditer des plaquettes d'informations en langues étrangères, et d'en éditer avec des schémas explicatifs.

La présence d'un interprète pour transmettre oralement l'information pour les personnes ne comprenant pas le Français serait aussi essentielle.

L'information est jugée satisfaisante et inquiète peu les patientes.

5.LES CONNAISSANCES DES PATIENTES

Après avoir apprécié l'information donnée aux femmes, nous souhaitons savoir ce qu'elles en ont retenu.

La première question « Votre enfant a-t-il bénéficié d'un test de dépistage des maladies métaboliques ? », nous a permis de saisir immédiatement si les femmes avaient connaissance de ce test. A 92% elles ont répondu « oui ».

5.1. Les maladies dépistées

Il semble important que les mères connaissent les maladies dépistées.

En majorité, à 77,7%, elles citent la mucoviscidose. Cela n'est pas surprenant, étant donné que l'on insiste sur le dépistage de cette maladie pour le recueil du consentement écrit des parents.

D'ailleurs une patiente a écrit : « information juste sur la mucoviscidose. On ne nous parle pas des autres maladies, c'est un protocole ! »

Ensuite c'est l'hypothyroïdie congénitale qui est citée à 53,6%, la phénylcétonurie et la drépanocytose à 50,9%, et l'hyperplasie congénitale des surrénales à 47,3%.

Nous mentionnons que les femmes ont répondu par plusieurs réponses.

Nous avons voulu connaitre les combinaisons de réponses justes :

Mucoviscidose seule	Deux maladies Citées	Trois maladies citées	Quatre maladies citées	Les cinq maladies citées
11	7	4	21	31

Ainsi on remarque que 31 patientes sur 112, ont su citer les cinq maladies dépistées. Il semble donc que les femmes ne retiennent pas le nom de toutes les maladies. A la remise questionnaire, certaines patientes ont affirmé que c'était difficile de mémoriser ces noms. Il est vrai que les termes sont compliqués.

Nous avons croisé la variable « origine des patientes » avec les réponses sur les maladies dépistées pour analyser qui sont les femmes qui citent la drépanocytose. Il apparait que 28 d'entre elles sont des françaises, 8 des maghrébines et 18 des européennes. Ce ne sont donc pas les femmes dont les enfants sont concernés par ce dépistage qui citent cette maladie. Cela parait surprenant. On aurait pu penser qu'elles en avaient plus la connaissance.

La trisomie 21 et la toxoplasmose ont été cité respectivement à 15,2% et à 14,3%. En analysant les questionnaires on remarque qu'elles sont souvent citées l'une avec l'autre. Il s'avère alors que les femmes mélangent le dépistage des maladies effectuées pendant la grossesse et le dépistage des maladies métaboliques chez l'enfant. On peut penser qu'en lisant le questionnaire elles ont coché le nom des maladies dont elles avaient déjà entendu parler.

11,6% des femmes interrogées, n'ont pas répondu à cette question. En dépouillant les questionnaires, nous avons pu observer la mention « ne sait pas » à côté de celle-ci.

Les maladies métaboliques dépistées ne sont pas retenues par les femmes. Elles semblent complexes à mémoriser. La transmission est difficile.

Si nous revenons à la première hypothèse : « l'information est devenue complexe à transmettre : cinq maladies très diverses avec une multi incidence sur la santé », nous pouvons dire qu'elle se confirme au vu des résultats.

5.2. Le consentement

Le dépistage de la mucoviscidose nécessite d'obtenir le consentement écrit des parents avant d'effectuer le prélèvement.

Dans les services où a été réalisée l'enquête, le recueil du consentement se fait entre l'accouchement et le prélèvement. Il va de pair avec la délivrance de l'information.

L'information orale et la distribution du dépliant doivent avoir lieu bien avant le dépistage si l'on veut permettre aux parents un temps de réflexion pour donner leur accord au test génétique.

Les parents connaissent-ils la raison de cette demande de consentement ?

Dans l'étude, 93,8% des patientes disent avoir signé un consentement. Elles sont donc en majorité conscientes d'avoir signé un document.

Mais seulement 53,6% des patientes savent qu'elles ont signé ce consentement pour autoriser la réalisation d'un test génétique complémentaire. Et 49,1% des femmes interrogées pensent qu'elles l'ont signé pour autoriser la réalisation du prélèvement sanguin.

Il y a confusion entre le test de dépistage sanguin et le test génétique. Les femmes n'ont pas conscience qu'un test génétique peut être effectué.

On peut alors se demander si l'information donnée par les professionnels à ce sujet est complète, adaptée, et compréhensible. Dans les recommandations de l'HAS, on parle bien de consentement « libre et éclairé », « c'est-à-dire que le patient doit avoir été préalablement informé des actes à subir ». L'information délivrée à ce sujet doit donc être plus détaillée de la part des professionnels. Les parents doivent savoir que le test génétique n'a pas un caractère obligatoire. Ils doivent savoir dans quelles circonstances il est réalisé, et que leur consentement permet la réalisation de celui-ci.

5.3. Les résultats

Dans le dépliant d'information « 3 jours l'âge du dépistage », le thème des résultats est abordé. Il nous parait important que les parents aient connaissance des modalités d'annonce des résultats.

La majorité des femmes interrogées, 71,4%, ont notion que les résultats ne leur seront pas annoncés systématiquement. Cela semble d'ailleurs être un sujet d'inquiétude. L'attente les angoisse. Une femme a écrit : « Il faudrait dire que dans les deux cas on nous appelle ! C'est une source d'inquiétude pendant 15 jours ! »

Elles préféreraient recevoir le résultat même lorsque celui-ci est négatif. Or, nous savons que financièrement il est difficile, voir impossible, de transmettre les résultats à tous les parents. Il serait alors nécessaire de les informer que les résultats sont disponibles à la maternité. Cela les rassurerait.

