

1. Pour tout nouveau-né quittant la maternité avant 48 heures de vie ou si la maternité n'a pas réalisé le dépistage, **plusieurs recommandations essentielles seront à communiquer aux maternités :**
  - a. **Remplir le buvard** avec le N° d'accouchement, les items de l'enfant, les coordonnées de la famille et impérativement le nom de la sage-femme (SF) qui fera le prélèvement à domicile
  - b. **La mère sort avec ce buvard pré-rempli + l'enveloppe T.**
  - c. **Le document de l'AFDPHE, « J3 l'âge du dépistage » est bien sûr remis à la mère** dès le 1<sup>er</sup> jour (idéal lors d'une consultation prénatale) afin qu'elle ait le temps de le lire.
  - d. **Remplir un carton blanc avec les mêmes coordonnées de la famille que celles figurant sur le buvard et le nom de la sage-femme concernée afin de l'adresser à l'ARDPHE (antenne régionale de l'AFDPHE),** comme on le fait déjà pour tout nouveau-né transféré en néonatalogie ou en chirurgie et non prélevé : c'est le système du « carton blanc ». Le secrétariat de l'ARDPHE saura alors où se trouve l'enfant et pourra s'inquiéter auprès de la SF concernée de la non-réception du buvard dans les délais impartis.
  
2. **Pour la SF qui devra faire le prélèvement :**
  - a. D'abord lui rappeler l'arrêté du 22/1/2010 imposant à tout professionnel de proposer le dépistage néo-natal aux parents.
  - b. Donc **connaître les arguments nécessaires** pour éviter que des parents refusent le dépistage néo-natal, car cela pourrait constituer une atteinte directe au droit à la santé de l'enfant et une mise en cause dans le cadre d'une non assistance à personne en danger si l'enfant présente un risque non dépisté. En cas de refus, faire ce qui est mis en place déjà aujourd'hui, à savoir : faire remplir par les parents le formulaire de refus des parents afin qu'il soit gardé dans le dossier de l'enfant + envoi de son double à l'agence régionale. de donner systématiquement ce formulaire à la sortie de la maternité car cela risque d'être contre-productif avec une éventuelle incitation au refus.
  - c. **Obtenir la signature des parents** au dos du buvard pour matérialiser l'autorisation d'effectuer la recherche des principales mutations pour le dépistage néo-natal de la mucoviscidose. Bien leur expliquer qu'en l'absence de la signature d'au moins un des parents, cette recherche ne pourra se faire si le taux de TIR dépasse le seuil d'appel, ce qui obligera à faire un contrôle de TIR à J21, ce qui est contre-productif. En pratique ce refus de biologie moléculaire est actuellement relativement marginal (1 pour 10 000 NN).
  - d. **Faire le prélèvement autour de H72,** mais jamais avant 48h. Essayer de ne pas dépasser 4 jours de vie, car le résultat doit être rendu avant 8 jours de vie, et il faut tenir compte du délai d'acheminement postal.
  - e. **S'assurer qu'il y a bien 1 goutte de sang par cercle,** suffisante pour transpercer le buvard en recto-verso (sinon risque de prélèvement insuffisant), mais sans en mettre plusieurs par cercle car il y a un risque d'avoir une tache trop épaisse, ce qui sera aussi refusée par le laboratoire.
  - f. **Faire sécher le buvard** en l'agitant à l'air sans utiliser un sèche-cheveux, sans le mettre au soleil ou sur un radiateur. Le temps de la dessiccation est variable et fonction de l'hématocrite du bébé. En moyenne il serait de 2 heures, ce qui ne pose aucun problème en maternité mais ce qui soulève un problème pratique pour une SF de ville.

On lui conseille alors, dans la mesure du possible, de commencer sa consultation par l'examen du bébé, ce qui donnera un peu de temps au séchage du buvard. Si on voit à l'œil que le buvard a bien été absorbé des 2 côtés, ce qui doit arriver rapidement, on peut mettre le buvard dans l'enveloppe. Si le prélèvement tache un peu l'intérieur de l'enveloppe, cela ne va pas influencer le résultat (par contre il ne faut pas que du sang soit visible à l'extérieur de l'enveloppe). En conséquence **il est impératif de ne mettre qu'1 buvard par enveloppe** pour éviter une contamination entre taches pas suffisamment sèches appartenant à 2 bébés différents, ce qui obligerait à refaire le prélèvement pour ces 2 enfants.

- g. **L'enveloppe doit être postée le jour même** (et non le lendemain ou en attente de plusieurs enveloppes) **par la SF elle-même** (et non prendre le risque que la famille ne le fasse pas).

**La responsabilité de la SF va donc de l'information à donner aux mères, à la réalisation du prélèvement et à son envoi à l'ARDPHE.**

3. En cas de prélèvement à refaire, 2 situations :

- a. Soit le prélèvement est défectueux et refusé par le laboratoire. On le sait vers J4-J5. L'agence régional prévient la SF qui devra le refaire et se procurer un nouveau buvard + nouvelle enveloppe à la maternité.
- b. Soit le résultat est douteux et devra être contrôlé à distance avant que l'ARDPHE puisse adresser le bébé au médecin référent régional spécifique pour chaque maladie (ce qui arrive rarement), soit parce qu'il y a nécessité de refaire un contrôle de TIR vers J21 selon l'algorithme actuel du dépistage néo-natal de la mucoviscidose. C'est la maternité qui sera alors responsable de contacter la famille pour que le prélèvement se fasse à la maternité, ce qui est prévu dans le forfait maternité. Cela ne concernera que moins de 1 bébé sur 1000.

Le dépistage néonatal d'une anomalie de l'audition n'est pas de la responsabilité de l'AFDPHE. Là aussi il doit être proposé obligatoirement par le professionnel de la naissance et la SF doit pouvoir faire la preuve qu'elle a bien délivré l'information. Ce dépistage dépend de l'organisation de la maternité avec laquelle elle est en correspondance et de l'opérateur régional choisi par l'ARS. On signale néanmoins qu'il devrait se faire dès 48h et même possible dès 24h, et son résultat peut être marqué au dos du buvard pour les ARDPHE qui ont été choisies comme opérateur régional par leur ARS.