



HAL
open science

Le dépistage néonatal systématique : information délivrée aux parents par les professionnels de santé à la Maternité Régionale de Nancy

Chloé Isnard

► To cite this version:

Chloé Isnard. Le dépistage néonatal systématique : information délivrée aux parents par les professionnels de santé à la Maternité Régionale de Nancy. Médecine humaine et pathologie. 2018. hal-03870392

HAL Id: hal-03870392

<https://hal.univ-lorraine.fr/hal-03870392>

Submitted on 24 Nov 2022

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.



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-memoires-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 de Lorraine

École de Sages-Femmes

de

NANCY

Le dépistage néonatal systématique

*Information délivrée aux parents par les professionnels de santé à
la Maternité Régionale de Nancy*

Mémoire présenté et soutenu par

Isnard Chloé

Directeur de mémoire : Docteur Tanguy Maurice

AHU – Médecine de Santé Publique

Année de soutenance 2018

Université de Lorraine

École de Sages-Femmes

de

NANCY

Le dépistage néonatal systématique

*Information délivrée aux parents par les professionnels de santé à
la Maternité Régionale de Nancy*

Mémoire présenté et soutenu par

Isnard Chloé

Directeur de mémoire : Docteur Tanguy Maurice

AHU – Médecine de Santé Publique

Année de soutenance 2018

REMERCIEMENTS

Je remercie Monsieur le Docteur Tanguy, médecin de Santé Publique et directeur de ce mémoire, pour ses conseils, sa disponibilité et le temps consacré à mon travail.

Je remercie Madame le Docteur Hubert, pédiatre à la MRUN, pour ses précieux conseils.

Je remercie Madame Bogusz, sage-femme coordinatrice à la MRUN, pour m'avoir accordé du temps.

Je remercie toutes les patientes qui ont pris le temps de répondre à mes questionnaires.

Je remercie ma mère pour son incroyable soutien tout au long de ce travail et durant toutes ces années passées.

Je remercie également mon grand-père qui a su m'écouter et m'épauler durant tant d'années.

Je remercie mon beau-père pour sa présence.

GLOSSAIRE

AFDPHE : Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant

BEH : Bulletin Epidémiologique Hebdomadaire

CFTR : Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator

CNAMTS : Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés

CNIL : Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés

CNPDN : Comité National de Pilotage du Dépistage Néonatal

CPP : Comité de Protection des Personnes

CRCM : Centre de Ressources et de Compétences de la Mucoviscidose

DNS : Dépistage Néonatal Systématique

EUCERD : European Union Committee of Experts on Rare Diseases

HAS : Haute Autorité de Santé

Hb : Hémoglobine

HC : Hypothyroïdie Congénitale

HCS : Hyperplasie Congénitale des Surrénales

INSEE : Institut National de la Statistique et des Etudes Economiques

INSERM : Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale

ISNS : International Society for Neonatal Screening

J1 : le lendemain du jour de l'arrivée en service (deuxième jour d'hospitalisation)

Déficit en MCAD : déficit en acyl-coA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne

MRUN : Maternité Régionale Universitaire de Nancy

OMS : Organisation Mondiale de la Santé

OGE/OGI : Organes Génitaux Externes/Internes

PCU : Phénylcétonurie

PNP : Préparation à la Naissance et à la Parentalité

QCM : Questions à choix multiples

RCIU : Retard de Croissance Intra-Utérin

SDC/SME : Suites de Couches/Secteur Mère-Enfant

SFDN : Société Française de Dépistage Néonatal

TSH : Thyroid Stimulating Hormone = Thyroestimuline

RFM : Registre Français de Mucoviscidose

SOMMAIRE

GLOSSAIRE	5
INTRODUCTION	7
1. CONTEXTE	7
2. LE DEPISTAGE GENERAL EN FRANCE	7
3. LE DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE EN FRANCE	8
4. UNE POLITIQUE DE SANTE PUBLIQUE	9
5. LE DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE EN PRATIQUE	9
6. LES MALADIES DEPISTEEES	9
7. LES ENJEUX DE LA RECHERCHE	14
8. LE DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE DANS LE MONDE	14
9. CADRE LEGAL ET INFORMATION DU PATIENT	15
9.1. LE DROIT DU PATIENT	15
9.2. LA FORMATION DES PROFESSIONNELS DE SANTE	15
10. ROLE DE LA SAGE-FEMME DANS LE DEPISTAGE NEONATAL	16
10.1. HYPOTHESES ET OBJECTIFS	16
MATERIEL ET METHODE	17
1. TYPE D'ETUDE	17
2. POPULATION ETUDIEE	17
3. MODALITES DE REALISATION DE L'ETUDE	17
3.1. MODALITES DE RECRUTEMENT	17
3.2. MODALITES D'INFORMATION	17
3.3. MODALITES DE RECUEIL	18
4. RECUEIL ET SAISIE DES DONNEES	18
5. ASPECTS ETHIQUES ET REGLEMENTAIRES	18
RESULTATS	19
1. CARACTERISTIQUES DE LA POPULATION ETUDIEE	19
2. MOMENTS POUR DELIVRER L'INFORMATION	19
3. SUPPORTS D'INFORMATIONS UTILISES	20
4. CONNAISSANCES DES PATIENTES A PROPOS DU DNS	22
DISCUSSION	25
1. RESULTATS PRINCIPAUX ET ANALYSE	25
1.1. POPULATION ETUDIEE	25
1.2. MOMENTS PROPICES POUR DELIVRER L'INFORMATION	25
1.3. INFORMATIONS ET SUPPORTS UTILISES	27
1.4. CONNAISSANCES DES PATIENTES INTERROGEES	29
1.5. INFORMATIONS JUGEES INDISPENSABLES A RECEVOIR	32
2. POINTS FORTS DE L'ETUDE	33
3. POINTS FAIBLES DE L'ETUDE	33
4. PROPOSITIONS ET PERSPECTIVES	34
CONCLUSION	35
BIBLIOGRAPHIE	36
ANNEXES	42

INTRODUCTION

1. CONTEXTE

Actuellement, le dépistage néonatal systématique est proposé aux parents en suites de couches afin que le test soit réalisé à leur nouveau-né. Les professionnels de santé de maternité ont alors un rôle important et se doivent d'informer au mieux les parents sur la réalisation, l'intérêt et les résultats de ce test (1) (2).

A la MRUN, il n'existe pas de protocole ou de note de service précisant l'information à délivrer. Ce sont majoritairement les sages-femmes des services de suites de couches qui sont en charge de cette transmission d'information aux patientes. Elles délivrent généralement ces informations aux patientes le jour de leur arrivée dans le service dans un premier temps, puis le troisième jour au moment de la réalisation du test de dépistage dans un second temps. Les quelques jours d'hospitalisation permettraient alors aux patientes de réfléchir à l'intérêt du dépistage, de bénéficier d'un complément d'information de la part des sages-femmes si nécessaire pour aboutir à un consentement éclairé.

Toutefois, l'information écrite peut être négligée et l'information orale est parfois sous-estimée (par manque de temps ou d'implication des professionnels de santé). L'information est également dense et les données transmises peuvent être difficiles à assimiler pour les parents, surtout quand le moment n'est pas propice pour recevoir l'information (comme le post-partum précoce). Tous ces facteurs peuvent être à l'origine d'une incompréhension chez les parents, qui peut être pourvoyeuse d'inquiétude. La qualité de l'information est donc indispensable (2).

2. LE DEPISTAGE GENERAL EN FRANCE

Un dépistage est une démarche de prévention secondaire. Il consiste à identifier les sujets potentiellement atteints d'une maladie ou d'une anomalie grave et traitable avant l'apparition de signes cliniques. Il n'a pas de valeur diagnostique et n'aura d'intérêt que s'il existe des moyens diagnostiques précoces conduisant, in fine, à la mise en place d'un traitement. L'objectif d'un dépistage est de pouvoir modifier l'évolution d'une maladie et donc d'améliorer la santé des individus (1) (2).

Le dépistage en population générale est organisé selon les dix critères de Wilson et Jungner, édités par l'OMS en 1968 : la maladie doit être un problème de santé publique, elle doit disposer d'un traitement, il faut bénéficier de moyens appropriés de diagnostic et de traitement, 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 (évolution) de la maladie doit être comprise, le protocole de traitement doit être défini, le rapport économique coût/bénéfice doit être apprécié et la pérennité du programme doit être assurée (il faut assurer la continuité d'actions dans la recherche des cas) (3).

3. LE DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE EN FRANCE

En 1963, Robert Guthrie réussissait à isoler la phénylcétonurie chez certains individus dépistés. C'est ainsi qu'en 1972, le dépistage de la PCU s'est généralisé à toute la population française et tous les nouveau-nés ont alors pu bénéficier de ce test. De nombreuses autres recherches scientifiques ont par la suite permis d'inclure des maladies supplémentaires dans le programme de DNS (1) (2).

Le DNS a été organisé à partir des critères de Wilson et Jungner. Plusieurs conférences ont par la suite repris ces critères et y ont précisé : la nécessité d'une méthode fiable de dépistage (recueil simple, marqueur fiable, facile à doser, technique peu coûteuse, limiter les faux positifs et les faux négatifs), une prévalence suffisante de la maladie dépistée (le seuil est fixé à 1/15 000), l'exhaustivité, une confidentialité des résultats, le financement du programme sur le long terme, un réel bénéfice pour le nouveau-né lui-même et la nécessité d'une information suffisante des familles (2).

Cette organisation a permis au programme de dépistage néonatal français de viser trois objectifs : l'égalité, l'efficacité et l'utilité (2).

Ce dépistage permet d'identifier les nouveau-nés susceptibles d'être atteints d'une maladie grave qui bénéficie d'un diagnostic précoce et d'une prise en charge thérapeutique limitant les risques de séquelles voire de décès. Il comprend le dépistage systématique de maladies héréditaires et/ou métaboliques telles que la mucoviscidose, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la phénylcétonurie et le dépistage de la surdité¹ dans la population générale. Il comprend également le dépistage ciblé de la drépanocytose pour les populations les plus à risque (1) (2).

Toutefois, il est à souligner que le dépistage de la mucoviscidose ne répond pas à tous les critères énoncés par l'OMS. En effet, la spécificité du test de dépistage de cette dernière n'est pas la plus performante. De plus, il n'existe à ce jour pas de traitement curatif pour la mucoviscidose. Cependant, des études menées dans d'autres pays ont démontré l'importance d'un dépistage néonatal de la mucoviscidose. Elle a donc été intégrée au programme en 2002 puisque les traitements symptomatiques proposés permettent néanmoins d'améliorer la qualité de vie et de prolonger l'espérance de vie des sujets atteints. Cette dernière n'a d'ailleurs cessé de progresser ; elle est de 45 à 50 ans en 2016 contre 30 ans en 2000 et 5 ans en 1960 selon les données du Registre Français de Mucoviscidose. En 2016, 177 nouveaux patients atteints de mucoviscidose ont été recensés par le RFM. Le DNS a permis d'en identifier 134 (les autres faisaient suite à des diagnostics préimplantatoires, prénataux ou immédiats devant l'apparition de symptômes) (4).

A ce jour, presque 100% des nouveau-nés qui naissent sur le territoire français sont dépistés à la naissance. En moyenne, 800 000 nouveau-nés sont dépistés par an en France métropolitaine et d'Outre-Mer soit 30 millions de nouveau-nés depuis l'introduction du DNS en 1972. Le dépistage néonatal s'inscrit donc dans une réelle démarche de santé publique (2) (5) (6).

¹ Le dépistage de la surdité n'a pas été intégré à l'étude

4. UNE POLITIQUE DE SANTE PUBLIQUE

Le programme de dépistage implique un grand nombre d'acteurs sur tout le territoire national.

En France, le DNS est sous la tutelle du Ministère de la Santé et ses finances sont assurées par la Caisse Nationale d'Assurance Maladie des Travailleurs Salariés (CNAMTS). La Haute Autorité de Santé (HAS) émet également des recommandations sur ce sujet, généralement validées par l'Agence de la Biomédecine.

L'Association Française de Dépistage et de Prévention des Handicaps de l'enfant (AFDPHE) créée en 1975 qui, constituée de plusieurs Associations Régionales, joue également un rôle primordial dans le DNS. En effet, elle intervient à chaque étape du programme en organisant, en coordonnant et en assurant le suivi de l'ensemble du dépistage. Ses missions lui sont confiées par le Ministère et la CNAMTS.

Chaque structure, et notamment les Associations Régionales, sont en étroite collaboration avec les maternités, les laboratoires agréés, et les spécialistes qui assurent la prise en charge ultérieure de l'enfant malade (5) (7).

5. LE DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE EN PRATIQUE

Le dépistage n'est pas obligatoire mais doit être systématiquement proposé aux jeunes parents. Il est donc primordial que les professionnels de santé puissent apporter une information précise et compréhensible sur l'ensemble des modalités du dépistage. L'AFDPHE stipule que les informations doivent être délivrées avant la réalisation du test. Cela permet aux parents de réfléchir, de s'informer et ainsi d'avoir une bonne compréhension du DNS pour pouvoir donner un consentement éclairé (8). L'AFDPHE met d'ailleurs à disposition des professionnels de santé un dépliant intitulé « 3 jours, l'âge du dépistage » qu'ils peuvent remettre aux parents (9). Les modalités pratiques du dépistage y sont détaillées (Annexe I) mais l'information écrite doit être complétée par une information orale de la part des professionnels. La HAS recommande d'ailleurs de réaliser ce prélèvement à environ 72 heures de vie de l'enfant. Toutefois, à l'heure des sorties précoces, le prélèvement peut être réalisé à partir de 48 heures de vie. Il est généralement réalisé à la maternité avant la sortie, mais les professionnels de santé libéraux (sages-femmes, pédiatres et médecins généralistes) peuvent également être concernés (8).

6. LES MALADIES DEPISTÉES

Jusqu'à début 2018, la liste des maladies faisant l'objet d'un dépistage néonatal était définie dans l'article R1131-21 du code de la Santé Publique dans l'arrêté du 22 janvier 2010. Toutefois, avec les avancées scientifiques, l'AFDPHE doit constamment envisager de nouveaux dépistages et les soumettre au Ministère (5). Une réforme du DNS a alors été envisagée (10). Ainsi, depuis le 1^{er} mars 2018, la liste des maladies intégrées au dépistage néonatal est définie dans l'arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale. Cependant, aucune nouvelle maladie n'a été intégrée au programme de dépistage. A ce jour, les maladies dépistées sont

la mucoviscidose, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la phénylcétonurie et la surdité dans la population générale, et la drépanocytose dans les populations à risque (11).

La **phénylcétonurie** est la première maladie héréditaire (à transmission autosomique récessive) et métabolique à avoir fait l'objet d'un dépistage néonatal en France. Elle a été intégrée au programme de dépistage systématique en 1972. Elle s'explique par un déficit enzymatique à l'origine d'une accumulation de phénylalanine dans l'organisme et toxique pour le cerveau (12) (13) (14).

En 2013, l'AFDPHE estime que 50 bébés atteints de PCU naissent chaque année en France. La fréquence de la maladie est estimée à environ 1/16000 naissances (9).

Les patients atteints de cette maladie sont asymptomatiques dans les premières années de vie mais l'absence de diagnostic peut être à l'origine de troubles neurologiques dont un retard de développement psychomoteur, un déficit intellectuel et des troubles cutanéomuqueux irréversibles. A l'inverse, les patients diagnostiqués précocement et immédiatement pris en charge n'ont aucune expression clinique particulière et leur devenir est dit normal (12) (13).

Le dépistage de la PCU s'applique à tous les nouveau-nés et consiste en un dosage de phénylalanine plasmatique. Plus le dosage est élevé, plus la PCU est sévère. La maladie pouvant être diagnostiquée et traitée rapidement, le diagnostic anténatal de la phénylcétonurie ne se pratique pas en France (12) (14).