Le délai pour être contacté en cas de résultat suspect ou positif :

A cette question 32,1% des femmes interrogées n'y ont pas répondu. Elles ont pour la plupart mentionné qu'elles ne savaient pas. En effet le délai n'est pas un thème abordé dans la plaquette éditée par l'AFDPHE. Elle indique juste « vous serez rapidement informés ». Il semble qu'il ne soit pas non plus abordé par les professionnels lors de l'information orale.

Seulement 25% des femmes ont une bonne connaissance concernant ce délai.

Pourtant cette information est importante. Les parents ont besoin de savoir dans combien de temps ils auront les résultats. **Il serait nécessaire que ce délai soit précisé dans la plaquette d'information, et par les professionnels à l'oral.**

Un test positif n'affirme pas que l'enfant soit atteint d'une maladie. Cela peut être un faux positif. Dans ce cas des examens complémentaires sont nécessaires.

52,7% des femmes interrogées en ont conscience. Parmi l'autre moitié, 26,8% pensent que l'enfant est obligatoirement atteint d'une maladie et 19,6% n'ont pas répondu. Nous pouvons donc constater qu'il y a un manque d'information sur ce sujet. Les femmes n'ont pas toutes compris qu'elles pouvaient être recontactées même en l'absence de maladie pour effectuer des examens complémentaires.

Un test positif ou suspect peut être source d'inquiétude pour la famille lors de l'annonce. Même si l'enfant n'est finalement pas atteint d'une de ces maladies, cela restera un moment difficile pour les parents. **Nous devons donc les préparer et les avertir que dans certain cas, soit le test peut être réitéré, soit des examens complémentaires peuvent être effectués. L'information doit donc être renforcée.**

Nous avons voulu savoir si les patientes avaient saisi l'utilité de ce dépistage.

73 femmes interrogées sur les 112 ont répondu. Nous avons pu classer les réponses en cinq thèmes principaux :

- Détecter les maladies :

  Pour 14,3% des femmes, le dépistage permet de détecter les maladies. Parmi les réponses on peut citer : « dépistage des maladies rares » ; « détecter une éventuelle maladie »

- Un traitement rapide :

  Pour 25,9% des femmes, le dépistage permet un traitement rapide. On peut mentionner quelques propos : « traitement adapté et précoce »; « pouvoir commencer un traitement le plus tôt possible » ou encore « une prise en charge très tôt de la maladie chez l'enfant »

- Détecter et traiter rapidement les maladies : 7,1% des femmes mentionnent ces deux termes. Nous pouvons lire ces réponses : « détecter au plus tôt ces maladies et traiter efficacement et le plus rapidement possible » ; « déceler le plus tôt des maladies rares et adapter le traitement »

- Prévention : 10,7% des femmes parlent de prévention.

- Autres réponses : 7,1% des femmes ont des notions altérées de la réalité du dépistage.

La majorité des femmes ont compris l'utilité de ce dépistage. Elles ont conscience de son intérêt même si elles ont des méconnaissances sur certains points.

Il semble donc que l'information principale est transmise aux femmes, aux parents.

Ils sont donc dans la capacité de décider de participer ou non au programme de dépistage. En effet celui-ci n'est pas obligatoire, et aucun texte de loi ne l'encadre, même si en France pratiquement 100% des nouveau-nés en bénéficient. Il est devenu systématique.

Il aurait été intéressant de savoir si les femmes avaient notion que le dépistage n'est pas obligatoire.

Le rôle des professionnels est bien d'éduquer, d'informer adéquatement les parents sur l'utilité de ce programme de dépistage et sur leur possibilité de ne pas y participer en précisant les conséquences qui sont associées à cette option.

6.LE MOMENT LE PLUS PROPICE POUR DISPENSER UNE INFORMATION

Nous venons de voir qu'en majorité les femmes sont satisfaites de l'information reçue mais qu'elles n'ont pas toutes les connaissances.

Nous voulions savoir si selon elles, elles étaient disponibles à recevoir ces informations. En effet dans le post partum immédiat, les jeunes mamans sont sollicitées par leur enfant, et reçoivent une multitude d'informations et de conseils qu'elles doivent assimilées. Nous pouvons donc penser qu'une information sur des maladies rares n'est pas leur priorité.

A la question « vous sentiez vous disponible à recevoir ces informations ? », 86,6% des mères ont répondu « oui ». Leur réponse n'est pas nécessairement objective mais il semble que la majorité se percevait prête à recevoir ce type d'information.

Nous souhaitions les sonder sur le moment le plus propice pour recevoir une première information. A 62,5%, elles souhaitent qu'une première information soit dispensée pendant la grossesse. Parmi celles-ci, 29,5% pensent que le troisième trimestre serait une période favorable, 22,3% proposent le premier trimestre et 13,4% le deuxième trimestre.

Certaines ont fait quelques suggestions :

« Cours sur l'accouchement et les premiers jours de bébé chez la sage femme »

« Au 6^{e} mois de grossesse. Ce serait bien de le savoir avant »

« Avant la naissance »

« Durant la grossesse, avant le 9^{e} mois. Ce serait bien que ça soit possible »

A 33%, elles pensent que l'information au moment du prélèvement serait judicieuse.