La prise en charge thérapeutique doit immédiatement faire suite au diagnostic de PCU. Elle repose essentiellement sur la mise en place du régime de Bickel. Il s'agit d'un régime diététique pauvre en phénylalanine mais comportant d'autres nutriments nécessaires au développement et à la croissance optimale de l'individu. Ce régime doit même être instauré chez le nouveau-né en présence de résultats de dépistage suspects. Il existe également un médicament qui participe à la prise en charge thérapeutique du malade, mais qui n'est efficace que chez un petit nombre de personnes. Quel que soit le traitement, le but premier est de maintenir un taux de phénylalanine en quantité normale dans l'organisme (12) (13).

Les femmes atteintes de PCU et en âge de procréer devront obligatoirement bénéficier d'une contraception puisque des taux de phénylalanine plasmatique peu ou mal contrôlés seront à haut risque d'embryopathie pendant la grossesse. Si un désir de grossesse est exprimé, le traitement devra être réadapté avant la conception afin que le développement embryonnaire ne soit pas impacté (15).

L'hypothyroïdie congénitale (HC) est la deuxième maladie à avoir été intégrée au programme de dépistage néonatal en 1978. Il s'agit d'un trouble endocrinien qui se traduit par une sécrétion hormonale insuffisante par la glande thyroïde de L-thyroxine. Certaines HC peuvent être transitoires par exposition des femmes enceintes à une surcharge ou une carence iodée, ou d'origine iatrogène par des traitements antithyroïdiens pris pendant la grossesse. Elles s'améliorent spontanément dans les premières semaines de vie de l'enfant et ne nécessitent pas de traitement particulier contrairement aux HC permanentes. La majorité des HC rencontrées sont sporadiques mais certaines peuvent être d'origine génétique (8) (16).

La fréquence de cette maladie est d'environ 1/3500 bébés, d'après l'AFDPHE (8).

La L-thyroxine a un rôle important dans le développement cérébral et la croissance du nouveau-né. Ainsi, dans les HC non traitées, la faible sécrétion hormonale entraîne un retard mental profond, souvent accompagné d'une forme de nanisme à l'âge adulte. Ces signes sont tardifs et irréversibles dès leur apparition. Cependant, les HC précocement dépistées et traitées assurent un développement cérébral et psychomoteur suffisant. La majorité des enfants atteints d'HC sont asymptomatiques au début de leur vie, seuls 1 à 4% des

cas d'HC sont repérés cliniquement à la naissance, mais les signes ne sont pas spécifiques (macrosomie, hypotonie, hypothermie néonatale, fontanelle postérieure très large) (8) (16).

Le dépistage néonatal est alors justifié dès les premiers jours de vie et inclut tous les nouveau-nés. Il repose sur le dosage de la TSH ; une hormone qui régule la production de L-Thyroxine par rétrocontrôle. Dans un contexte d'HC, le taux de TSH sera alors augmenté sauf si l'origine est centrale, mais l'anomalie hypothalamo-hypophysaire crée de nombreux autres déficits hormonaux identifiables (RCIU, hypoglycémie et hypocalcémie sévères...) (8) (17). Si le résultat du dépistage est anormal, les tests diagnostiques reposeront alors sur les dosages sériques de TSH mais aussi T4, T3 libre et la thyroglobuline, sur une scintigraphie thyroïdienne voire une échographie thyroïdienne (16) (17).

Le traitement de l'HC repose sur une supplémentation de thyroxine. Le traitement doit être pris à vie et un suivi médical spécialisé est nécessaire afin d'adapter le traitement dans le but de maintenir des taux suffisants d'hormones dans l'organisme. Un traitement précoce et adapté assure à l'individu une croissance osseuse et un développement psychomoteur et intellectuel normaux. Une grossesse chez une femme atteinte d'HC est possible mais il est important d'avoir un suivi particulier de la grossesse, de l'évolution de l'hypothyroïdie et du traitement à adapter. Peut également se poser la question d'un diagnostic anténatal par échographie de la thyroïde du fœtus qui permettrait d'instaurer un traitement in utero de l'hypothyroïdie fœtale et d'anticiper la prise en charge (8) (16) (17).

La **drépanocytose** a ensuite été intégrée au programme de dépistage néonatal en 1989 en France d'Outre-Mer et en 1995 en Métropole. En effet, c'est la seule des cinq maladies qui s'intègre dans un dépistage ciblé c'est-à-dire que seules certaines populations ont été définies comme étant à risque (18).

C'est une maladie génétique à transmission autosomique récessive. Elle est liée à une anomalie de structure de l'hémoglobine. Un sujet drépanocytaire possède en effet des hémoglobines anormales qui vont se polymériser dans le globule rouge quand elles sont désoxygénées, ce qui entraîne une déformation du globule rouge, qui sera moins malléable dans les vaisseaux, et une hémolyse prématurée (19) (20).

La fréquence de la drépanocytose est estimée à 1/800 naissances dans la population à risque selon l'AFDPHE. Les populations à risque proviennent de France d'Outre-Mer, d'Afrique Noire et d'Afrique du Nord, d'Amérique du Sud, d'Inde, du Moyen Orient et des pays du pourtour méditerranéen (9) (18).

Dans les premières semaines de vie, l'individu atteint est asymptomatique et en l'absence de dépistage, le diagnostic clinique est trop tardif. De nombreux symptômes et complications graves peuvent apparaître durant la première année si la maladie n'est pas prise en charge. Les personnes drépanocytaires sont facilement sujettes aux crises vaso-occlusives douloureuses, aux infections pouvant conduire au décès, aux crises d'anémies aiguës allant jusqu'à nécessiter des transfusions en urgence, et aux ictères précoces. Quand la maladie est dépistée tôt, les complications peuvent être prévenues et évitées (19).

En métropole, le dépistage néonatal de la drépanocytose concerne uniquement les nouveau-nés à risque d'être atteint de la maladie. Ce risque est défini selon l'origine géographique des parents (Annexe II). Il s'applique alors à tous les individus qui naissent en France d'Outre-Mer. Les tests de dépistage et de diagnostic s'appuient essentiellement sur une étude par électrophorèse de l'hémoglobine à partir du sang prélevé chez le nouveau-né. L'électrophorèse permet de séparer et de différencier toutes les hémoglobines et ainsi de définir le statut homozygote sain, homozygote malade ou hétérozygote sain des sujets (19) (20).

Seuls les sujets homozygotes sont malades et doivent bénéficier d'une prise en charge particulière assurée par des équipes spécialisées. Elle consiste en la mise en place de moyens thérapeutiques permettant de limiter l'apparition des complications tels que des vaccinations larges et des antibiothérapies systématiques

pour le risque infectieux. Elle repose aussi essentiellement sur l'éducation des parents et du sujet lui-même afin de reconnaître rapidement les symptômes des accidents aigus et de limiter au mieux les facteurs déclenchants tels que le froid, la déshydratation, l'altitude, le stress, l'activité physique intense... (18) (19) (21).

La grossesse n'est pas contre-indiquée chez une patiente atteinte de drépanocytose mais nécessitera une surveillance plus accrue des complications qui pourraient survenir. Un diagnostic anténatal pourra également être envisagé (19).

L'hyperplasie congénitale des surrénales (HCS) a été introduite au programme de DNS en 1995. Elle se traduit par des troubles du fonctionnement des glandes surrénales à l'origine d'une production hormonale anormale. C'est une maladie génétique et métabolique, à transmission autosomique récessive. Elle est liée à un déficit enzymatique en 21- β -hydroxylase, à l'origine d'un défaut de synthèse d'aldostérone et de cortisol à partir de progestérone. Cette dernière n'étant pas transformée, elle se retrouve en quantité anormalement élevée dans les glandes, ce qui entraîne indirectement une production excessive en testostérone (22) (23) (24).

D'après l'AFDPHE, la fréquence de cette maladie est d'environ 1/18000 naissances (9).

Dans l'HCS, le déficit d'aldostérone et de cortisol entraîne d'importants troubles du métabolisme hydrosalé et glucidique. Les malades non traités sont alors sujets à de fortes déshydratations pouvant rapidement conduire au décès. L'hyperandrogénie créée également une virilisation qui se traduit par une puberté précoce chez le garçon, et des OGE masculinisés chez la fille (les OGI restent normaux, à orientation féminine) qui peut être la cause d'une infertilité ultérieure. Enfin, ces troubles du métabolisme peuvent impacter la croissance de l'enfant, mais aussi de l'adulte, qui a tendance à s'accélérer. A l'inverse, si le sujet atteint est dépisté précocement et immédiatement pris en charge, son développement, sa croissance et sa puberté seront normaux (24) (25).

Le dépistage de cette maladie est très important et concerne tous les nouveau-nés. Il repose sur le dosage de 17OH progestérone à partir du prélèvement sanguin réalisé à J3. Des taux élevés de 17OH progestérone définissent le nouveau-né comme à risque d'HCS. Un test diagnostique est alors nécessaire et repose une fois de plus sur l'élévation du taux de 17OH progestérone sérique, ainsi que celui des androgènes. Un ionogramme sanguin peut aussi démontrer une hyponatrémie. Une étude de biologie moléculaire du gène de la 21- β -hydroxylase peut également être réalisée. Ces recherches biologiques sont toujours à corrélérer avec les signes cliniques de l'individu, notamment les symptômes de perte de sel (absence de prise de poids, déshydratation...) et les malformations des OGE chez la petite fille (23) (25).

Le traitement de l'HCS est un traitement hormonal substitutif. Il est à adapter à chaque sujet malade dans le but d'obtenir une normalisation des taux hormonaux dans l'organisme, et de lui permettre d'avoir une bonne croissance et un bon développement. L'hormonothérapie doit être prise à vie. Une chirurgie réparatrice des OGE peut également être proposée chez la jeune fille en cas de virilisation importante (23) (24) (25).

Une femme en âge de procréer atteinte d'HCS peut avoir une grossesse spontanée dans certains cas, mais la surveillance de cette dernière sera multidisciplinaire. Dans d'autres cas, la patiente devra bénéficier d'une aide médicale à la procréation. Quoi qu'il en soit, un test génétique est possible chez le conjoint afin de déterminer le risque de transmission chez l'enfant à naître et un diagnostic anténatal peut être réalisé dans un contexte d'HCS connue chez l'un des parents ou d'un enfant du couple (24) (25).

Actuellement, la **mucoviscidose** est la dernière maladie à avoir été intégrée au programme de dépistage néonatal en 2002 (4).

Il s'agit d'une maladie génétique à transmission autosomique récessive ; liée à une mutation du gène codant pour la protéine CFTR qui altère les échanges de chlore entre les cellules et leur milieu à l'origine d'un déséquilibre hydroélectrolytique qui crée alors une viscosité excessive des sécrétions ; notamment dans les bronches et le pancréas mais touche également le foie, les glandes sudoripares et les canaux déférents (4) (26) (27).

D'après l'AFPDHE et l'INSERM, la prévalence de la mucoviscidose est d'environ 1/4000 naissances. C'est l'une des maladies génétiques les plus fréquentes en France (9).

Dans ses premières semaines de vie, un enfant atteint de mucoviscidose est généralement asymptomatique ; seul un iléus méconial peut être révélé (27). Dans le premier mois, des bronchites et des diarrhées à répétition peuvent apparaître mais aucun signe clinique n'est spécifique de la maladie. Toutefois, un individu atteint de mucoviscidose non diagnostiquée peut très rapidement avoir d'autres complications bien plus graves ; essentiellement respiratoires et digestives (bronchopneumopathie chronique obstructive (BPCO), insuffisance respiratoire pouvant conduire au décès, infections pulmonaires, insuffisance pancréatique avec malabsorption des graisses voire diabète à l'âge adulte, anomalies fréquentes du transit avec malabsorption des nutriments, infertilité chez les hommes par obstruction des canaux déférents). Ainsi, ces complications sont graves voire mortelles mais non spécifiques de la mucoviscidose. Le diagnostic est souvent retardé, d'où l'importance d'intégrer cette maladie au DNS afin de pouvoir prévenir les nombreux symptômes (26) (27).

Le dépistage de la mucoviscidose repose en premier lieu sur le dosage biologique de la trypsine immunoréactive libérée par le pancréas atteint. Toutefois, l'hypertrypsinémie n'est pas spécifique de la mucoviscidose et il convient de réaliser, dans un deuxième temps, une recherche des mutations du gène CRTF après accord écrit des parents. Un test à la sueur peut également être réalisé chez le sujet dans un centre de référence de la maladie pour confirmer ou non le diagnostic. Il s'agit là de doser le chlore éliminé par les glandes sudoripares qui est très important chez les personnes atteintes de mucoviscidose (4) (26).

Dès lors qu'un individu est suspecté de mucoviscidose ou que le diagnostic est confirmé, il sera orienté dans un centre spécialisé (CRCM) pour une prise en charge pluridisciplinaire. Actuellement, il n'existe pas de traitement curatif contre la mucoviscidose mais de nombreux moyens ont été mis en place afin de prévenir et de limiter les complications de la maladie. Un suivi médical, kinésithérapeutique et nutritionnel régulier est primordial afin d'améliorer la qualité de vie du sujet atteint (4) (26). Actuellement, 6757 personnes sont atteintes de mucoviscidose en France, selon les dernières données du RFM de 2016 et toutes bénéficient d'une prise en charge adaptée (27).

Dans 98% des cas, la mucoviscidose est à l'origine d'une stérilité par anomalie de migration des gamètes, aussi bien féminine que masculine. Les grossesses spontanées chez les personnes atteintes sont donc rares mais l'assistance médicale à la procréation est tout à fait possible car les gamètes sont normalement présents. La grossesse n'est donc pas contre-indiquée chez une femme atteinte de mucoviscidose mais elle doit être anticipée, préparée et bénéficier d'un suivi spécialisé car les risques de complications sont augmentés. En France, le diagnostic anténatal de la mucoviscidose est proposé au couple si l'un d'eux est malade ou si un enfant de la fratrie est déjà atteint (26) (27).

7. LES ENJEUX DE LA RECHERCHE

De nombreuses études ne cessent de voir le jour dans le but d'améliorer la santé de la population. Plusieurs essais cliniques sont d'ailleurs en cours afin d'améliorer le traitement de la mucoviscidose. En effet, la recherche se porte actuellement sur la thérapie génique qui permettrait de corriger les anomalies génétiques à l'origine de la maladie. D'autres travaux sont portés sur la mise en place d'un traitement médicamenteux dont l'interaction entre la molécule et la protéine permettrait de pallier au dysfonctionnement de cette dernière (26).

En France, une autre maladie fait l'objet de plusieurs débats et recherches : le déficit en MCAD. Il s'agit d'une maladie grave, héréditaire et métabolique qui se traduit par un déficit enzymatique ne permettant pas à l'organisme d'assimiler les graisses correctement. En Europe, la prévalence de cette maladie est estimée entre 1/8000 et 1/25000 naissances selon la HAS. Elle est asymptomatique à la naissance mais une période de jeûne peut très rapidement entraîner une crise métabolique chez le sujet conduisant au coma voire au décès. Le traitement se résume à des mesures diététiques permettant le contrôle et l'équilibre entre les besoins et les dépenses métaboliques. Une prise en charge précoce et à vie réduit considérablement la mortalité des sujets atteints ; elle serait en effet quatre fois moindre chez les nouveau-nés dépistés selon les données d'autres pays ayant déjà intégré cette maladie à leur programme de dépistage. En pratique, le test de dépistage se ferait à partir de gouttes de sang prélevées chez le nouveau-né à 72 heures de vie et nécessiterait l'utilisation de la spectrométrie de masse en tandem (28). Il s'agit d'une nouvelle technologie qui pourrait bien être considérablement développée dans les laboratoires français. En effet, elle permettrait, tout en respectant les critères d'inclusion d'une maladie au DNS, de dépister une cinquantaine de pathologies uniquement à partir de quelques gouttes de sang (29).

C'est pourquoi, en 2011, la HAS avait recommandé l'extension du dépistage néonatal au déficit en MCAD en population générale (28) (30). A la suite de cette recommandation s'était créée la Société Française de Dépistage Néonatal (SFDN) dans le but d'améliorer le programme et de favoriser son ouverture sur d'autres maladies. Toutefois, en 2017, le déficit en MCAD n'était toujours pas intégré au programme de dépistage. Un comité national de pilotage du dépistage néonatal (CNPDN) a alors été mis en œuvre et travaille actuellement sur l'intégration du déficit en MCAD au DNS et à l'élargissement du programme de dépistage à une dizaine d'autres maladies, comme c'est déjà le cas dans certains pays d'Europe. Une réforme du DNS est actuellement en cours (29) (31) (32).

8. LE DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE DANS LE MONDE

Dans le monde, la plupart des pays ont adopté depuis de nombreuses années un programme de dépistage néonatal. Celui-ci est toutefois différent d'un pays à l'autre selon la population, les moyens mis à disposition, le système de santé...ce qui crée alors des disparités sur les maladies recherchées et les méthodes de dépistage utilisées (33).

En 2005 déjà, la société savante « American College of Medical Genetics » avait recommandé le dépistage de plus de 29 maladies. Certains pays ou Etats ont tenté de suivre ces recommandations et sont en avance par rapport à d'autres. C'est le cas notamment de l'Autriche, de l'Espagne, de la Hongrie, des Pays-

Bas, de l'Islande, de l'Australie et des Etats-Unis qui disposent actuellement des programmes de dépistage les plus vastes puisqu'ils s'intéressent à plus de 20 maladies. Les tests de dépistage utilisent souvent la spectrométrie de masse en tandem considérée comme la technique de pointe de nos jours, mais encore peu développée en France. A l'inverse, d'autres pays d'Amérique du Sud et d'Asie sont encore en période d'expérimentation sur les programmes de dépistage néonatal (33) (34) (35).

Bien que de multiples pays et Etats à travers le monde bénéficient de programmes de dépistage développés, l'organisation et la gestion de ces derniers montrent des faiblesses et l'information à délivrer aux parents n'est pas définie. Une harmonisation des pratiques semble avoir été évoquée plusieurs fois mais sans succès. En effet, en 1991, l'International Society for Neonatal Screening a été créée dans le but d'harmoniser et d'améliorer les programmes de dépistage et les pratiques à travers le monde. La Commission Européenne avait également émis le même projet pour les pays européens (36) (37).

9. CADRE LEGAL ET INFORMATION DU PATIENT

9.1. LE DROIT DU PATIENT

Chaque acte médical proposé ou réalisé chez un patient doit être accompagné d'une information orale et/ou écrite afin que cet acte soit compris et accepté. Pour tout acte, qu'il soit de nature préventive, diagnostique ou thérapeutique, les professionnels de santé ont obligation d'en informer le patient ou l'autorité légale si le patient est mineur. Cela constitue le droit du patient défini notamment dans la loi du 4 mars 2002.

Dans le cadre du DNS, ce sont les parents qui doivent recevoir l'information sur le dépistage et ses modalités. Cela est nécessaire pour qu'ils soient en mesure de donner un consentement éclairé, nécessaire pour la réalisation du test et toutes les mesures thérapeutiques qui pourraient être engendrées en cas de diagnostic positif. Le test de dépistage n'est pas obligatoire mais doit être systématiquement proposé aux parents. Ces derniers ont le droit de le refuser et peuvent revenir sur leur choix à tout moment.

L'article 11 de la loi n°2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé porte sur l'information des usagers du système de santé et l'expression de leur volonté (Annexe III) (38).

Pour le DNS, le consentement oral est suffisant pour la réalisation de la prise de sang et l'étude biologique des cinq maladies dépistées (38). Toutefois, le dépistage de la mucoviscidose nécessite un test supplémentaire basé sur l'étude génétique, qui requiert essentiellement le consentement écrit de l'autorité parentale (le nouveau-né étant mineur). En effet, en France, la recherche sur du matériel génétique est soumise à de nombreuses lois et exige des conditions particulières, citées notamment dans les articles 16-10 et 16-11 du code civil illustrés dans la loi de bioéthique n°2004-800 du 6 août 2004 relative aux droits de la personne et des caractéristiques génétiques (Annexe IV) (39).

9.2. LA FORMATION DES PROFESSIONNELS DE SANTE

Hospitaliers ou libéraux, ce sont les professionnels de santé qui sont tenus d'informer les patients de leur santé et de toutes les prises en charges proposées. Pour cela, dans le cadre du DNS, ils ont à leur disposition une brochure créée par l'AFDPHE intitulée « 3 jours, l'âge du dépistage » qu'ils peuvent remettre

aux parents (Annexe I) (9). Cette brochure, comme beaucoup d'autres articles et publications, participent également à la formation continue des professionnels de santé. En effet, la médecine est une science qui ne cesse d'évoluer et les connaissances des professionnels doivent également progresser en ce sens. Les soignants en maternité concernés par le DNS sont essentiellement les sages-femmes et les pédiatres. L'obligation à la formation continue est citée dans le code de déontologie de la sage-femme par l'article R.4127-304 du code de la santé publique, modifié par le décret n°2012-881 du 17 juillet 2012 (Annexe V) (40). Les mêmes propos sont transcrits dans le code de déontologie médicale pour les médecins (41). Cette obligation permet aux professionnels de santé d'assurer une transmission orale de l'information de façon claire et maîtrisée, de répondre aux questionnements des parents et ainsi de pouvoir les accompagner dans leur choix. (40) (41).

10. ROLE DE LA SAGE-FEMME DANS LE DEPISTAGE NEONATAL

10.1. HYPOTHESES ET OBJECTIFS

L'information sur le dépistage néonatal systématique est dense. La transmission et la compréhension de cette dernière peuvent en être impactées. C'est d'ailleurs ce qui m'a interpellé lors des stages réalisés auprès de sages-femmes libérales. Plusieurs patientes, que nous avons pu rencontrer et suivre dans la période postnatale à domicile, soulignaient le manque d'information à propos du DNS dans les services de maternité et s'étonnaient souvent de ne pas avoir été recontactées pour connaître les résultats du test de dépistage. Ce sont ces éléments qui ont été la source de ce travail.

Les hypothèses à tester dans cette étude sont :

- L'information écrite retranscrite sous forme de brochure n'est pas systématiquement délivrée aux parents.
- L'information orale est dense et les données transmises ne sont pas uniformisées entre chaque professionnel de santé.
- Le post-partum précoce n'est pas le moment le plus propice pour délivrer une information qui puisse être facilement comprise puisque les parents sont souvent moins réceptifs.
- Le manque d'information peut être anxiogène pour les parents.

Ce sont principalement ces hypothèses qui ont menées à la question de recherche : « Comment délivrer, au moment le plus propice, une information pertinente et compréhensible, aux parents ».

L'objectif principal de cette étude était donc de délivrer une information qui soit la plus claire et compréhensible par les professionnels de santé afin que celle-ci soit comprise et rassurante pour les parents.

Les objectifs secondaires étaient alors d'identifier les éléments les plus pertinents à divulguer à propos du test de dépistage mais également d'identifier les moments les plus propices pour délivrer cette information aux patientes.

MATERIEL ET METHODE

1. TYPE D'ETUDE

Il s'agit d'une étude épidémiologique, descriptive, transversale, rétrospective et monocentrique.

2. POPULATION ETUDIEE

L'étude réalisée inclut 100 patientes hospitalisées en service de suites de couches à la Maternité Régionale Universitaire de NANCY (MRUN), ayant accepté de répondre au questionnaire.

Les critères d'inclusion et de non inclusion ont été respectés :

- Critères d'inclusion :
 - Toutes les accouchées du service de SDC, quels que soient l'âge, la parité, le mode et le lieu d'accouchement, et dont le nouveau-né est hospitalisé avec sa mère et bénéficie du dépistage néonatal dans ce même service.
 - Patiente maîtrisant la langue française.
- Critères de non inclusion :
 - Patiente dont le nouveau-né est hospitalisé dans un autre service que les suites de couches.
 - Patiente qui bénéficie d'une sortie précoce et dont le nouveau-né ne sera pas dépisté avant la sortie (avant 48h de vie).
 - Patiente ne maîtrisant pas la langue française.

3. MODALITES DE REALISATION DE L'ETUDE

3.1. MODALITES DE RECRUTEMENT

Etude exhaustive par questionnaire anonyme (Annexe VI) auprès de 100 patientes en SDC à la MRUN, sur le mois d'octobre 2017 et le mois de décembre 2017.

Les questionnaires ont été remis en main propre à la patiente, dans sa chambre en service de suites de couches. Les questionnaires ont été remis à la patiente lors du deuxième jour de leur hospitalisation.

3.2. MODALITES D'INFORMATION

Une lettre d'information a été jointe au questionnaire précisant le thème et les objectifs de l'étude ainsi que le respect de l'anonymat. Les questionnaires ont tous été distribués et récupérés par mes soins,

accompagnés d'une information orale expliquant le sujet de mémoire choisi, les objectifs et l'intérêt des réponses apportées.

3.3. MODALITES DE RECUEIL

Tous les questionnaires ont été récupérés lors du troisième jour d'hospitalisation, après la réalisation du test de dépistage. Beaucoup ont été recueillis par mes soins, directement auprès de la patiente ; un retour sur la compréhension du questionnaire a alors toujours été demandé, ainsi qu'une discussion autour du test de dépistage avec un complément d'information si nécessaire. Cependant, pour des problèmes d'organisation, quelques questionnaires ont été laissés dans le service par les patientes avant leur sortie et récupérés par moi-même auprès du personnel dans la journée.

4. RECUEIL ET SAISIE DES DONNEES

Les informations ont été recueillies auprès des patientes par l'intermédiaire d'un questionnaire composé de 30 questions ; deux d'entre elles étaient des questions ouvertes et permettaient de compléter les autres questions fermées. Un champ d'expression libre a été laissé à la fin du questionnaire afin que les patientes puissent ajouter un commentaire ou des suggestions quant à l'information à délivrer. Ces 30 questions étaient classées par item avec les informations personnelles, les informations que les patientes auraient pu recevoir à propos du dépistage, et des questions concernant directement le test (Annexe V).

La saisie des données s'est faite à partir du logiciel Epidata et l'analyse a ensuite été réalisée à l'aide du logiciel Excel.

5. ASPECTS ETHIQUES ET REGLEMENTAIRES

Les questionnaires ont été élaborés avec pour principe de préserver l'anonymat des patientes. Aucune demande d'avis à la CNIL ou au CPP n'a donc été nécessaire.

Une autorisation de distribution des questionnaires auprès des patientes dans les services de suites de couches de la MRUN a été au préalable demandée à la cadre sage-femme en charge des services.

Enfin, l'accord des patientes était nécessaire et indispensable pour leur distribuer les questionnaires et leur demander d'y répondre.

RESULTATS

1. CARACTERISTIQUES DE LA POPULATION ETUDIEE

Parmi les 100 patientes qui ont été incluses dans l'étude, 90% ont déclaré avoir entre 20 et 35 ans. Les 10% des patientes restantes avaient plus de 35 ans et aucune patiente n'avait moins de 20 ans.

La moitié des patientes interrogées était employée et l'autre moitié, plutôt diversifiée, représentait de façon presque égale toutes les autres catégories socio-professionnelles.

Enfin, 75% des patientes étaient d'origine France Métropolitaine, le quart restant était d'origine Européenne, Asiatique, Africaine et de France d'Outre-Mer.

Enfin, la population étudiée comprenait 61% de primipares contre 39% de multipares (Annexe VII).

2. MOMENTS POUR DELIVRER L'INFORMATION

Tableau 1 : Effectifs des patientes ayant reçu une information avant le séjour en maternité selon la parité.

	Effectifs primipares en % (n=61)		Effectifs multipares en % (n=39)	
	Oui	Non	Oui	Non
Aviez-vous déjà reçu une information avant ?	22,9	77,1	61,5	38,5
Grossesse(s) précédente(s)	0,0		83,3	
Suivi de grossesse	28,6		16,7	
Préparation à la naissance	14,2		0,0	
Entourage	14,2		0,0	
Carnet de maternité	0,0		8,3	
Internet, forums	21,4		8,3	
Magazines	7,1		0,0	
Autres (école d'infirmier)	28,5		0,0	

Tableau 2 : Utilité d'une transmission d'information pendant la grossesse selon les patientes interrogées.

	Effectifs patientes (n=100)	Effectifs patientes en %
Oui, utile	93,0	93,0
<i>A quel moment ?</i>		
1° trimestre	6,0	6,2
2° trimestre	11,0	11,3
3° trimestre	80,0	82,5
<i>A quelle occasion ?</i>		
Suivi de grossesse	84,0	75,0
Préparation à la naissance	28,0	25,0
Non, inutile	3,0	3,0
Pas d'avis	4,0	4,0

Tableau 3 : Moments auxquels les patientes interrogées ont reçu une information.

	Effectifs en % Equipe de jour (n=74)	Effectifs en % Equipe de nuit (n=26)
Dans les 3 premières heures dans le service	9,4	100,0
Plus tard, dans les 24 premières heures	43,2	0,0
Après 24 heures	23,0	0,0
Après 48 heures	24,4	0,0

Tableau 4 : Disponibilité des patientes à recevoir l'information selon le moment choisi.

	Effectifs en % Dans les 3 premières heures (n=33)	Effectifs en % Dans les premières 24h (n=32)	Effectifs en % Après 24 heures (n=17)	Effectifs en % Après 48 heures (n=18)
Oui	9,1	75,0	82,3	5,5
Non, trop tôt	87,8	18,8	5,9	0,0
Non, trop tard	0,0	3,1	0,0	89,0
Ne sait pas	3,1	3,1	11,8	5,5

Les patientes pouvaient laisser un commentaire libre sur le moment qu'elles estimaient être le plus propice pour recevoir une information en service de maternité. Trente-sept patientes ont répondu « le lendemain à J1 » et quatre ont répondu « à J2 ».

3. SUPPORTS D'INFORMATIONS UTILISES

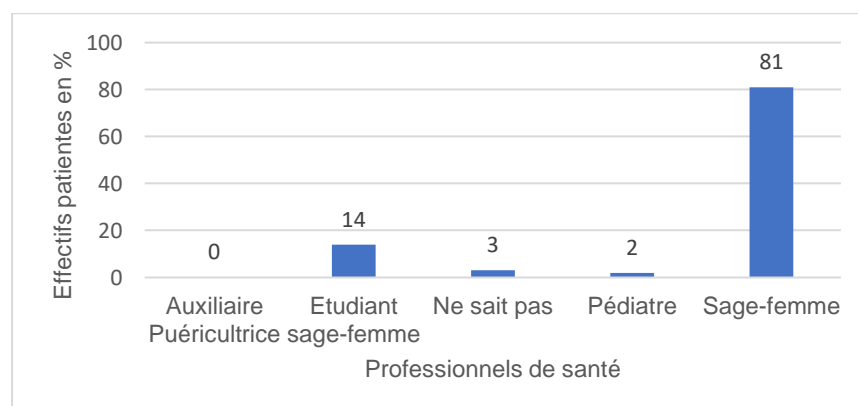


Figure 5 : Professionnels de santé ayant délivré l'information.

Tableau 5 : Délivrance de l'information écrite dans le service de maternité auprès des patientes interrogées.

	Effectifs patientes (n=100)	Effectifs patientes en %
Oui	57,0	57,0
L'avez-vous lu ?		
Oui, complètement	20,0	35,1
Oui, partiellement	28,0	49,1
Non	9,0	15,8
Non	43,0	43,0

Tableau 6 : Compréhension de l'information écrite par les patientes interrogées et nécessité d'une information orale.