« Le moment que j'ai eu est très bien, c'est-à-dire un jour après la naissance de ma fille »

« Après l'accouchement pour ne pas nous perturber »

Si nous revenons à notre hypothèse de départ : « l'ensemble des informations transmises sur le dépistage néonatal n'est pas accessible dans le post partum immédiat ». Il faut nuancer notre affirmation.

En effet les femmes se sentent disponibles à recevoir les informations dans le post partum, mais elles souhaiteraient en majorité en obtenir pendant la grossesse. Ce qui montre qu'elles ressentent le besoin d'être sensibilisées préalablement au dépistage. Peut être sont-elles plus réceptives à une information au cours de la grossesse.

Aussi nous venons de voir qu'elles ont des méconnaissances sur le dépistage, notamment en ce qui concerne les maladies dépistées et les résultats. Ce qui prouve qu'elles n'ont pas assimilé toutes les informations données.

6.1. Propositions

Au vu des avis des femmes interrogées, nous constatons qu'une information pendant la grossesse sur le dépistage néonatal serait judicieuse.

Comme la durée moyenne des séjours diminue le temps de contact avec les patientes est réduit de même que le temps disponible pour l'information. Il s'avère de plus en plus difficile de concilier les soins et les temps de conseils, d'informations.

Cela renforce l'idée qu'une première information au cours de la grossesse serait nécessaire.

Cette première information permettrait tout d'abord, aux femmes, aux parents de prendre connaissance de ce dépistage. Ensuite, elle permettrait de respecter un délai de réflexion pour le consentement nécessaire pour le dépistage de la mucoviscidose. Enfin, pendant la grossesse nous pouvons trouver un moment privilégié où les **deux** parents sont présents, et peuvent être informés de ce dépistage.

En effet la présence des deux parents au moment de l'information reste un point délicat. Souvent l'information dans le post partum est délivrée à la femme au moment des soins. Pourtant ils sont tous les deux concernés par ce dépistage. Il serait alors nécessaire dans la mesure du possible de la délivrer en présence des deux parents.

Plusieurs périodes d'information peuvent alors être possibles :

- ✓ Lors de l'entretien du 4e mois de grossesse :

C'est un moment privilégié où le couple et la sage femme se rencontrent pour aborder différents thèmes. C'est un moment d'écoute et d'échange.

Il a aussi un rôle préventif. Les sages-femmes peuvent alors évoquer pour la première fois ce dépistage. Les parents en auront ainsi une première approche, un temps de réflexion, et pourront plus tard poser des questions sur le sujet aux différents professionnels rencontrés.

- ✓ Lors de la préparation à la naissance :

Les sages-femmes pourraient aborder ce thème lors d'une séance sur les suites de couches. Elle permettrait un échange sur le sujet entre les femmes.

Ces séances sont réalisées à un moment proche de l'accouchement ce qui permet de délivrer une première information ni trop tôt ni trop tard par rapport à la réalisation du test.

Le seul inconvénient est que toutes les femmes n'y participent pas.

- ✓ Lors du suivi de grossesse

En particulier lors de la dernière consultation, les professionnels peuvent évoquer ce sujet avec les femmes.

Ils peuvent aussi insister sur la lecture du carnet de maternité où le sujet y est évoqué.

Pendant le séjour en maternité, l'information écrite et orale devra continuer à être délivrée par les professionnels. Les patientes seront plus alertes par rapport au sujet, elles en auront déjà entendu parler et elles pourront poser des questions complémentaires. Elles pourront donner leur consentement en ayant eu un délai de réflexion.

Cette information pourrait être délivrée l'après midi. En effet les patientes sont souvent plus disponibles puisque les soins sont réalisés le matin.

Ou alors, les professionnels pourraient la délivrer à un moment où les deux parents seraient présents.

On pourrait aussi imaginer de réunir les femmes, les couples dans un lieu convivial afin que les sages femmes leur délivrent l'information. Cela éviterait aux professionnels la tâche fastidieuse de répéter sans cesse, cela leur ferait gagner du temps. Aussi, cela permettrait des questions et des échanges plus pertinents et peut être une meilleure appropriation de l'information par les parents.

Le jour de la sortie, les sages-femmes pourraient de nouveau évoquer ce thème avec les femmes, et le couple, en particulier les couples ayant des difficultés de compréhension. Elles pourraient s'assurer de leur bonne compréhension du test, des résultats et vérifier que les parents n'aient pas de questions supplémentaires.

7.L’AVENIR DU DEPISTAGE

Aujourd’hui en France, se pose la question de la mise en place et de la généralisation de la technique de MS/MS (spectrométrie de masse en tandem) lors du dépistage néonatal. Cette technique permet de dépister en une seule analyse de nombreuses maladies métaboliques. Actuellement, il est possible de dépister une trentaine d’erreurs innées du métabolisme par MS/MS.

La direction générale de la santé souhaite une évaluation de santé publique pour déterminer la pertinence de cette extension, les avantages et les inconvénients pour les nouveau-nés et pour les parents de ce programme.

Des questions se posent : faut-il faire tout ce qui est réalisable ? Tout ce qui est coûteux ? Y a t-il un bénéfice pour l’enfant ?

En effet l’intérêt est bien que l’on puisse traiter l’individu. Il faut garder à l’esprit la finalité du dépistage qui est le bénéfice pour l’enfant.

Nous pouvons alors nous interroger quant à l’information délivrée aux parents. En effet si une trentaine de maladies peuvent être dépistées, comment informer adéquatement les parents ? Nous venons de voir qu’il n’est pas facile de leur transmettre une information pertinente alors que seulement cinq maladies sont dépistées actuellement.