	Effectifs patientes (n=48)	Effectifs patientes en %
Info accessible/compréhensible ?		
Oui, complètement	20,0	41,7
Oui, partiellement	28,0	58,3
Non	0,0	0,0
Est-elle source d'inquiétude ?		
Oui	10,0	20,8
Non	38,0	79,2
Besoin d'une info orale supplémentaire ?		
Oui	36,0	75,0
<i>L'avez-vous reçu ?</i>		
Oui	12,0	33,3
Non	24,0	66,7
Non	10,0	20,8
Ne sait pas	2,0	4,2

Tableau 7 : Délivrance et compréhension de l'information orale des patientes interrogées.

	Effectifs patientes n=100	Effectifs patientes en %
Information orale reçue	52,0	52,0
<i>Info/maladies dépistées</i>		
Oui	21,0	40,3
Non	30,0	57,7
<i>Info/prélèvement sanguin</i>		
Oui	48,0	92,3
Non	3,0	5,7
<i>Info/intérêt du dépistage</i>		
Oui	20,0	38,4
Non	31,0	59,6
<i>Info claire/compréhensible</i>		
Oui	20,0	38,4
Non	31,0	59,6
1 patiente n'a pas répondu		
Information orale non reçue	48,0	48,0
<i>Est-ce source d'inquiétude ?</i>		
Oui	30,0	62,5
Non	18,0	37,5

4. CONNAISSANCES DES PATIENTES A PROPOS DU DNS

Tableau 8 : Maladies intégrées au dépistage selon les patientes interrogées.

	Effectifs patientes en % (n=100) *
Mucoviscidose	85,0
Drépanocytose	30,0
Diabète	20,0
Hypothyroïdie congénitale	19,0
Hyperplasie congénitale des surrénales	14,0
Phénylcétonurie	12,0
Toutes les maladies génétiques	9,0
Trisomie 21	5,0
Ne sait pas	11,0

*Total des réponses aux QCM égal à 145%

Parmi les 100 patientes interrogées :

- 7 d'entre elles, d'origine « France métropolitaine » ont répondu la combinaison « mucoviscidose, phénylcétonurie, hyperplasie des surrénales, hypothyroïdie et drépanocytose »
- 2 patientes d'origine « Nord-Africaine » et 2 autres d'origine respective « Afrique Subsaharienne » et « France d'Outre-Mer » ont répondu la combinaison « mucoviscidose, phénylcétonurie, hyperplasie des surrénales et hypothyroïdie ».

Tableau 9 : Corrélation entre origine géographique des parents et dépistage de la drépanocytose selon les patientes interrogées.

	Effectifs patientes (n=100)	Effectifs patientes en %
Oui, corrélés	11,0	11,0
<i>Dont patientes éligibles pour le dépistage de la drépanocytose</i>	<i>2,0</i>	<i>18,2</i>
Non corrélés	20,0	20,0
Ne sait pas	69,0	69,0

Tableau 10 : Intérêts du dépistage néonatal selon les patientes interrogées.

	Effectifs patientes en % (n=100) *
Diagnostiquer une maladie avant les signes cliniques	87,0
Instaurer rapidement un traitement et éradiquer la maladie	28,0
Instaurer rapidement un traitement et éviter complications /décès	22,0
Ne sait pas	8,0

*Total des réponses aux QCM égal à 145%.

Tableau 11 : Consentements demandés aux patientes et intérêts du consentement écrit selon les patientes interrogées.

	Effectifs patientes en % (n=100)
Oral + écrit	19,0
Oral uniquement	10,0
Ecrit uniquement	64,0
Aucun	5,0
Ne sait pas	2,0
<i>Si consentement écrit demandé, pourquoi ? (n=83)</i>	
Pour autoriser le prélèvement sanguin	57,0
Pour autoriser le dépistage des maladies concernées	26,0
Pour autoriser un test supp pour le dépistage de la mucoviscidose	16,0
Ne sait pas	8,0
<i>Sous-total</i>	<i>107,0</i>

Tableau 12 : Communication des résultats de dépistage selon les patientes interrogées.

	Effectifs patientes (n=100)	Effectifs patientes en %
Oui, systématiquement	26,0	26,0
<i>Avec quel délai ?</i>		
Quelques jours	2,0	7,7
Deux semaines	3,0	11,5
Un mois	6,0	23,1
Trois mois	10,0	38,5
Ne sait pas	5,0	19,2
Non, pas systématiquement	26,0	26,0
Ne sait pas	48,0	48,0

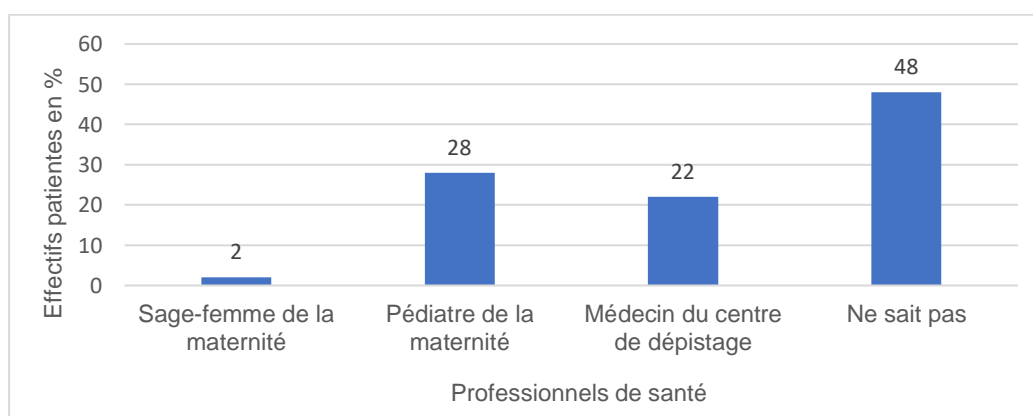


Figure 6 : Professionnel de santé chargé de communiquer les résultats selon les patientes interrogées.

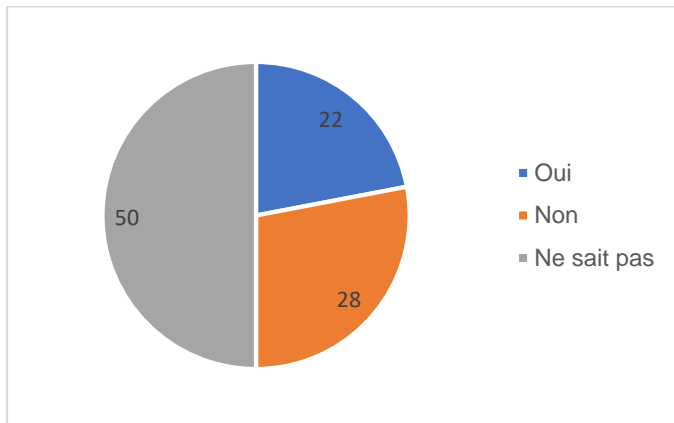


Figure 7 : Diagnostic certain d'une des maladies en cas de résultat de dépistage positif selon les patientes interrogées.

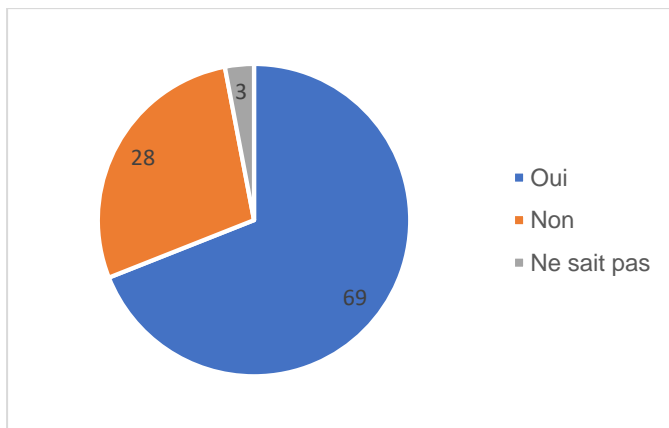


Figure 8 : Nécessité d'un contrôle supplémentaire en cas de résultat de dépistage positif selon les patientes interrogées.

Tableau 13 : Informations jugées indispensables à recevoir selon les patientes interrogées.

	Effectifs patientes en % (n=100) *
Les maladies dépistées	95,0
L'intérêt du dépistage	67,0
La nécessité et l'intérêt du consentement écrit	16,0
La réalisation du prélèvement sanguin	33,0
La transmission des résultats, délais et contrôle si R+	88,0
Les données transmises sont suffisantes	2,0

*Total des réponses aux QCM égal à 301%

DISCUSSION

1. RESULTATS PRINCIPAUX ET ANALYSE

1.1. POPULATION ETUDIEE

Au vu des résultats de l'étude obtenus, la population étudiée semble plutôt représentative de la population française actuelle. En effet, les données obtenues correspondent aux données de l'INSEE de 2017 qui démontrent que la catégorie socio-professionnelle la plus représentée chez les femmes était celle des « employées », bien que la catégorie « cadres et professions intellectuelles supérieures » évolue très favorablement (42). L'accès à de longues études et l'autonomie professionnelle actuelle des femmes ne cessent de reculer l'accès à la maternité. Selon l'INSEE, l'âge moyen des femmes en âge de procréer était de 24 ans en 1960 et de 30 ans en 2017 au premier enfant ce qui reflète la moyenne d'âge de la population étudiée qui était de 30-31 ans (43) (44).

La connaissance de l'origine géographique des patientes interrogées était d'autant plus importante qu'elle permettait de repérer les nouveau-nés potentiellement à risque et donc susceptibles d'être inclus dans le dépistage de la drépanocytose. Ainsi, 15% des patientes citaient une origine faisant partie des critères d'éligibilité du dépistage de cette maladie ; ces patientes devaient donc en être dûment informées.

Enfin, la population étudiée comprenait 61% de primipares contre 39% de multipares. Il peut donc s'agir, pour presque 2/3 des patientes, d'une population essentiellement novice et peu expérimentée dans les différents sujets de la maternité. Toutefois, même si plus du tiers des patientes a déjà eu une expérience de la maternité, l'évolution constante du dépistage, des maladies et des prises en charge mérite que l'information ne soit pas négligée, et ce quelle que soit la parité.

1.2. MOMENTS PROPICES POUR DELIVRER L'INFORMATION

L'AFDPHE qui s'est vu confier la gestion et l'organisation du dépistage néonatal recommande que l'information, écrite et orale, sur ce dépistage soit délivrée bien avant la réalisation du prélèvement afin que celle-ci soit la plus claire et compréhensible possible pour les parents (8). Nous nous sommes alors interrogés sur les moments les plus propices pour délivrer l'information, quelles étaient les attentes et la réceptivité des patientes.

1.2.1. Information avant le séjour en maternité

Toute parité confondue, seules 38% des patientes interrogées déclaraient avoir reçu une information avant leur séjour en maternité. Une grande majorité d'entre elles (61.5%) était des multipares et seules 22.9% des primipares estimaient avoir eu une information avant le séjour en maternité.

L'information délivrée aux patientes avant le séjour en maternité provenait en grande partie des grossesses précédentes mais n'était bénéfique qu'aux multipares, bien que 38.5% de ces dernières déclaraient ne jamais avoir eu d'explications avant. La deuxième source d'information était le suivi de grossesse bien qu'encore trop faiblement cité par les patientes quelle que soit la parité. Les autres ressources ont été très peu voire non citées par les multipares, celles-ci estimant peut-être déjà connaître certains points de la maternité par expérience. A l'inverse, les primipares ayant peu d'expérience, celles-ci avaient tendance à plus solliciter les ressources mises à disposition (recours aux séances de PNP et recherches supplémentaires via les revues, internet et leur entourage). Toutefois, 77.1% des primipares n'avaient bénéficié d'aucune information avant le séjour en maternité.

En totalité, 62% des patientes interrogées déclaraient ne jamais avoir entendu parler de ce dépistage ; elles intègrent un service de maternité sans aucune connaissance du DNS.

D'ailleurs, 93% des patientes interrogées estimaient utile qu'une première information soit délivrée par les professionnels de santé au cours de la grossesse. La grande majorité d'entre elles (82.5%) évaluait le troisième trimestre de grossesse comme le moment le plus propice pour recevoir une première information sur le DNS. En effet, cette période de fin de grossesse leur permettrait de mieux se projeter après l'accouchement et donc d'être plus réceptives à ce type d'information et de faciliter la compréhension de celle-ci dans les suites. Parmi les 93 patientes favorables à une information précoce, 75% étaient en faveur d'une information pendant les consultations de suivi de grossesse puisque toutes en bénéficient. Le quart des patientes restantes était favorable à une information délivrée au cours des séances de PNP mais toutes les patientes n'y participent pas. Seules 3% des patientes estimaient ne pas avoir besoin d'une information précoce pendant la grossesse, et 4% n'avaient pas d'avis.

Les attentes des patientes ne sont majoritairement pas respectées puisque 93% estimaient avoir besoin d'une information pendant la grossesse alors que seulement 10% ont bénéficié d'une information pendant le suivi.

L'information précoce et anténatale semble alors être la bienvenue. L'un des moments les plus propices pour délivrer l'information sur le DNS serait, dans un premier temps, au troisième trimestre lors des consultations de suivi de grossesse.

1.2.2. Information pendant le séjour en maternité

Nous nous sommes également intéressés au moment que les patientes estimaient le plus propice pour recevoir une information lors de leur séjour en maternité ; période où le test de dépistage est réalisé. Les réponses étaient unanimement défavorables lorsque l'information était donnée la nuit (n=26). En totalité, parmi les patientes ayant reçu une information à l'arrivée dans le service (n=33), 87.8% d'entre elles estimaient que le moment choisi était trop précoce et qu'elles ne se sentaient pas disponibles pour recevoir une quelconque information, qu'il s'agisse de la journée ou de la nuit.

Un tiers des patientes a été informé durant les premières 24 heures après un temps de repos et une majorité déclaraient que le moment était plutôt bien choisi ce qui leur avait permis d'être réceptives, et donc de comprendre le DNS dans sa globalité. Quelques-unes (18.8%) déclaraient encore ce moment comme trop précoce. Dans un même ordre d'idées, 23% des patientes interrogées (n=17) ont reçu une information après

24 heures passées dans le service : 82.3% d'entre elles déclaraient ce moment très propice pour recevoir une information.

Enfin, 24.3% des patientes (n=18) ont reçu l'information dans le service après 48 heures. Certaines ont même ajouté en commentaire qu'elles avaient reçu leur première information, qui plus est très brève, au moment de la réalisation du test de dépistage ; ce qui ne correspond pas aux recommandations de l'AFDPHE et qui ne permet pas aux patientes de fournir un consentement éclairé. La majorité d'entre elles (89%) ont alors déclaré ce moment comme trop tardif pour être informées bien que l'information était globalement claire et compréhensible.

L'une des hypothèses de l'étude est confirmée : le post-partum précoce n'est pas le moment propice pour recevoir une information. La majorité des patientes qui se sont senties disponibles pour recevoir une information et qui ont trouvé cette dernière claire et compréhensible ont été informées dans les premières 24 heures après un moment de repos ou lors des 24 heures qui ont suivi. D'ailleurs, les patientes interrogées étaient invitées à s'exprimer librement sur le moment auquel elles auraient souhaité avoir une information ; la quasi-totalité des patientes ont répondu « le lendemain de l'accouchement – vers J1 ».

1.3. INFORMATIONS ET SUPPORTS UTILISES

1.3.1. L'information écrite

L'AFDPHE a mis en place un dépliant intitulé « 3 jours, l'âge du dépistage », distribué dans toutes les maternités de France (9).

Dans un premier temps, il a été demandé aux 100 patientes interrogées si elles avaient été en possession de ce dépliant. Quasiment la moitié des patientes (43%) ne l'avait pas reçu.

Parmi les patientes qui possédaient le dépliant (n=57), il s'agissait dans un second temps d'observer l'intérêt qu'elles portaient à l'information écrite. La majorité (84.2%) a déclaré avoir lu le dépliant fourni dont 35.1% complètement et 49.1% partiellement. Seules 15.8% des patientes ont avoué ne pas l'avoir lu. Après avoir corrélé cette dernière donnée au profil des patientes, il s'est avéré que 8 d'entre elles étaient des multipares qui estimaient avoir déjà bénéficié d'une information de grossesses précédentes, et 1 patiente était une primipare qui avait déclaré ne pas avoir eu d'informations avant.

Une des hypothèses de l'étude est confirmée : l'information écrite n'est pas systématiquement délivrée aux patientes. La majorité des patientes l'ayant eu y a toutefois porté un certain intérêt. Ce dépliant n'a été remis aux patientes qu'en service de suites de couches et jamais pendant la grossesse ; contrairement aux recommandations de l'AFDPHE (8).

Il s'agissait ensuite d'évaluer comment l'information écrite était perçue par les patientes. Au vu des résultats, toutes les patientes étaient intéressées et réceptives et avaient déclaré que l'information était claire et compréhensible. Une faible minorité de patientes (20.8%) a déclaré que l'information écrite avait été une source d'inquiétude. Aucun lien direct n'a été observé entre la lecture complète ou partielle du dépliant, la

compréhension totale ou non de l'information et la source d'inquiétude évoquée par cette dernière. Les données dépendaient de la perception de chacune des patientes et étaient donc subjectives.

Enfin, parmi les 48 patientes interrogées, 75% d'entre elles ont admis avoir besoin d'une information orale complémentaire et seul le tiers d'entre elles l'a reçue. Les deux tiers restants qui n'estimaient pas suffisante l'information écrite n'ont bénéficié d'aucune autre information fournie par les professionnels de santé des services de maternité.

Le dépliant de l'AFDPHE véhicule une information perçue, par beaucoup, comme accessible, compréhensible et rassurante alors qu'elle ne bénéficie qu'à la moitié des patientes. Toutefois, les $\frac{3}{4}$ des patientes désiraient toutefois disposer d'une information orale complémentaire que très peu ont reçue. Les attentes des patientes n'ont pas été comblées.

1.3.2.L'information orale

L'AFDPHE souligne que l'information écrite n'est pas suffisante et nécessite d'être complétée par une information orale (8) (9). Cela implique que les soignants soient en mesure de la délivrer à toutes les patientes (40) (41). Comme démontré précédemment, ces dernières sont demandeuses de ce type d'information.

Dans la population étudiée, 48% des patientes ont déclaré ne pas avoir reçu d'information orale, ce qui reste une part trop importante de patientes non informées sur le DNS et ses modalités. Parmi elles, 30 patientes (62.5%) ont mentionné le manque d'information orale comme une source d'inquiétude.

Parmi les 52 patientes ayant reçu une information orale, l'immense majorité (92.3%) avait été informée sur la réalisation du prélèvement sanguin. Cette information est souvent délivrée de manière instantanée au moment du geste technique lui-même en présence des parents, au détriment de bien d'autres informations, pourtant utiles et nécessaires aux patientes dont seule une minorité a bénéficié.

Enfin, 59.6% des patientes ont déclaré que l'information était globalement peu claire et compréhensible. Certaines patientes ont manqué d'information et ont estimé que celle-ci était incomplète. D'autres ont déclaré que l'information donnée était mal expliquée la rendant peu compréhensible. Enfin, certaines ont déclaré s'être intéressées au test de dépistage en questionnant les soignants qui auraient été d'après les patientes « très évasifs » ou « peu disponibles ».

L'information orale est à revoir puisqu'elle est encore trop souvent non dispensée. Elle est souvent incomplète et les patientes ont également l'air de moins bien la comprendre. La majorité des patientes exprime le souhait d'être complètement informée et déclare qu'un manque ou une absence d'information est plus source d'inquiétude que l'information elle-même. Les professionnels de maternité doivent donc être disponibles et adapter l'information à chacune. Les recommandations de l'AFDPHE sur l'information orale transmise ne sont pas respectées (8). L'hypothèse émise quant à l'anxiété des patientes générée par le manque d'information est confirmée.

1.4. CONNAISSANCES DES PATIENTES INTERROGÉES

Selon l'AFPDHE, il est recommandé d'informer les patientes sur l'ensemble des modalités du dépistage (8) (9).

1.4.1. Les maladies dépistées

La maladie la plus largement citée par les patientes était la mucoviscidose à 85%. Souvent citée seule, elle a quelque fois été associée à d'autres maladies. La drépanocytose est la deuxième maladie à avoir été la plus citée à 30%. Le dépistage de cette maladie n'étant pas systématique, nous aurions pu nous attendre à des taux plus faibles de réponse. Le diabète est la troisième maladie à avoir été citée à 20%. L'hypothyroïdie, l'hyperplasie des surrénales et la phénylcétonurie n'ont été citées que par une minorité de patientes. Enfin, 11% des patientes déclaraient ne pas connaître les maladies dépistées.

Parmi les 100 patientes interrogées, seules 12 ont cité les deux combinaisons attendues de maladies potentiellement dépistées², mais aucune n'a correctement répondu par rapport au dépistage de la drépanocytose (selon leur origine géographique). D'ailleurs, beaucoup de patientes ne semblent pas avoir été informées quant au dépistage de la drépanocytose. En effet, seul 11% des patientes ont déclaré que ce dernier dépendait de l'origine géographique des parents alors qu'uniquement 2 d'entre elles présentaient des critères d'éligibilité pour le test. Parmi les autres patientes, 20% ont clairement déclaré que le dépistage était systématique au même titre que les quatre autres maladies, et 69% ont tout simplement déclaré ne pas savoir.

Dans un premier temps, nous pouvons supposer qu'il existe un amalgame et une incompréhension entre le dépistage néonatal et les autres examens sanguins réalisés. Plusieurs patientes ont eu l'air de confondre le test de dépistage et la surveillance glycémique du nouveau-né dans un contexte de diabète maternel.

Dans un second temps, l'information devant être transmise sur toutes les maladies concernées, nous aurions pu nous attendre à des taux de réponses presque similaires pour au moins les quatre maladies systématiquement dépistées. Or, la mucoviscidose, très souvent citée par rapport aux autres maladies, démontre que la connaissance de cette maladie par les patientes ne provient pas uniquement de l'information délivrée par les professionnels, mais bien d'autres sources alimentant les connaissances du grand public. Nous aurions également pu penser que les patientes citaient majoritairement la mucoviscidose car, en leur parlant du consentement écrit, cette dernière est forcément plus évoquée. Toutefois, dans la partie 3 « Les consentements », nous verrons que très peu de patientes sont finalement informées de l'utilité de ce dernier.

La majorité des patientes ne connaît pas les maladies qui vont être dépistées chez leur nouveau-né. La transmission de cette information reste difficile et dense ; certaines patientes rencontrent peut-être des difficultés de compréhension, mais beaucoup ont été mal ou peu informées, au vu de l'état de leurs connaissances et des résultats précédemment évoqués sur la transmission de l'information. Les recommandations de l'AFPDHE ne sont donc pas appliquées (8).

² 4 maladies systématiquement dépistées +/- drépanocytose

1.4.2.L'intérêt du dépistage

Le premier critère que les patientes retenaient pour l'intérêt du test à 87%, était de pouvoir diagnostiquer une des maladies avant l'apparition des signes cliniques, qui semblait donc bien compris. L'autre intérêt qui est de pouvoir instaurer un traitement et ainsi éviter les complications voire le décès n'a été cité que par une minorité (15.2%) de patientes. Ainsi, seule une minorité pensait que le dépistage a pour but, au-delà du simple diagnostic éventuel, d'assurer une prise en charge adaptée. Instaurer un traitement et éradiquer rapidement la maladie n'est pas un critère retenu par le programme de dépistage mais pourtant évoqué par 19.3% des patientes. Une minorité seulement laisse à penser que les maladies peuvent être éradiquées mais il s'agit d'une minorité encore trop importante qui n'a pas compris pourquoi réaliser ce test. De plus, si l'enfant d'une de ces patientes était réellement atteint d'une des maladies, la prise en charge proposée permettant d'améliorer la qualité de vie et d'éviter les complications ne serait ni comprise, ni la bienvenue chez les patientes concernées. Enfin, 5.5% des patientes avouaient ne pas connaître l'intérêt du dépistage mais acceptent quand même le test.

L'information quant à l'intérêt du dépistage semble n'être que partiellement assimilée. Si l'un des deux intérêts est bien compris, le deuxième est très peu connu par les patientes, alors qu'à l'inverse certaines pensent encore que la maladie pourrait être éradiquée. Quelques difficultés d'informations ou de compréhension semblent alors encore persister. Les professionnels de santé se doivent donc de bien détailler, à toutes les patientes, les deux intérêts de ce dépistage. La méconnaissance de l'intérêt du dépistage pourrait conditionner un refus des patientes.

1.4.3.Les consentements

Les deux consentements sont recueillis au moment du prélèvement, mais l'information sur le dépistage néonatal doit se faire bien avant afin que les consentements soient libres et éclairés. Toutefois, les deux consentements n'avaient été recueillis que chez 19 patientes. Le consentement écrit n'aurait pas été demandé à 10% des patientes qui déclaraient n'avoir dû donner qu'un consentement oral. Il ne s'agit pas là d'un refus de consentement écrit de la part des patientes mais bien d'une demande non faite de la part des professionnels de santé. Nous pouvons évoquer un oubli ou un manque de temps. Cependant, les gouttes de sang sont prélevées sur le papier buvard sur lequel est demandé le consentement écrit ; le préleveur se doit donc de vérifier si le consentement est donné ou non. A l'inverse, 64% des patientes déclaraient que les équipes leur auraient demandé un consentement écrit mais pas de consentement oral. La demande du consentement oral peut ne pas être très explicite. Le simple fait que la patiente ait donné son consentement écrit ou ne s'oppose pas à la réalisation de la prise de sang implique que le consentement oral soit donné. En revanche, 5% des patientes déclaraient que personne ne leur avait demandé un quelconque consentement, qu'il soit écrit ou oral et 2% ne savaient pas ce qui avait pu leur être demandé. Nous nous sommes alors demandé comment le test de dépistage avait pu être réalisé ou tout du moins proposé à ces 7 patientes. Avec toutes les informations reçues, les demandes d'examen, et les sollicitations des patientes par les soignants, une incompréhension pourrait être évoquée.

Parmi les 100 patientes, 83% ont déclaré que les équipes leur ont demandé un consentement écrit. Afin de faire la distinction entre les deux consentements, nous leur avons alors demandé l'utilité du consentement écrit. Seul un petit effectif des patientes (14.9%) savait réellement à quoi servait le consentement écrit. Au vu des résultats, la majorité des patientes ignoraient donc qu'un test génétique, même s'il ne concerne que la mucoviscidose, pouvait être réalisé.

Les recommandations de l'AFPDHE ne sont pas respectées puisque seule une minorité des patientes a dû donner deux consentements (8). Les textes de lois qui contrôlent les tests de génétique en France ne sont pas non plus entièrement appliqués (39). Bien qu'une majorité ait quand même dû donner un consentement écrit, 17% des patientes ne l'ont pas donné ; pas par refus mais par oubli ou manque de temps des professionnels. Enfin, l'utilité d'un consentement écrit est une information qui ne semble pas être acquise pour les patientes.

1.4.4. La communication des résultats

La moitié des patientes interrogées (48%) ignoraient totalement les modalités de communications des résultats. Ces patientes vont donc retourner à domicile sans savoir si elles doivent attendre ou non un quelconque résultat, ce qui peut générer beaucoup d'inquiétude. L'autre moitié a donné des avis divergents, 26% des patientes ont déclaré qu'elles seraient informées des résultats, quelle que soit leur nature. Les délais de réponses donnés étaient alors très variables. Parmi les patientes concernées, seuls 11.5% étaient informés du délai de deux semaines. Plus des trois quarts de la population étudiée ne bénéficiaient pas des données correctes quant aux critères de communication des résultats. Enfin, seules 26% des patientes savaient qu'elles ne seraient informées que si les résultats nécessitaient des examens supplémentaires.

La communication des résultats est une information plutôt courte et facile à transmettre par les professionnels de santé, mais aussi facile à comprendre pour les parents. De plus, elle est très utile pour ces derniers. En effet, la communication des résultats n'étant pas systématique, les patientes qui étaient persuadées d'être informées ou qui ignoraient les modalités de communication, seront plus facilement inquiètes et angoissées face à une absence de résultats. Pourtant, 74% des patientes ne savaient pas répondre à la question posée. Il ne peut donc pas uniquement s'agir d'une incompréhension des patientes mais plutôt d'une information mal ou peu transmise qui ne correspond pas aux recommandations de l'AFPDHE (8) (9).

1.4.5. Du résultat anormal au diagnostic

Dans la population étudiée, une moitié déclarait qu'elle ne savait pas ce qu'un test de dépistage anormal pouvait signifier. Parmi la moitié restante, 22% des patientes étaient persuadées que la maladie serait forcément avérée si les premiers résultats étaient positifs. Les trois quarts des patientes interrogées ne font donc pas la distinction entre un dépistage et un diagnostic. Seuls 28% des patientes connaissaient la signification d'un test de dépistage.

Il était ensuite demandé si un contrôle serait nécessaire en cas de test de dépistage positif. Une très faible minorité (3%) des patientes déclaraient ne pas savoir et 28% des patientes affirmaient qu'un contrôle n'était pas nécessaire. Contre toute attente, 69% des patientes déclaraient que des tests supplémentaires devaient être réalisés.

Les réponses aux deux questions posées ne sont pas en corrélation. En effet, si une majorité de patientes ignore la signification d'un test de dépistage, beaucoup d'entre elles déclarent qu'un test de contrôle est nécessaire en cas de dépistage suspect. L'information ne semble donc pas être comprise. Il est pourtant important pour les patientes de pouvoir différencier les deux tests et ainsi de mieux comprendre le rôle du DNS et des potentiels recontrôles et suivis à assurer.

1.5. INFORMATIONS JUGEES INDISPENSABLES A RECEVOIR

A la fin du questionnaire, nous demandions aux patientes quelles informations leur sembleraient indispensables à recevoir, suivi d'un espace de commentaire libre.

Ce qui a été immédiatement marquant, c'est que seul 2% des patientes ont estimé que l'information qui leur avait été transmise était suffisante. Il s'agit d'une donnée subjective, influencée par les différentes attentes de chacune des patientes. Mais ce pourcentage extrêmement faible prouve que même si l'incompréhension de celles-ci face à certaines explications a été démontrée, la qualité de l'information transmise par les professionnels de santé y participe également.

Les patientes sont presque unanimes sur le fait que les maladies dépistées sont une donnée indispensable pour comprendre le DNS. Elles sont citées dans le dépliant, mais comme précédemment mis en évidence, ce dernier n'est donné qu'à la moitié des patientes et l'information orale n'est transmise qu'à une faible minorité. L'unanimité des patientes a également déclaré qu'une information sur la communication des résultats, les délais et les contrôles nécessaires en cas de dépistage suspect était primordiale. Plus de la moitié des patientes émettait aussi le souhait d'être informée sur l'intérêt du dépistage. Seule une minorité déclarait que des explications à propos du prélèvement sanguin étaient importantes à recevoir alors qu'il s'agit de l'information la plus divulguée par les professionnels de maternité.

Les patientes ont donc d'autres attentes concernant l'information à recevoir que ce que les professionnels pensent nécessaires d'expliquer. Enfin, 21 patientes ont annoté un commentaire libre à la fin du questionnaire. A l'unanimité, elles s'accordaient à dire que l'information était à revoir car bien trop délaissée voire complètement oubliée, que l'absence d'information n'avait pas un effet protecteur mais était bien une source d'inquiétude. Beaucoup (n=17) ont également noté que l'information qu'elles avaient reçue se résumait à « Il faudra faire une prise de sang à votre enfant » sans plus d'explications.

Si nous comparons ces derniers résultats avec l'information que les patientes déclaraient avoir reçue, nous pouvons remarquer que les résultats ne concordent pas et que les attentes des patientes n'ont donc pas été satisfaites.