Quel devra être le contenu de l’information avant le dépistage ? Comment recueillir le consentement des parents selon les modalités de mise en œuvre ?

Les parents devront être avertis de ce dépistage, et ils devront être libres d’accepter ou de refuser le test après avoir été correctement informés des avantages et inconvénients de celui-ci.

Dans ce contexte, il semble que les professionnels devront être bien préparés, informés de ce programme pour pouvoir répondre adéquatement aux questions des parents.

Il paraitrait alors encore plus judicieux qu’une première information soit dispensée au cours de la grossesse. Cela permettrait un temps de réflexion pour les parents, et de recueillir correctement le consentement.

Nous pouvons même nous demander si une information largement diffusée dans toute la population ne serait pas bénéfique. Ainsi ce programme serait connu de tous.

Mais pour l’instant ce dépistage n’est pas à l’ordre du jour.

Conclusion

Notre travail de recherche s'est centré sur le dépistage néonatal des maladies métaboliques. Nous avons cherché à savoir si l'information délivrée aux parents sur ce dépistage était suffisante et compréhensible, de quelle façon, à quel moment et par qui elle était délivrée et si il existait un moment plus propice pour la dispenser.

Au terme de ce travail, nous pouvons affirmer que l'utilité de ce dépistage est globalement comprise par l'ensemble des femmes interrogées, mais qu'elles ont peu de connaissances sur les maladies dépistées, sur l'annonce des résultats ainsi que sur la demande de consentement.

Elles sont en majorité favorables à une information préalable au cours de la grossesse.

Nous proposons donc que l'information soit renforcée dans le post partum, avec une information écrite adaptée aux différents niveaux de compréhension des patientes et une information orale soutenue permettant un échange avec les mères et les parents.

Nous proposons aussi qu'une première information soit délivrée pendant la grossesse afin de sensibiliser les parents à ces maladies et à ce dépistage et ainsi leur octroyer un temps de réflexion pour donner leur accord au prélèvement.

Ce questionnement restera d'actualité si le dépistage s'étend à de nouvelles maladies avec la technique de spectrométrie de masse en tandem.

Comment alors informer sans inquiéter les parents ? Comment procéder pour que professionnels de santé et futurs parents soient des partenaires pour le bien des enfants à naitre ?

BIBLIOGRAPHIE

1. LE COZ P. *Qu'est ce que dépister ?* Archives de pédiatrie, 2009, vol 16, pp 510-512.

2. DOMMERGUES M. *Pourquoi un dépistage néonatal ?* Gynécologie Obstétrique et fertilité, 2007, n°35, p366.

3. WILSON JMG, JUNGNER G. *Principles and practice of screening for disease.* Public Health Papers, 1968, n° 34. Geneva: WHO.

4. EXPERTISE COLLECTIVE. *Les tests génétiques.* Inserm Paris

5. Association Française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant. Disponible sur : <http:// www.afdphe.asso.fr> (consulté le 10.10.09)

6. HAUTE AUTORITE DE SANTE. *Le dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose en France : état des lieux et perspectives après 5 ans de fonctionnement ;* Janvier 2009, 174p

7. ARDAILLOU R, GALL J-Y. *le dépistage néonatal généralisé par des tests d'analyse biologique.* Gynécologie Obstétrique et fertilité, 2007, n°35, pp 367-374.

8. TRAVERT G. *Dépistage néonatal*. EMC, Pédiatrie, 2007, 4-002-F61, pp.1-8.

9. SARLES.J, MAURIN.N. *Le dépistage néonatal.* Médecine nucléaire. Imagerie fonctionnelle et métabolique, 2001, vol25, n°4, pp.233-235.

10. ASSOCIATION FRANÇAISE POUR LE DEPISTAGE LA PREVENTION DES HANDICAPS DE L'ENFANT. *Bilan d'activité, 2008*, 80p.

11. FEILLET F. *La phénylcétonurie*. Encyclopédie Orphanet, Mars 2006. Disponible sur < http://www.orpha.net/data/patho/FR/fr-PCU.pdf> (consulté le 10.10.09)

12 .GROUPE DE TRAVAIL SUR LA GROSSESSE CHEZ LA FEMME PHENYLCETONURIQUE. *La grossesse et l'enfant de mère phénylcétonurique*, 1996, n°3, pp 489-496 .Elsevier Paris

13. FRANCOUAL C, BOUILLIE J, PARAT-LESBROS S. *Pédiatrie en maternité 3e édition.* Edition Médecine-sciences Flammarion. Pp 479-484

14. LEGER J. *Hypothyroïdies congénitales*. La revue du praticien, 1998, n°48, pp.2001-2004.

15. CARRANZA D, VAN VLIET G, POLAK M. *Hypothyroïdie congénitale.* Ann. Endocrinol, 2006, Vol 67, n°4, pp295-302. Elsevier Masson

16. LIMAL J-M, ALBERGE C, AUBRY M-C et al. *Endocrinologie périnatale.* Progrès en pédiatrie n°18 ; Edition doin, 2005, pp 4-21, 134-165

17 ; BRIARD M-L. *Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21 OH.* Maladies génétiques et rares n°112,pp 435-437

18. GLACTEROS F. *Drépanocytose.* Encyclopédie Orphanet, 2000. Disponible sur : <htpp://orpha.net/data/patho/FR/fr-drepanocy.pdf (consulté le 10.10.09)

19. LENOIR G. *Dépistage et prise en charge de la mucoviscidose, mise en place du rôle de chacun.* Journal de pédiatrie et de puériculture, 2002, vol 15, n°7, pp 372-376

20 .FRANCILLON F. *Dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose en France.* Vocation sage femme, juin 2009, n°73, pp 6.