L'information orale est dense, et bien que quelques patientes puissent avoir du mal à assimiler certaines données, il a été mis en évidence que cette information est souvent délaissée et négligée par les professionnels de santé, ce qui confirme la dernière hypothèse de l'étude.

Les résultats obtenus ont donc permis de confirmer les quatre hypothèses émises au début de l'étude et également de répondre aux objectifs et ainsi à la problématique posée. Les résultats obtenus ont aussi permis de confirmer mon ressenti. En effet, c'est la méconnaissance des patientes et l'inquiétude de celle-ci rencontrées en suivi libéral à domicile en postnatal qui m'avaient poussé à faire ce travail, ce qui a été mis en évidence à travers cette étude.

2. POINTS FORTS DE L'ETUDE

L'effectif de la population étudiée était de 100 patientes. Bien que la MRUN affiche un peu moins de 3000 naissances/an, nous avons pu obtenir un nombre de réponses interprétables et non négligeables.

Très peu de critères de non inclusion ont été pris en compte ce qui a permis d'interroger quasiment toutes les patientes hospitalisées au moment de l'étude.

Le recueil des données a été réalisé par l'intermédiaire de questionnaires comprenant 30 questions fermées qui permettaient d'aborder tous les aspects et les modalités du DNS et de l'information transmise. Les données obtenues étaient facilement exploitables.

Les moyens mis en œuvre pour mener cette étude ont permis de confirmer les hypothèses et de répondre aux objectifs et à la problématique posée.

3. POINTS FAIBLES DE L'ETUDE

L'étude est monocentrique ce qui ne permet pas d'extrapoler à la population générale et aux autres maternités.

Les questionnaires étaient laissés à la disposition des patientes pendant deux jours ; elles pouvaient alors y répondre après avoir fait des recherches ou questionné les soignants. De plus, les professionnels de santé exerçant dans les services de maternité n'étaient pas informés de l'étude en cours afin que cela n'induisse pas un changement de comportement et une modification de la transmission de l'information. Toutefois, ils ont pu en être informés par les patientes.

Enfin, seules les patientes maîtrisant la langue française ont été incluses dans l'étude, mais la problématique est la même, voire plus complexe pour les patientes ne la maîtrisant pas. D'ailleurs, 17 patientes n'ont pas été incluses dans l'étude pour ce critère ; et nous pouvons alors nous demander si l'information leur est parvenue. En s'intéressant à ce dernier groupe de patientes, des solutions et des propositions auraient également pu être envisagées puisque l'information est quasi impossible à transmettre.

4. PROPOSITIONS ET PERSPECTIVES

D'après l'avis des patientes, il serait judicieux de délivrer une première information pendant la grossesse. Beaucoup d'entre elles ont d'ailleurs estimé que le moment propice serait au troisième trimestre lors des consultations de suivi de grossesse. Il serait ensuite judicieux de délivrer une deuxième information en service de couches le lendemain de l'accouchement et de l'arrivée en service. L'information écrite a l'air d'être majoritairement claire et compréhensible et il serait donc utile de la distribuer à toutes les patientes. Toutefois, celles-ci notent qu'une information orale en complément du dépliant est nécessaire. D'ailleurs, les informations jugées indispensables par les patientes sont les maladies dépistées, la communication des résultats, l'organisation et la nécessité d'exams supplémentaires, et l'intérêt du prélèvement sanguin.

Pourquoi alors ne pas proposer la création d'un protocole ou d'une note de service adressé aux professionnels de santé concernés afin de mieux organiser la communication de l'information : définir le personnel qui délivre l'information, de quelle manière et le moment choisi. C'est notamment ce qu'a démontré Aude Donnen dans son mémoire de sage-femme réalisé en 2010 (45). Son étude a été menée dans deux maternités qui possédaient un protocole sur le DNS, l'information à délivrer et les moments. Elle a ainsi mis en évidence une meilleure organisation dans le service et entre les professionnels de santé, ce qui favorisait une meilleure délivrance de l'information, et de façon globale une meilleure compréhension, bien que toutes les modalités du DNS ne soient pas maîtrisées à 100% par les patientes.

Enfin, concernant les patientes ne parlant pas le français, l'information écrite comme orale leur est très difficile à transmettre. A moins d'être facilement en contact avec des traducteurs, l'information orale semble compliquée à améliorer. Les dépliants de l'AFPDHE sont quant à eux, actuellement uniquement imprimés en français. Toutefois, nous avons pu être en contact avec certains membres de l'AFPDHE qui nous ont annoncé qu'une réforme sur le DNS était en cours, et que la question d'éditer des dépliants traduits en d'autres langues était discutée. Cela favoriserait, en partie, la délivrance de l'information pour les patientes ne parlant pas le français.

CONCLUSION

Le dépistage néonatal concerne tous les nouveau-nés dès leurs premiers jours de vie. Il permet notamment de dépister avant l'apparition de tout signe clinique, certaines maladies graves, et ainsi d'assurer une prise en charge précoce et adaptée qui améliorera la qualité de vie de l'individu. Le test de dépistage est systématiquement proposé aux parents et il est alors indispensable qu'une information leur soit délivrée afin qu'ils comprennent au mieux les modalités et l'intérêt du dépistage. Les professionnels de santé doivent donc s'efforcer de rendre cette information claire et compréhensible en s'adaptant aux parents.

Un panel de 100 patientes a été interrogé. Il ressort de cette étude que seule la moitié des patientes a bénéficié d'une information écrite qui, pour la majorité d'entre elles leur a paru concise et compréhensible, mais les patientes notaient l'importance et la nécessité d'une information orale complémentaire. D'ailleurs, les attentes des patientes n'ont pas été comblées puisque dans l'ensemble, beaucoup n'ont d'ailleurs pas reçu d'information orale. La minorité l'ayant reçue déclarait qu'elle était incomplète. A l'inverse, la majorité des patientes n'ayant pas reçu d'information orale déclarait que l'absence de cette dernière était une source d'inquiétude bien plus importante que l'information elle-même. La majorité des patientes s'accordait également à dire que les moments choisis pour recevoir les informations étaient peu propices. Beaucoup ont reçu les informations à leur arrivée dans le service et ne se sentaient donc pas disponibles. Enfin, d'après les questions posées pour évaluer les connaissances des patientes sur les modalités du test de dépistage, de nombreuses lacunes ont été relevées. Bien que l'information puisse être parfois difficile à comprendre ou très dense, il ressort des questionnaires un manque ou une mauvaise transmission de l'information de la part des professionnels de santé.

Cette étude a donc été menée dans le but de pouvoir délivrer une information claire et complète, au moment le plus propice, afin que le dépistage soit compris par les parents, et ainsi répondre à la question de recherche posée. Les objectifs de l'étude étaient donc d'identifier les éléments jugés importants à divulguer pour les patientes, de définir les moments les plus propices pour recevoir une information et ainsi de répondre à leurs attentes.

Le dépliant de l'AFDPHE semble être une excellente source écrite avec une information simple et compréhensible. Toutefois, les patientes estiment que la double information est nécessaire et attendent un complément d'information orale, notamment sur les maladies dépistées, l'intérêt du dépistage, la transmission des résultats. C'est l'absence ou le manque d'information qui est source d'inquiétude. Les soignants ne doivent donc pas négliger la transmission de l'information. De plus, les patientes estiment que les moments propices pour recevoir des informations correspondent au jour de leur arrivée dans le service de suites de couches après un temps de repos, mais surtout au lendemain (à J1) qui est le moment à privilégier. Elles se sentent bien plus disponibles et bénéficient d'un temps de réflexion. Elles soulignent cependant qu'une première information pendant la grossesse au troisième trimestre serait légitime et permettrait d'anticiper leur questionnement et l'information dans les services de suites de couches.

Si la transmission de l'information aux patientes parlant et/ou lisant le français peut être facilement améliorée, il perdure les difficultés de transmission rencontrées face aux patientes étrangères ne parlant et ne lisant pas le français. Pourquoi alors ne pas s'intéresser, dans un second temps, à des moyens faciles d'accès qui permettraient de transmettre une information à ces patientes.

BIBLIOGRAPHIE

- (1) Roussey M. Le dépistage néonatal [en ligne]. Rennes : Collège National des Enseignants et Praticiens de Génétique Médicale ; 2011 [cité le 30 octobre 2016]. Accessible sur : <http://campus.cerimes.fr/genetique-medicale/enseignement/genetique13/site/html/cours.pdf>
- (2) AFDPHE. 40 ans de dépistage néonatal. Colloque. Dossier de presse [en ligne]. Paris : Ministère des Affaires Sociales et de la Santé ; janvier 2013 [cité le 30 octobre 2016]. Disponible sur : http://www.afdphe.org/sites/default/files/40%20ans%20de%20d%C3%A9pistage%20n%C3%A9onatal_AFDPHE.pdf
- (3) Wilson JMG, Jungner G. Principles and practice of screening for disease. World Health Organization Geneva. Public Health Papers [en ligne]. 1968 [cité le 30 octobre 2016] ; (34) : 14-39. Disponible sur : http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/37650/WHO_PHP_34.pdf?sequence=17&isAllowed=y
- (4) Haute Autorité de Santé. Le dépistage néonatal systématique de la mucoviscidose en France : états des lieux et perspectives après 5 ans de fonctionnement [en ligne]. Paris : HAS ; janvier 2009 [cité le 7 juillet 2017]. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2009-04/rapport_depistage_neonatal_systematique_de_la_mucoviscidose_en_france.pdf
- (5) Institut de Veille Sanitaire. Le dépistage néonatal [en ligne]. Paris : Santé Publique France ; mars 2017 [cité le 10 janvier 2018]. Disponible sur : <http://invs.santepubliquefrance.fr/Dossiers-thematiques/Maladies-infectieuses/Perinatalite/Depistage-neonatal>
- (6) AFDPHE. Bilan d'activité 2016 [en ligne]. Paris : AFDPHE ; 2017 [cité le 10 novembre 2017]. Disponible sur : www.afdphe.org/sites/default/files/bilan_afdphe_2016.pdf
- (7) AFDPHE. Le dépistage néonatal [en ligne]. Paris : AFDPHE [cité le 30 octobre 2016]. Disponible sur : <http://www.afdphe.org/depistage/introduction>
- (8) AFDPHE. Guide pratique pour les professionnels de santé : le dépistage néonatal [en ligne]. Paris : AFDPHE ; janvier 2017 [cité le 3 avril 2017]. Disponible sur : www.afdphe.org/sites/default/files/guidepro2017.pdf
- (9) AFDPHE. 3 jours, l'âge du dépistage [en ligne]. Paris : AFDPHE ; 2017 [cité le 5 novembre 2016]. Disponible sur : www.afdphe.org/sites/default/files/3j_le_depistage_neonatal.pdf
- (10) Julia V. 2018, vers une réforme du dépistage néonatal [en ligne]. Janvier 2018 [cité le 12 février 2018]. Disponible sur : <https://www.franceinter.fr/sciences/2018-vers-une-reforme-du-depistage-neonatal>
- (11) Ministère de la Santé. Arrêté du 22 février 2018 relatif à l'organisation du programme national de dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale. Journal Officiel de la République Française, 2018.
- (12) Orphanet. La phénylcétonurie [en ligne]. Paris : Encyclopédie Orphanet Grand Public ; mai 2012 [cité le 18 septembre 2017]. Disponible sur : <https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Phenylcetonurie-FRfrPub611v01.pdf>

- (13)HAS. Guide Affection de Longue Durée. Phénylcétonurie : protocole national de diagnostic et de soins [en ligne]. Paris : HAS ; mars 2010 [cité le 18 septembre 2017]. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2010-05/ald_17_pnds_pcu_web.pdf
- (14)Feillet F. La phénylcétonurie [en ligne]. Paris : AFDPHE [cité le 18 septembre 2017]. Disponible sur : <http://www.afdphe.org/la-ph%C3%A9nylc%C3%A9tonurie>
- (15)AFDPHE. Grossesse et phénylcétonurie [en ligne]. Paris : AFDPHE ; juin 2004 [cité le 18 septembre 2017]. Disponible sur : www.afdphe.org/sites/default/files/grossesse_et_pcu.pdf
- (16)Carranza D, Van Vliet G, Polak M. hypothyroïdie congénitale [en ligne]. Paris : Encyclopédie Orphanet ; octobre 2006 [cité le 20 septembre 2017]. Disponible sur : <https://www.orpha.net/data/patho/Pro/fr/HypothyroidieCongenitale-FRfrPro760.pdf>
- (17)Coutant R. L'hypothyroïdie congénitale [en ligne]. Paris : AFDPHE [cité le 2 septembre 2017]. Disponible sur : <http://www.afdphe.org/lhypothyro%C3%AFdie-cong%C3%A9nitale>
- (18)Galactéros F et al. Numéro thématique - La drépanocytose en France : des données épidémiologiques pour améliorer la prise en charge. BEH. Juillet 2012 ; (27-28) : 311-329.
- (19)Elion J. Drépanocytose : la maladie génétique la plus fréquente en France [en ligne]. INSERM ; décembre 2014 [cité le 15 septembre 2017]. Disponible sur : <https://www.inserm.fr/thematiques/genetique-genomique-et-bioinformatique/dossiers-d-information/drepanocytose>
- (20)National Heart, Lung, and Blood Institute. Sickle cell disease [en ligne]. Bethesda (Etats-Unis) : US national library of medicine ; août 2016 [cité le 30 octobre 2017]. Disponible sur : <https://medlineplus.gov/sicklecelldisease.html>
- (21)Bardakdjian-Michau J. Dépistage drépanocytose : informations médecins [en ligne]. Paris : AFDPHE ; 2016 [cité le 15 septembre 2017]. Disponible sur : http://www.afdphe.org/sites/default/files/lettre_drepanocytose.pdf
- (22)Huet F. Hyperplasie congénitale des surrénales [en ligne]. Paris : AFDPHE [cité le 26 octobre 2017]. Disponible sur : <http://www.afdphe.org/hyperplasie-cong%C3%A9nitale-des-surr%C3%A9nales>
- (23)HAS. Guide médecin. Hyperplasie congénitale des surrénales par déficit en 21-hydroxylase : protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares [en ligne]. Paris : HAS ; avril 2011 [cité le 25 octobre 2017]. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2011-05/ald_hors_liste_-_pnds_sur_lhyperplasie_congenitale_des_surrenales.pdf
- (24)Wilson T. Congenital Adrenal Hyperplasia [en ligne]. Californie (Etats-Unis) : Medscape ; mars 2018 [cité le 15 mars 2018]. Disponible sur : <https://emedicine.medscape.com/article/919218-overview>
- (25)White PC. Congenital adrenal hyperplasia and related disorders. Pediatrics [en ligne]. 2016 [11 janvier 2018] ; 20 (chapter 570). Disponible sur : <https://clinicalgate.com/congenital-adrenal-hyperplasia-and-related-disorders/>
- (26)Férec C. Mucoviscidose [en ligne]. Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM) ; septembre 2014 [cité le 12 novembre 2017]. Disponible sur : <http://www.inserm.fr/thematiques/genetique-genomique-et-bioinformatique/dossiers-d-information/mucoviscidose>.
- (27)Bellis G, Dehillotte C, Lemonnier L. Registre français de la mucoviscidose : bilan des données 2016 [en ligne]. Paris : Vaincre la mucoviscidose et Institut National d'Etudes Démographiques (INED) ; décembre 2017 [cité le 12 février]. Disponible sur :

http://www.vaincrelamuco.org/sites/default/files/registre_francais_de_la_mucoviscidose_-_bilan_des_donnees_2016.pdf

- (28) HAS. Recommandations pour l'extension du dépistage néonatal au déficit en MCAD [en ligne]. Paris : HAS ; juin 2011 [cité le 11 juillet 2017]. Disponible sur : https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2011-07/fs_depistage_neonatal-fr-v3.pdf
- (29) HAS. Extension du dépistage néonatal aux erreurs innées du métabolisme par la technique de spectrométrie de masse en tandem en population générale en France – Dépistage du déficit en MCAD [en ligne]. Paris : HAS ; juin 2011 [cité le 12 février 2018]. Disponible sur : www.societe-francaise-neonatalogie.fr/wp-content/uploads/2017/02/depistage_neonatal_MCAD_HAS_synthese.pdf
- (30) Mazuir R. Dépistage néonatal en France – 14^e législature [en ligne]. JO Sénat ; mai 2015 [cité le 10 juillet 2017]. Disponible sur : <https://www.senat.fr/questions/base/2015/qSEQ150516483.html>
- (31) Mascret D. Vers l'élargissement du dépistage néonatal en France [en ligne]. Le Figaro ; mai 2015 [cité le 10 janvier 2018]. Disponible sur : <http://sante.lefigaro.fr/actualite/2015/05/12/23715-vers-lelargissement-depistage-neonatal-france>
- (32) Mascret D. Dépistage des maladies à la naissance : un retard français [en ligne]. Le Figaro ; novembre 2017 [cité le 10 janvier 2018]. Disponible sur : <http://sante.lefigaro.fr/article/l-extension-du-depistage-neonatal-enfin-envisagee/>
- (33) Aymé S. Dépistage pré- et néonatal en France : faisons-nous bien ? Comment mieux faire encore ?. BEH [en ligne]. Mai 2015 [cité le 10 janvier 2018] ; (15-16) : 228-9. Disponible sur : http://invs.santepubliquefrance.fr/beh/2015/15-16/2015_15-16_0.html
- (34) HAS. Extension du dépistage néonatal aux erreurs innées du métabolisme par la technique de spectrométrie de masse en tandem en population générale en France – Dépistage du déficit en MCAD [en ligne]. Paris : HAS ; juin 2011 [cité le 12 février 2018]. Disponible sur : www.societe-francaise-neonatalogie.fr/wp-content/uploads/2017/02/depistage_neonatal_MCAD_HAS_synthese.pdf
- (35) European Union Committee of Experts on Rare Diseases. New born screening in Europe : opinion of the eucerd on potential areas for european collaboration [en ligne]. EUCERD ; juillet 2013 [cité le 15 mars 2018]. Disponible sur : www.eucerd.eu/wp-content/uploads/2013/07/EUCERD_NBS_Opinion_Adopted.pdf
- (36) International Society for Neonatal Screening (ISNS). European rare disease day 2018 [en ligne]. ISNS ; mars 2018 [cité le 20 mars 2018]. Disponible sur : <https://www.isns-neoscreening.org/news-3/>
- (37) Vist G-E, Fronsdal K-B, Johansen M, Hofmann B, Fretlheim A. Newborn screening for inborn errors of metabolism. NOKC. Décembre 2007 ; (22). [PMID : 29320098].
- (38) Ministère de la Santé. Loi n°2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé. Article L.111-2 et article L.111-4, 2002.
- (39) Ministère de la Santé. Loi de bioéthique du 6 août 2004 relative à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne et à l'identification d'une personne par ses empreintes génétiques. Article 16-10 et article 16-11, 2004.
- (40) Conseil National de l'Ordre des Sages-Femmes. Article R.4127-304 du code la santé publique modifié par le décret n°2012-881 du 17 juillet 2012 portant sur les devoirs généraux des sages-femmes. Code de déontologie de la sage-femme.

- (41) Conseil National de l'Ordre des Médecins. Article R.4127-11 du code de la santé publique abrogé par le décret 2004-802 du 29 juillet 2004 portant sur les devoirs généraux des médecins. Code de déontologie médicale.
- (42) INSEE. Population selon le sexe et la catégorie socio-professionnelle en 2017 [en ligne]. INSEE : Paris ; avril 2018 [cité le 24 avril 2018]. Disponible sur : <https://www.insee.fr/fr/statistiques/2381478>
- (43) Davie E. Un premier enfant à 28 ans [en ligne]. INSEE : Paris ; octobre 2012 [cité le 3 mars 2018]. Disponible sur : <https://www.insee.fr/fr/statistiques/1281068>
- (44) INSEE. Age moyen de la mère à l'accouchement en 2017 [en ligne]. INSEE : Paris ; janvier 2018 [cité le 3 mars 2018]. Disponible sur : <https://www.insee.fr/fr/statistiques/2381390>
- (45) Donnen A. Dépistage néonatal des maladies métaboliques : constats et propositions [mémoire]. Metz : Ecole de sages-femmes ; 2010. 93p.

TABLE DES MATIERES

GLOSSAIRE	5
SOMMAIRE	6
INTRODUCTION	7
1. CONTEXTE	7
2. LE DEPISTAGE GENERAL EN FRANCE	7
3. LE DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE EN FRANCE	8
4. UNE POLITIQUE DE SANTE PUBLIQUE	9
5. LE DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE EN PRATIQUE	9
6. LES MALADIES DEPISTEES	9
7. LES ENJEUX DE LA RECHERCHE	14
8. LE DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE DANS LE MONDE	14
9. CADRE LEGAL ET INFORMATION DU PATIENT	15
9.1. LE DROIT DU PATIENT	15
9.2. LA FORMATION DES PROFESSIONNELS DE SANTE	15
10. ROLE DE LA SAGE-FEMME DANS LE DEPISTAGE NEONATAL	16
10.1. HYPOTHESES ET OBJECTIFS.....	16
MATERIEL ET METHODE	17
1. TYPE D'ETUDE	17
2. POPULATION ETUDIEE	17
3. MODALITES DE REALISATION DE L'ETUDE	17
3.1. MODALITES DE RECRUTEMENT.....	17
3.2. MODALITES D'INFORMATION	17
3.3. MODALITES DE RECUEIL	18
4. RECUEIL ET SAISIE DES DONNEES	18
5. ASPECTS ETHIQUES ET REGLEMENTAIRES	18
RESULTATS	19
1. CARACTERISTIQUES DE LA POPULATION ETUDIEE	19
2. MOMENTS POUR DELIVRER L'INFORMATION	19
3. SUPPORTS D'INFORMATIONS UTILISES	20
4. CONNAISSANCES DES PATIENTES A PROPOS DU DNS	22
DISCUSSION	25
1. RESULTATS PRINCIPAUX ET ANALYSE	25
1.1. POPULATION ETUDIEE	25
1.2. MOMENTS PROPICES POUR DELIVRER L'INFORMATION	25
1.2.1. <i>Information avant le séjour en maternité</i>	25
1.2.2. <i>Information pendant le séjour en maternité</i>	26
1.3. INFORMATIONS ET SUPPORTS UTILISES	27
1.3.1. <i>L'information écrite</i>	27
1.3.2. <i>L'information orale</i>	28
1.4. CONNAISSANCES DES PATIENTES INTERROGEEES.....	29
1.4.1. <i>Les maladies dépistées</i>	29
1.4.2. <i>L'intérêt du dépistage</i>	30
1.4.3. <i>Les consentements</i>	30

1.4.4. <i>La communication des résultats</i>	31
1.4.5. <i>Du résultat anormal au diagnostic</i>	31
1.5. INFORMATIONS JUGEES INDISPENSABLES A RECEVOIR	32
2. POINTS FORTS DE L'ETUDE	33
3. POINTS FAIBLES DE L'ETUDE	33
4. PROPOSITIONS ET PERSPECTIVES	34
CONCLUSION	35
BIBLIOGRAPHIE	36
TABLE DES MATIERES	40
ANNEXES	42
ANNEXE I.....	2
ANNEXE II.....	3
ANNEXE III.....	4
ANNEXE IV	5
ANNEXE V	6
ANNEXE VI	7
ANNEXE VII	13

ANNEXES

ANNEXE I

Édition 2017



QUEL INTÉRÊT DE DÉPISTER TRÈS TÔT CERTAINES MALADIES ?

Les tests de dépistage permettent de détecter certaines maladies qui ne sont pas visibles à la naissance, mais peuvent avoir des conséquences sérieuses chez les enfants atteints et retarder leur développement s'ils ne sont pas traités très rapidement.

Sans test de dépistage, l'enfant risque de ne pas être reconnu comme pouvant être malade et traité en temps utile.

POURQUOI UN TEST CHEZ TOUS LES NOUVEAU-NÉS ?

Rien ne permettant de prévoir un risque particulier, tous les bébés doivent être testés. Les maladies actuellement dépistées sont rares ; elles ne touchent qu'un enfant sur plusieurs milliers. La probabilité que votre bébé en soit atteint est donc extrêmement faible. Ces tests ne présentent aucun danger.

QUAND SONT RÉALISÉS LES TESTS ?

Dans les trois à quatre jours qui suivent la naissance, votre enfant aura un prélèvement de sang. L'ensemble des tests est réalisé sur quelques gouttes de sang prélevées par piqûre au talon et recueillies sur une bandelette de papier buvard.

COMMENT SONT PRATIQUÉS LES TESTS ?

Les analyses effectuées par le centre de dépistage utilisent des méthodologies classiques appropriées à chaque maladie. Parfois, celles-ci doivent être complétées par une technique de biologie moléculaire ce qui, conformément à la législation française, nécessite de recueillir au préalable le consentement des parents par écrit.

COMMENT AUREZ-VOUS LES RÉSULTATS ?

Si les résultats sont normaux, ils ne vous seront pas rendus directement mais seront à votre disposition au secrétariat de l'association régionale de dépistage (adresse au dos).

Si un des tests montre un résultat anormal, vous en serez rapidement informés. Un contrôle réalisé dans les meilleurs délais, permettra de savoir si votre enfant a réellement besoin d'être traité.

Parfois, le test conduit à déceler une particularité biologique sans conséquence pour le développement de votre enfant. Votre médecin pourra vous en informer si vous le souhaitez.

Les données relatives à ces examens sont conservées dans un fichier pendant une durée limitée selon des modalités de nature à garantir leur confidentialité, notamment le respect du secret médical. Vous disposez d'un droit d'accès à ces données et de rectification, conformément aux dispositions de la loi n°78-17 du 6 janvier 1978.

LA PHÉNYLCÉTONURIE (PCU)

est due à l'accumulation, dans l'organisme de la **phénylalanine**, un des composants des aliments que nous mangeons chaque jour.

Le test de Guthrie permet de détecter dans le sang du bébé malade une augmentation de la phénylalanine qui empêche le cerveau de se développer normalement.

Un régime pauvre en aliments naturellement riches en phénylalanine (viandes, poissons, lait, œufs...), commencé dans les premières semaines de vie et poursuivi pendant les premières années, permet un bon développement et une croissance normale des enfants atteints.

Le dépistage de cette maladie est fait en France systématiquement depuis 1967. Les plus âgés des malades dépistés sont tous devenus des adultes normaux. Leur scolarité et leur intégration sociale ont été celles des autres enfants.

Fréquence : environ 1/16.000 bébés





L'hypothyroïdie congénitale

est due à une sécrétion insuffisante d'une hormone, la thyroxine, normalement produite par la glande thyroïde. Elle est indispensable à la croissance et au bon développement cérébral du bébé.

Quand la thyroxine est insuffisamment sécrétée, la glande hypophysaire produit en excès de la TSH. C'est cette TSH qui est dosée par le test de dépistage.

Le traitement consiste à administrer de la thyroxine, par voie orale, tous les jours, pendant toute la vie.

Grâce à la mise en place du dépistage depuis 1978, les 7.000 bébés hypothyroïdiens dépistés par ce programme ont tous un développement physique et intellectuel normal.

Fréquence : environ 1/3.500 bébés

L'hyperplasie congénitale des surrénales

est liée à une production anormale des hormones produites par les glandes surrénales.

Cela a pour conséquence un défaut de sécrétion de cortisone et, dans un certain nombre de cas, des hormones qui retiennent le sel et l'eau dans l'organisme, ainsi qu'une production excessive des hormones masculinisantes d'où des accidents graves de déshydratation, des anomalies de la croissance staturale...

Le test de dépistage repose sur le dosage de la 17OHP, marqueur de ces anomalies. Il a été mis en place depuis 1995.

Le traitement par hormones surrénaliennes permet une bonne croissance et un développement normal des enfants atteints. Il doit être poursuivi à vie.

Fréquence : environ 1/5.000 bébés



LA drépanocytose

est liée à la présence d'une hémoglobine anormale, l'hémoglobine S. Comme d'autres anomalies de l'hémoglobine, elle est fréquente dans les départements d'Outre-mer et en Afrique Noire.

La drépanocytose est responsable de crises douloureuses, d'accidents anémiques aigus et d'infections particulièrement graves, surtout avant l'âge de 2 à 3 ans.

Le test de dépistage consiste à étudier l'hémoglobine. Il est fait chez tous les bébés nés dans les DOM-TOM. En métropole, il n'est pratiqué que chez les nouveau-nés issus de parents originaires des pays à risque.

L'éducation des parents, l'administration régulière d'antibiotiques et les vaccinations contre les infections permettent de prévenir en grande partie les accidents qui ponctuent les premières années de vie des malades.

LA mucoviscidose

engendre des troubles nutritionnels et une atteinte pulmonaire progressive qui fait la gravité de l'affection.

Le diagnostic clinique est souvent tardif, ce qui est préjudiciable pour le malade.

Un test de dépistage par dosage de la trypsine permet de repérer les nouveau-nés suspects. Son interprétation peut nécessiter une étude du gène de la mucoviscidose par biologie moléculaire.

Une prise en charge précoce des malades permet de réduire la fréquence des manifestations cliniques, d'assurer une meilleure qualité de vie, dans l'attente d'un traitement spécifique conduisant à la guérison.

Fréquence : environ 1/5.000 bébés



ANNEXE II

3

Tableau 6. Critères de ciblage des nouveau-nés à risque de syndrome drépanocytaire majeur en France métropolitaine, 2012 (26)

Origine géographique des populations concernées par la drépanocytose (régions à risque)
<ul style="list-style-type: none">• Départements français d'outre-mer : Antilles, Guyane, Réunion, Mayotte• Tous les pays d'Afrique subsaharienne et le Cap-Vert• Amérique du Sud (Brésil), Noirs d'Amérique du Nord• Inde, océan Indien, Madagascar, Ile Maurice, Comores• Afrique du Nord : Algérie, Tunisie, Maroc• Italie du Sud, Sicile, Grèce, Turquie• Moyen-Orient : Liban, Syrie, Arabie saoudite, Yémen, Oman
Actuellement, pour que le nouveau-né soit testé
<ol style="list-style-type: none">1- Les deux parents doivent être originaires d'une région à risque.2- Un seul des deux si le deuxième n'est pas connu.3- S'il existe des antécédents de syndrome drépanocytaire majeur dans la famille.4- S'il existe un doute pour les critères 1, 2, 3.

³ HAS. Dépistage néonatal de la drépanocytose en France : pertinence d'une généralisation du dépistage à l'ensemble des nouveau-nés [en ligne]. Pars : HAS ; décembre 2013 [cité le 3 mars 2018]. Disponible sur : http://www.societe-francaise-neonatalogie.fr/wp-content/uploads/2017/02/depistage_neonatal_drepanocytose_HAS.pdf

ANNEXE III

Art. L. 1111-2. – « 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, leur utilité, leur urgence éventuelle, leurs conséquences, les risques fréquents ou graves normalement prévisibles qu'ils comportent ainsi que sur les autres solutions possibles et sur les conséquences prévisibles en cas de refus. Lorsque, postérieurement à l'exécution des investigations, traitements ou actions de prévention, des risques nouveaux sont identifiés, la personne concernée doit en être informée, sauf en cas d'impossibilité de la retrouver. Cette information incombe à tout professionnel de santé dans le cadre de ses compétences [...]. Les droits des mineurs [...] sont exercés par les titulaires de l'autorité parentale ou par le tuteur. Ceux-ci reçoivent l'information [...].

Art. L. 1111-4. – « Toute personne prend, avec le professionnel de santé et compte tenu des informations et des préconisations qu'il lui fournit, les décisions concernant sa santé. Le médecin doit respecter la volonté de la personne après l'avoir informée des conséquences de ses choix. [...]. Aucun acte médical ni aucun traitement ne peut être pratiqué sans le consentement libre et éclairé de la personne et ce consentement peut être retiré à tout moment » (38).