21. MINISTERE DE LA SANTE Loi n°2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé. Version consolidée du 26 février 2010. Disponible sur : <http:// www.legifrance.gouv.fr> (consulté le 02.03.10)

22.. MINISTERE DE LA SANTE ET DES SPORTS. Annexe à la circulaire no DHOS/E1/DGS/SD1B/SD1C/SD4A/2006/90 du 2 mars 2006 relative aux droits des personnes hospitalisées et comportant une charte de la personne hospitalisée. Disponible sur :< htpp://www.sante.gouv.fr> (consulté le 10.10.09)

23. LE GOFF E. *Analyse du dépistage néonatal de l'hypothyroïdie congénitale et de l'hyperplasie congénitale.* Thèse pour le diplôme d'état de docteur en médecine. Nantes : Université de Nantes, faculté de médecine, 2008,130p.

ANNEXE I : CRITERES DU DEPISTAGE

En savoir + sur les critères pour un programme de dépistage néonatal systématique

	I	II	III
1	La maladie doit être un important problème de santé.	Le dépistage est un acte médical de médecine préventive.	**Conditions :** . un important problème de santé. . connaissance de l'histoire naturelle de la maladie. . assurance de la faisabilité du dépistage.
2	On doit disposer d'un traitement.	Le dépistage doit générer un bénéfice pour le nouveau-né.	**Test :** . il doit être simple, sûr, précis et validé. . la répartition des valeurs dans la population doit être connue. . le test doit être acceptable pour la population . l'organigramme de confirmation diagnostique doit être défini.
3	Il faut organiser le diagnostic et le traitement des malades.	Le dépistage doit être généralisé à toute la population à risque.	
4	Le malade doit être reconnu à un stade présymptomatique.	Les parents doivent recevoir une information adéquate.	
5	La confirmation du dépistage par des méthodes de certitude est obligatoire.	La méthodologie doit être sensible, spécifique et acceptable.	**Traitement :** . il faut disposer d'une thérapeutique efficace avec un bénéfice évident pour le malade. . Il faut organiser la prise en charge du traitement.
6	Le test doit être accepté par la population.	Le dépistage suspect doit être confirmé par des examens de certitude.	**Programme** . évaluation obligatoire en terme de morbidité ou mortalité.
7	L'histoire naturelle (évolution) de la maladie doit être comprise.	Une évaluation doit prouver et valider les bénéfices pour le nouveau-né.	. le programme complet (dépistage + traitement) doit être éthiquement acceptable par les professionnels et la population.
8	Le protocole de traitement doit être défini.	L'usage des prélèvements pour la recherche ne peut être fait qu'après consentement individuel.	. le bénéfice du programme (par rapport aux éventuelles nuisances) doit être étudié. . nécessité d'une évaluation économique. . définition des standards de qualité.
9	Le rapport économique coût/bénéfice doit être apprécié.	La confidentialité des informations nominatives est obligatoire.	. les différentes étapes du programme (test, diagnostic, traitement ...) doivent être mises en place avant le début du programme
10	La pérennité du programme doit être assurée.	Le typage ADN peut être utilisé mais il ne doit pas a priori être à l'origine d'une banque d'ADN.	

I : J. Wilson et G. Jungner, Publ Health Pap. Who. 1968 n° 34.

II : Conférence de Consensus de la Sapinière in « Genetic Screening » Excerpta Medica 1990 – Congres Series 901.

III : National Screening Committee. First Report of the National Screening Committee. Health Departments of the United Kingdom (April 1998).

ANNEXE II : CARTON DU PRELEVEMENT SANGUIN

Remplir les 7 cercles

STOP

A remplir uniquement si N-Né à risque de Drépano.

1 2 3 4

NOM : _____ Né(e) le : _____ à _____ heure

Prénom : _____ Prélevé(e) le : _____ à _____ heure

Sexe : M ☐ F ☐ **Terme (SA) :** _____ N-Né à risque de Drépanocytose: OUI ☐

Poids (g) : _____ NON ☐

Nom J.F. Mère : _____ Transfusé ? Oui ☐ Non ☐

Lieu d'accouchement et Code : _____ N° d'accouchement : _____

Lieu (si différent) du prélèvement et Code : _____

Adresse des parents : _____ Médecin à contacter si nécessaire : _____

Tél : _____ Ville : _____

Ne pas toucher la surface de dépot d'echantillon.
Ne pas utiliser si la carte est abîmée.

Whatman 903® CE 2011-09 REF 10539522 Rev.1 IVD LOT W081 6819808

Whatman GmbH
Hahnestraße 3
37586 Dassel
Germany

AUTORISATION

Aprés avoir été informés, nous soussignés (noms, prénoms)

_____

mère, père de l'enfant _____ né(e) le

_____

autorisons ☐ **n'autorisons pas** ☐

les médecins responsables du dépistage néonatal à réaliser, si besoin, un test génétique pour le dépistage de la mucoviscidose.

Fait le _____

Signatures :

SN Nº 9 136 888

ANNEXE III : CRITERE DU DEPISTAGE DE LA DREPANOCYTOSE

ASSOCIATION LORRAINE POUR LE DEPISTAGE ET LA PREVENTION DES HANDICAPS DE L'ENFANT

Hôpital d'Enfants - rue du Morvan - 54511 VANDOEUVRE-LES-NANCY Cedex

Président : Pr M. VIDAILHET - Vice-présidents : Mme le Dr M. WEBER, Mme le Dr D. STESCHENKO, Mme E. LORENTZ
Secrétaire Général : Pr B. LEHEUP - Trésorier : Mme E. LEFEBVRE

Nancy, le

A l'attention de : Mme ALTMEYER
ou responsable du service Notre Dame
Hôpital Ste Croix - Metz

Fax : 03.87.34.53.90

URGENT

Madame,

Vous venez de demander un dépistage néonatal de la drépanocytose pour l'enfant :

né(e) le :

Rappel des critères devant conduire à proposer le test pour un nouveau-né

1. Soit **les deux parents** sont originaires ou ont des origines familiales dans un des pays où la fréquence de la drépanocytose est importante (dans ce cas, **cocher les 2 colonnes de la liste ci-dessous**).

	père	mère
Pays d'Afrique Noire		
Pays du Maghreb: Algérie, Maroc, Tunisie		
Antilles, Guyane		
Ile Maurice, Madagascar, la Réunion		
Cap Vert		
Italie du Sud et Sicile		
Grèce		
Moyen Orient : Turquie, Liban, Syrie, Arabie Saoudite, Yémen, Oman		
Inde		
Amérique du Sud (Brésil)		
Noirs d'Amérique du Nord		

2. Soit **le partenaire n'est pas connu** mais la **maman** est à **risque**, on considérera qu'a priori ce partenaire est à risque et on demandera le dépistage.

3. Soit l'un ou l'autre des parents a connaissance de l'existence **d'une anomalie de l'hémoglobine** chez lui-même ou dans sa famille.

4. A chaque fois qu'un **doute** existe pour les critères 1, 2 ou 3.

Confirmez-vous que cet enfant est un nouveau-né à risque ☐ OUI ☐ NON

Date : Nom : signature

Formulaire à retourner complété et signé ***dès réception*** *par fax au :* ***03.83.85.26.73***
Centre de Dépistage de la Phénylcétonurie - Hôpital Central - C.H.U. NANCY

ANNEXE IV : CHARTE DE LA PERSONNE HOSPITALISEE

circulaire n° DHOS/E1/DGS/SD1B/SD1C/SD4A/2006/90 du 2 mars 2006
relative aux droits des personnes hospitalisées et comportant une
charte de la personne hospitalisée

Les principes généraux



Toute personne est libre de choisir l'établissement de santé qui la prendra en charge, dans la limite des possibilités de chaque établissement.
Le service public hospitalier est accessible à tous, en particulier aux personnes démunies et, en cas d'urgence, aux personnes sans couverture sociale. Il est adapté aux personnes handicapées.



Les établissements de santé garantissent la qualité de l'accueil, des traitements et des soins. Ils sont attentifs au soulagement de la douleur et mettent tout en oeuvre pour assurer à chacun une vie digne, avec une attention particulière à la fin de vie.



L'information donnée au patient doit être accessible et loyale.
La personne hospitalisée participe aux choix thérapeutiques qui la concernent.
Elle peut se faire assister par une personne de confiance qu'elle choisit librement.



Un acte médical ne peut être pratiqué qu'avec le consentement libre et éclairé du patient. Celui-ci a le droit de refuser tout traitement. Toute personne majeure peut exprimer ses souhaits quant à sa fin de vie dans des directives anticipées.



Un consentement spécifique est prévu, notamment, pour les personnes participant à une recherche biomédicale, pour le don et l'utilisation des éléments et produits du corps humain et pour les actes de dépistage.



Une personne à qui il est proposé de participer à une recherche biomédicale est informée, notamment, sur les bénéfices attendus et les risques prévisibles.
Son accord est donné par écrit. Son refus n'aura pas de conséquence sur la qualité des soins qu'elle recevra.



La personne hospitalisée peut, sauf exceptions prévues par la loi, quitter à tout moment l'établissement après avoir été informée des risques éventuels auxquels elle s'expose.

ANNEXE V : LE DEPLIANT « 3 JOURS L'AGE DU DEPISTAGE »

ANNEXE VI : LE QUESTIONNAIRE

Madame, Monsieur,

Je suis étudiante en quatrième année d'école de sage femme et dans le cadre de mon mémoire de fin d'étude, je réalise une enquête sur le dépistage néonatal des maladies métaboliques. Cette enquête permettra par la suite d'améliorer l'information et la prise en charge de ce dépistage.
Ainsi je sollicite votre aide et vos réponses.
Ce questionnaire est anonyme.

Je vous remercie d'avance pour votre participation.

Aude Donnen

Cochez les réponses qui correspondent à votre choix.

Questions sur le dépistage néonatal :

1 - Votre enfant a t-il bénéficié d'un test de dépistage des maladies métaboliques ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

2 - Souvenez vous quelles étaient les maladies dépistées ?

- ☐ Phénylcétonurie
- ☐ Hypothyroïdie congénitale
- ☐ Trisomie 21
- ☐ Toxoplasmose
- ☐ Hyperplasie congénitale des surrénales
- ☐ Mucoviscidose
- ☐ Tyrosinémie
- ☐ Thalassémie
- ☐ Drépanocytose

3 - Avez-vous signé un consentement ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

4 - Pour quelles raisons vous a t on demandé de signer ce consentement ?

- ☐ Signature pour autoriser la réalisation d'un test génétique complémentaire
- ☐ Signature pour autoriser la réalisation du prélèvement sanguin

5 - Les résultats vous seront ils annoncés systématiquement ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

6 - Qui vous les communiquera ?

- ☐ Le centre de dépistage
- ☐ Le pédiatre de la maternité

7 - Dans quel délai pouvez-vous être contactés ?