ANNEXE IV

Articles 16-10 et 16-11 : « L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ne peut être entrepris qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique. Le consentement exprès de la personne doit être recueilli par écrit préalablement à la réalisation de l'examen, après qu'elle a été dûment informée de sa nature et de sa finalité. Le consentement mentionne la finalité de l'examen. Il est révoquant sans forme et à tout moment » (39).

ANNEXE V

Code de déontologie de la sage-femme par l'article R.4127-304 du code de la santé publique, modifié par le décret n°2012-881 du 17 juillet 2012 : « La sage-femme a l'obligation d'entretenir et de perfectionner ses connaissances professionnelles, dans le respect de l'obligation de développement professionnel continu prévue par les articles L.4153-1 et L.4153-2 ».

ANNEXE VI

Lettre d'information A l'intention des patientes des services de secteur mère-enfant

Madame,

Je suis étudiante sage-femme en 5^e année à l'école de Nancy et je réalise un mémoire dans le cadre de mes études ; ce mémoire porte sur le dépistage néonatal systématique et l'information délivrée aux parents.

L'un des objectifs de cette étude est de délivrer une information claire, complète et compréhensible aux patientes séjournant avec leur(s) bébé(s) dans les services de suites de couches de la Maternité du CHRU de Nancy.

L'autre objectif est d'identifier le ou les moments propices pour délivrer l'information.

Ainsi, je sollicite votre participation afin de mener au mieux cette étude.

Le remplissage de ce questionnaire nous permettra d'évaluer les connaissances des jeunes parents sur ce dépistage et ainsi d'identifier les éléments les plus pertinents à divulguer, et ce au meilleur moment.

L'analyse de vos réponses nous permettra alors de répondre au mieux à vos questions et inquiétudes, au cours de la grossesse mais surtout lors de votre séjour en maternité.

Ce questionnaire est entièrement anonyme et les informations recueillies seront traitées de manière confidentielle.

Je reste à votre disposition pour tout renseignement complémentaire.

Mail : chloe.esf5@gmail.com

Chloé ISNARD

Le dépistage néonatal systématique

Informations personnelles :

1. Quel âge avez-vous ?
 - Moins de 20 ans
 - Entre 20 et 25 ans
 - Entre 26 et 30 ans
 - Entre 31 et 35 ans
 - Plus de 35 ans

2. Dans quelle catégorie socio-professionnelle vous situez-vous ?
 - Etudiants
 - Agriculteurs exploitants
 - Artisans, commerçants et chefs d'entreprise
 - Cadres et professions intellectuelles supérieures
 - Employés
 - Ouvriers
 - Sans activité professionnelle

3. Quelle est votre origine géographique ?
 - France métropolitaine
 - DOM-TOM
 - Européenne (hors France)
 - Nord-africaine
 - Africaine
 - Asiatique
 - Américaine
 - Autre :

4. Est-ce votre 1^{er} enfant ?
 - Oui
 - Non

Informations sur le dépistage néonatal systématique :

5. Avant votre séjour en secteur mère-enfant, aviez-vous déjà reçu des informations sur ce dépistage ?
 - Oui
 - Non

Si Oui, comment ? (Plusieurs réponses possibles)

<input type="checkbox"/> Grossesse(s) précédente(s)	<input type="checkbox"/> En préparation à la naissance
<input type="checkbox"/> Entourage	<input type="checkbox"/> Carnet de maternité
<input type="checkbox"/> Lors des consultations de suivi de grossesse	<input type="checkbox"/> Internet, forum
	<input type="checkbox"/> Magazines
	<input type="checkbox"/> Autres :

6. Estimez-vous utile que les professionnels de santé rencontrés pendant la grossesse vous parlent déjà du test ?
 - Oui
 - Non
 - Ne sait pas

Si Oui,

- a. A quel moment serait-il judicieux de le faire ?
 - Lors du 1^{er} trimestre de grossesse
 - Lors du 2^{ème} trimestre de grossesse
 - Lors du 3^{ème} trimestre de grossesse
- b. A quelle(s) occasion(s) ?
 - Lors du suivi de grossesse
 - Lors des cours de préparation à la naissance

7. Pendant votre séjour à la maternité, vous a-t-on donné la brochure d'information « 3 jours, l'âge du dépistage » de l'AFDPHE ?

- Oui
- Non

Si Oui, l'avez-vous lu ?

- Oui, complètement
- Oui, partiellement
- Non

Si votre réponse est « Non », passez directement à la question 11.

8. L'information écrite vous a-t-elle semblé accessible et compréhensible ?

- Oui, complètement
- Oui, partiellement
- Non

9. A-t-elle été source d'inquiétude ?

- Oui
- Non

10. Estimez-vous avoir eu besoin d'une information orale complémentaire ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

11.

a. Avez-vous reçu cette information orale supplémentaire ?

- Oui
- Non

b. Si Non, l'absence d'information orale a-t-elle été source d'inquiétude ?

- Oui
- Non

Si votre réponse est « Non » à la question 11. a, passez directement à la question 16.

12. Vous a-t-on expliqué à l'oral quelles maladies sont dépistées ?

- Oui
- Non

13. Vous a-t-on expliqué comment se passait le prélèvement et à quel moment il serait fait ?

- Oui
- Non

14. Vous a-t-on expliqué l'intérêt de réaliser ce dépistage chez votre enfant ?

- Oui
- Non

15. L'information orale était-elle claire et compréhensible ?

- Oui
- Non

16. Qui vous a transmis l'information lors de votre séjour dans le service de maternité ?

- Sage-femme
- Etudiant(e) sage-femme
- Auxiliaire puéricultrice
- Pédiatre
- Autre :

17. Quelle équipe vous a transmis l'information ?

- L'équipe de jour (entre 7h et 19h)
- L'équipe de nuit (entre 19h et 7h)

18. Quand avez-vous été informée de la réalisation des tests dans le secteur mère-enfant ?

- Dans les 3 premières heures qui ont suivi votre arrivée dans le service
- Plus tard, dans les premières 24h
- Après 24h
- Après 48h

19. Vous sentiez-vous, à ce moment-là, disponible pour recevoir une information ?

- Oui
- Non, trop tôt
- Non, trop tard
- Ne sait pas

20. Quel serait, pour vous, le moment le plus propice pour recevoir toutes les informations à propos de ce dépistage lors de votre séjour à la maternité ?

.....
.....
.....

A propos des tests :

21. Quelles maladies sont dépistées lors de ces tests ?

- Drépanocytose
- Mucoviscidose
- Diabète
- Phénylcétonurie
- Trisomie 21
- Toutes les maladies génétiques
- Hyperplasie congénitale des surrénales
- Hypothyroïdie congénitale
- Ne sait pas

22. Le nombre de maladies dépistées dépend de l'origine géographique des parents ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

23. Quel est l'intérêt de ces tests ? (Plusieurs réponses possibles)

- Diagnostiquer une maladie avant l'apparition des signes cliniques
- Instaurer rapidement un traitement et ainsi éviter les complications voire le décès
- Instaurer rapidement un traitement et éradiquer la maladie
- Ne sait pas

24. Vous a-t-on demandé un consentement oral ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

25. Vous a-t-on demandé de signer un consentement écrit ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

Si Oui, pourquoi vous a-t-on demandé un consentement écrit ?

- Pour la réalisation de la prise de sang
- Pour autoriser le dépistage de toutes les maladies concernées
- Pour autoriser un test génétique supplémentaire afin d'approfondir le dépistage de la mucoviscidose
- Ne sait pas

26. Les résultats vous seront-ils systématiquement communiqués ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

Si Oui, avec quel délai de réponse ?

- Quelques jours
- Deux semaines
- Un mois
- Trois mois
- Ne sait pas

27. Si un des tests est anormal, qui vous communiquera le résultat ?

- Une sage-femme de la maternité
- Le pédiatre de la maternité
- Le centre de dépistage
- Ne sait pas

28. Si un test est positif, cela signifie-t-il que votre enfant est forcément atteint de la maladie dépistée ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

29. Dans cette situation de test anormal, un contrôle est-il nécessaire ?

- Oui
- Non
- Ne sait pas

30. Quelles informations vous semblent importantes, voire indispensables à recevoir ?

Explications sur :

- Les maladies dépistées
- L'Intérêt du dépistage
- La nécessité et l'intérêt du consentement écrit
- La réalisation du prélèvement
- La transmission des résultats, les délais, et le contrôle si résultat positif
- Les données reçues sont suffisantes
- Autre(s) : ...

Avez-vous des remarques ou des suggestions à apporter ?

.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....
.....

Merci de votre participation !

ANNEXE VII

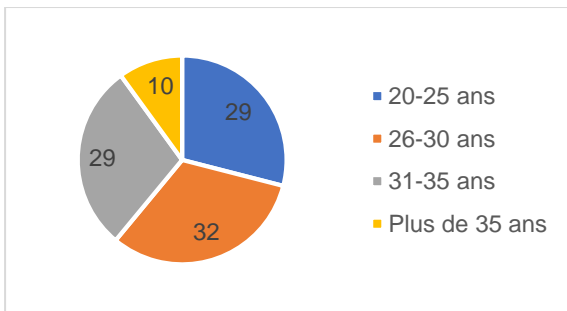


Figure 1 : Catégories d'âge des patientes interrogées.

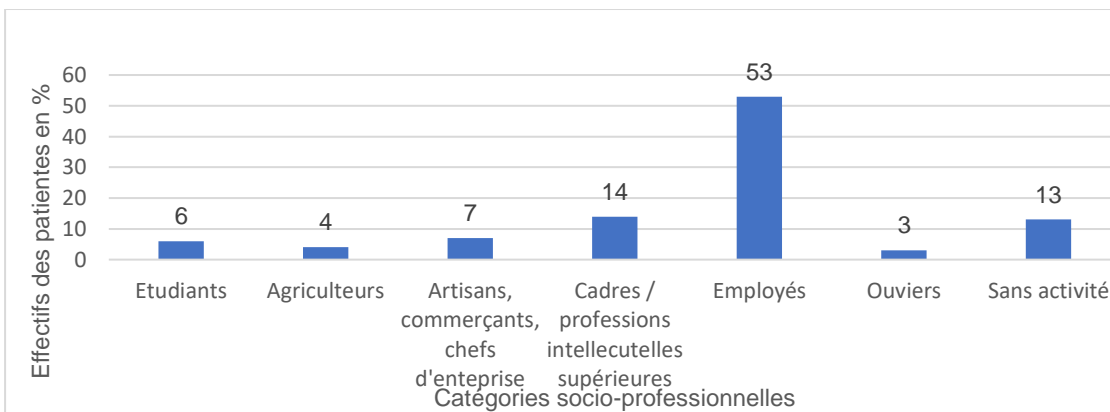


Figure 2 : Catégories socio-professionnelles des patientes interrogées.

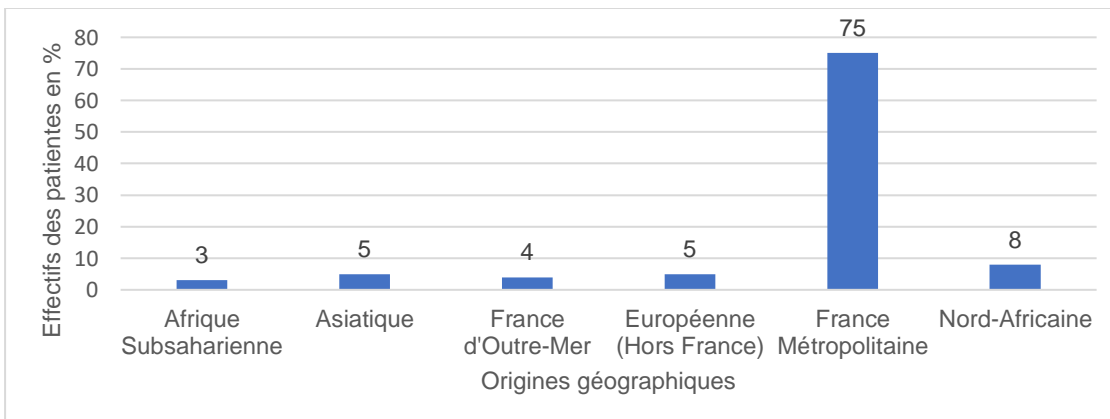


Figure 3 : Origines géographiques des patientes interrogées.

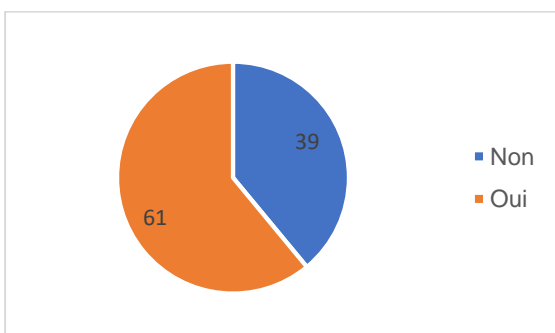


Figure 4 : Parité des patientes interrogées.

Le dépistage néonatal systématique

*Information délivrée aux parents par les professionnels de santé
à la Maternité Régionale de Nancy*

Résumé

Objectif : Identifier les éléments les plus pertinents du test de dépistage néonatal systématique que les soignants puissent délivrer aux parents, ainsi que le moment le plus propice pour communiquer une information la plus claire, compréhensible et rassurante pour les parents.

Méthode : Etude épidémiologique, descriptive, rétrospective et monocentrique par questionnaires, menée aux mois d'octobre et de décembre 2017 incluant patientes maîtrisant la langue française et hospitalisées avec leur nouveau-né en service de suites de couches à la Maternité Régionale de Nancy.

Résultats : Parmi les 100 patientes interrogées, la moitié a déclaré avoir bénéficié d'une information écrite claire et accessible, mais 75% d'entre elles estimaient avoir eu besoin d'une information orale supplémentaire. Parmi ce dernier groupe de patientes, seuls 33% en ont bénéficié et elle a été jugée pauvre par les patientes. Le manque d'information a été source d'inquiétude pour 62% des patientes. Les moments choisis pour délivrer l'information étaient variables ; beaucoup ont admis ne pas s'être senties disponibles au moment où l'information leur a été délivrée. Enfin, pour trois quarts des patientes, leurs connaissances sur le dépistage néonatal étaient plutôt faibles.

Conclusion : Les recommandations de l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFPDHE) ne sont majoritairement pas respectées. Il semble qu'un manque d'information de la part des soignants soit identifié, bien que l'incompréhension de certaines patientes ne puisse pas être exclue. Les professionnels de santé se doivent de répondre aux attentes non comblées des patientes en les informant en amont pendant la grossesse puis en service de maternité à J1 à l'aide d'une information orale et écrite.

Mots clés : dépistage néonatal, information, recommandation

Newborn – screening program :

Parents information at the Maternity in Nancy

Abstract

Objective : To identify relevant items to transmit about newborn screening and best moments to deliver the most understandable, clear and reassuring information by health professionals for parents.

Methods : Descriptive, retrospective and monocentric questionnaire-based study, conducted in October and December 2017, which included mothers hospitalized with their babies in the maternity ward and who speaking French.

Results : Among the 100 mothers interviewed, 50% reported they had received a written information, which was clear and understandable for all of them, but 75% needed more oral information. Among this group, only 33% of patients received this information; they found that it was a poor explanation. The information's lack was perceived like bad concerns by 62% of patients. Different moment were chosen to deliver the information; but many patients felt unwell to receive an information. Finally, mother's knowledge (n=75) about newborn screening were poor.

Conclusion : Most of practice guidelines of AFDPE were not respected. Most of the time, we find an information's lack by professionals, even if some patients don't understand screening test. Patientes are not satisfied and professionals in maternity have to meet patient's expectations. They have to inform mothers during pregnancy and then, at the maternity, the day after the delivery. Information should be complete and understandable.

Keywords : newborn screening program, parents information practice guidelines