- ☐ 3 jours
- ☐ 15 jours
- ☐ 1 mois
- ☐ 3 mois

8 - Si le test s'avère positif, est-ce que l'enfant est obligatoirement atteint d'une des maladies ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

9 -Quelle est l'utilité de tels dépistages ?

10 - Aviez-vous déjà reçu des informations avant votre séjour en maternité ?

- ☐ Oui
- ☐ Non

11 - Si oui, comment ?

- ☐ Autre grossesse
- ☐ Entourage
- ☐ Magazine
- ☐ Professionnels de santé

□ Consultations prénatales

□ Carnet de maternité

□ Internet

12 - Vous a-t-on donné des informations sur le dépistage pendant votre séjour en maternité ?

□ Oui

□ Non

13 - Si oui, sous quelles formes vous ont-elle été dispensées ?

□ Informations orales

□ Informations écrites (dépliant)

14-Si vous avez eu le dépliant, l'avez-vous lu ?

□ Oui complètement

□ Oui partiellement

□ Non

15-Est-ce qu'il vous a paru complet et accessible ?

□ Oui

□ Non

16-Par quel professionnel en maternité avez-vous reçu des informations orales?

□ Le pédiatre

□ La sage femme

□ L'auxiliaire de puériculture

□ Autre :

17- Ces informations ont-elles été suffisantes et compréhensibles ?

□ Oui

□ Non

18- Ces informations ont-elles été sources d'inquiétude ?

□ Oui

□ Non

19- Vous sentiez vous disponible à recevoir ces informations ?

□ Oui

□ Non

20- Auriez-vous souhaité que l'on vous en parle plus précocement dans la grossesse ?

□ Oui

□ Non

21- À quel moment pensez-vous qu'il serait nécessaire d'avoir une information ?

□ Au premier trimestre de grossesse

□ Au second trimestre de grossesse

□ Au troisième trimestre de grossesse

□ Au moment du prélèvement

□ Autres (période d'information et moyen d'information que vous auriez préféré) :

Questions sur votre situation personnelle :

22-Quel âge avez-vous ?

- ☐ Moins de 20 ans
- ☐ Entre 20 et 29 ans
- ☐ Entre 30 et 39 ans
- ☐ Plus de 40 ans

23-Quelles sont vos origines ?

24-Quelle est votre profession actuelle ?

25- Quelle est votre situation familiale ?

- ☐ Mariée
- ☐ Pacsée
- ☐ Concubinage
- ☐ Célibataire

26-Aviez-vous des enfants avant cette naissance ?

- ☐ oui

□ non

27-Si oui, avaient –ils bénéficié de ce test de dépistage ?

□ oui

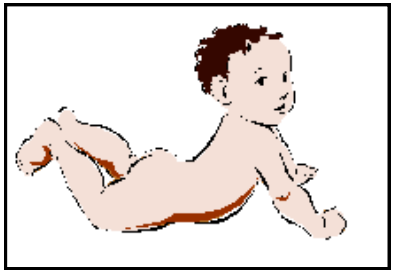
□ non

Merci d'avoir répondu à ce questionnaire

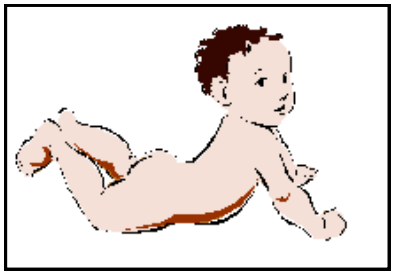


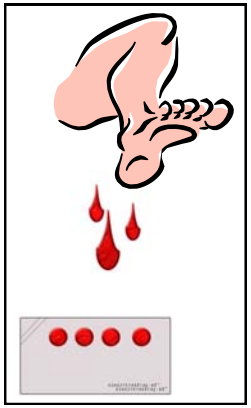
0

1

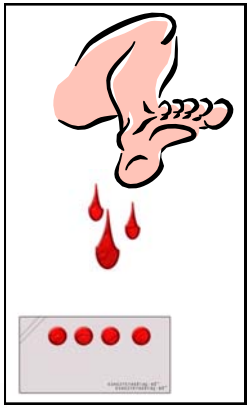


2





3



1
2
3
4
5
6
7

15

=

=

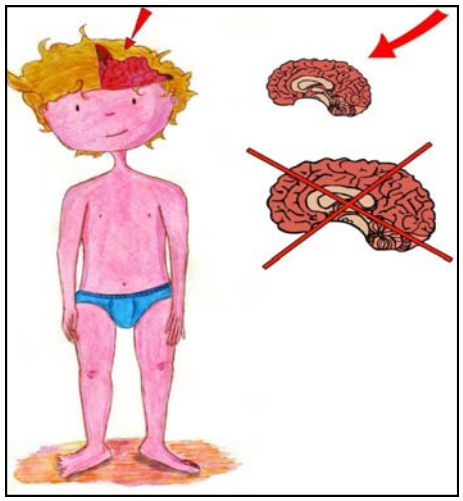
Le dépistage néonatal des maladies Métaboliques



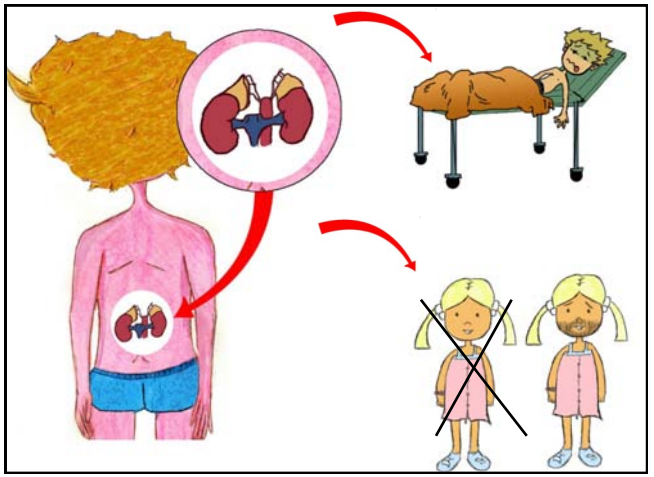
Proposition de plaquette

Réalisé par Donnen Aude. Etudiante sage femme de Metz.

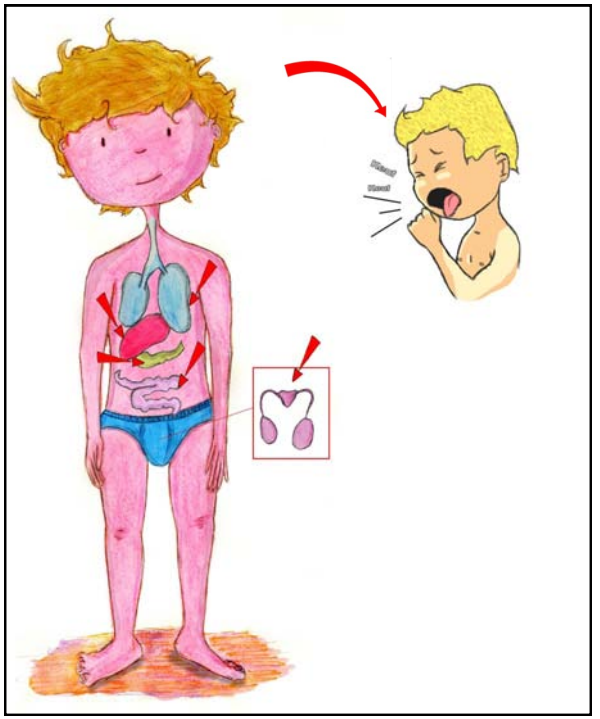
Phénylcétonurie



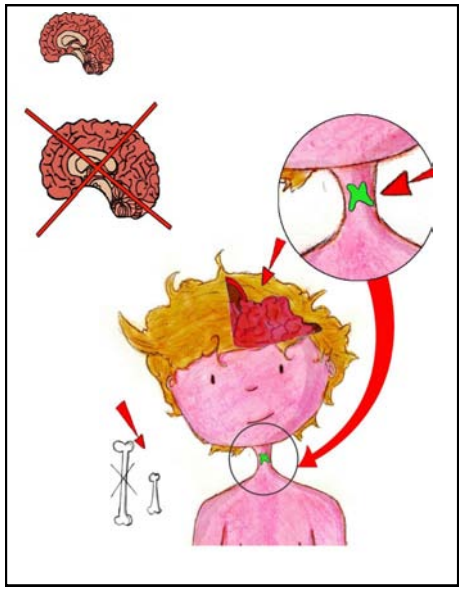
Hyperplasie Congénitale des surrénales



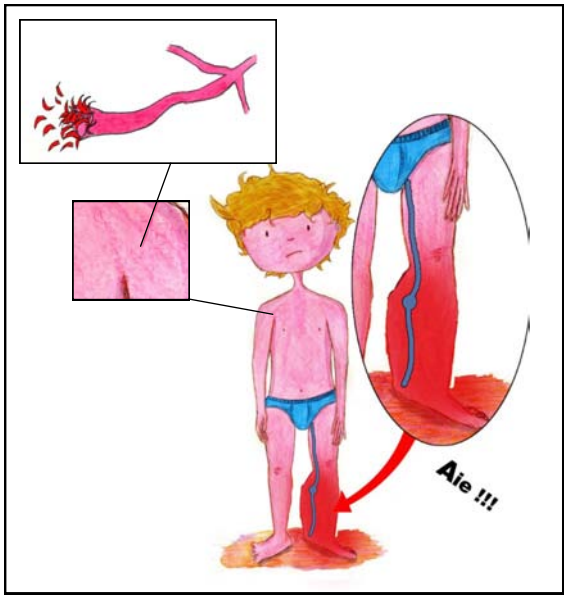
Mucoviscidose



Hypothyroïdie



Drépanocytose



AFDPHE

Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant.
38, rue Cauchy—75015 Paris

www.afdphe.asso.fr

RESUME

Le dépistage néonatal des maladies métaboliques : phénylcétonurie, hypothyroïdie, hyperplasie congénitale des surrénales, mucoviscidose, drépanocytose, est une action de médecine préventive efficace, permettant de reconnaitre et de traiter rapidement ces affections congénitales. Ce dépistage est effectué à 72 h de vie de l'enfant. Une information préalable des parents sur ce dépistage et son utilité est nécessaire afin d'obtenir leur accord pour le prélèvement sanguin.

Qu'en est-il des connaissances du côté des parents notamment des mères ? Quel moment jugent-elles le plus opportun pour recevoir toutes ces informations ?

Pour tenter de répondre à ces interrogations, nous avons réalisé une enquête par questionnaire auprès des accouchées de l'hôpital maternité de Metz et de l'hôpital Bel Air de Thionville. Les résultats obtenus montrent que les femmes ont des méconnaissances sur ce dépistage et qu'en majorité elles souhaiteraient une information au cours de la grossesse. Ainsi il nous parait souhaitable de répondre à cette attente et en parallèle de renforcer l'information au moment de la naissance.