Ministère des affaires sociales et de la santé

Direction générale de l'offre de soins
Sous-direction de la régulation
Bureau plateaux techniques et prise en charge hospitalière aiguë (R3)
Personne chargée du dossier : Martin Szcrupak
Tel : 01.40.56.47.22
martin.szcrupak@sante.gouv.fr

Direction générale de la santé
Sous-direction de la santé des populations
et de la prévention des maladies chroniques
Bureau des maladies chroniques somatiques non transmissibles (SP5)
Personne chargée du dossier : Dr Patrice Dosquet
Tél : 01.40.56 42 21 - Fax : 01.40.56.40.44
patrice.dosquet@sante.gouv.fr

La Ministre des Affaires sociales et de la Santé

à

Mesdames et Messieurs les directeurs généraux des agences régionales de santé

INSTRUCTION N° DGS/SP5/DGOS/R3/2017/155 du 5 mai 2017 relative à la réorganisation du dépistage néonatal hors surdité et aux modalités de désignation par les ARS d'un centre régional de dépistage néonatal au sein d'un établissement de santé

Date d'application : immédiate
Classement thématique : établissements de santé – organisation
Validée par le CNP le 28 avril 2017 - Visa CNP 2017-61

Catégorie : Directives adressées par le ministère aux services chargés de leur application, sous réserve, le cas échéant, de l'examen de situations individuelles
Résumé : Modalités de désignation par les ARS d'un centre régional de dépistage néonatal au sein d'un centre hospitalier universitaire
Mots-clés : dépistage néonatal, organisation régionale, désignation d'un centre régional de dépistage néonatal
Textes de référence : - Art R. 1131-21 et art. R 1131-22 du code de la santé publique - Art. L. 1411-6 du code de la santé publique - Arrêté du 22 janvier 2010 fixant la liste des maladies donnant lieu à un dépistage néonatal

Annexe 1 : Cahier des charges programme national de dépistage néonatal
Diffusion : les centres hospitaliers universitaires doivent être destinataires de cette instruction, par l'intermédiaire des agences régionales de santé (ARS)

Actuellement, il existe deux programmes de dépistage organisés en période néonatale. Ils constituent chacun un programme de santé national au sens de l'article L. 1411-6 du code de la santé publique (CSP). Ils ne donnent pas lieu à participation financière des assurés.

Le terme dépistage néonatal[1] (DNN) désigne ici le dépistage qui recourt à des examens de biologie médicale réalisés sur un prélèvement unique de sang total recueilli sur buvard, 48 heures au moins après la naissance (« test de Guthrie »). Il a pour objectif la prévention secondaire de maladies à forte morbi-mortalité, dont les symptômes surviennent dès les premiers jours ou les premières semaines de vie et peuvent être prévenus ou minimisés par un traitement adapté s'il est débuté précocement.

L'organisation actuelle de ce dépistage connaîtra une évolution au 1er mars 2018 via un transfert de la gestion nationale du dépistage néonatal depuis l'association qui en était historiquement chargée (l'AFDPHE), vers les futurs centres régionaux de dépistage néonatal (CRDN).

Le dépistage de la surdité permanente néonatale[2] (DSPN), dont l'organisation a été confiée aux ARS[3], n'est pas concerné par l'évolution du DNN, mais les impacts de celle-ci sur l'organisation du DSPN seront pris en compte.

1- Les enjeux

Les enjeux de cette évolution sont d'assurer la continuité du DNN tout en transférant vers les établissements de santé sa réalisation (auparavant assurée par des associations régionales, les ARDPHE, encadrées par l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant-AFDPHE) ainsi que ses financements dans l'objectif de :

- maintenir l'égalité d'accès et l'exhaustivité actuelles du DNN ;
- assurer la qualité des examens réalisés dans la continuité du travail des ARDPHE et dans le respect des exigences relatives aux laboratoires (norme 15189/accréditation COFRAC) ;
- assurer la mise en œuvre d'organisations efficientes, notamment via la mutualisation des ressources à mobiliser ;
- être en capacité d'augmenter à terme le nombre des maladies dépistées[4] en recourant à de nouveaux examens de biologie médicale sur la base de recommandations de la Haute Autorité de santé[5] et de l'avis de l'agence de la biomédecine en tant que de besoin ;
- s'adapter à la nouvelle configuration des régions ;
- veiller à la continuité du DSPN.

Pour répondre à ces enjeux, l'organisation du programme de DNN se structurera :

- à l'échelon régional via la mise en place des CRDN assurant, sous le pilotage des ARS, la mise en œuvre du DNN ;

[1] **Arrêté du 22 janvier 2010 fixant la liste des maladies donnant lieu à un dépistage néonatal**

[2] **Arrêté du 23 avril 2012 relatif à l'organisation du dépistage de la surdité permanente néonatale**

[3] **Arrêté du 3 novembre 2014 relatif au cahier des charges national du programme de dépistage de la surdité permanente néonatale**

[4] La définition des maladies à dépister en période néonatale relève du ministère chargé de la santé, après avis de la Haute Autorité de santé. La liste de ces maladies est fixée par arrêté.

[5] Le dépistage du déficit en MCAD par spectrométrie de masse en tandem (MS/MS) dans le cadre du DNN entraînant, pour des raisons d'expertise et d'efficience, des changements organisationnels anticipés par la présente évolution de l'organisation.
http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2011-07/synthese_depistage_neonatal_vf.pdf

- à l'échelon national, via la mise en place au cours du premier semestre 2017, d'une instance nationale de coordination et de pilotage du programme du DNN.

La présente instruction a pour objet de décrire la future organisation régionale du DNN et les étapes de son transfert de gestion.

2- Mise en œuvre de l'organisation

2-1. Lancement d'un appel à projet

La nouvelle organisation sera structurée dans chaque région autour d'un Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN) unique. Le cahier des charges (en annexe) précise les missions, la composition du CRDN ainsi que les modalités organisationnelles, les ressources et les indicateurs de suivi à mobiliser.

L'appel à projet régional a pour objectif d'identifier l'établissement de santé répondant, d'une part, aux attendus du cahier des charges et, d'autre part, aux enjeux régionaux spécifiques, compte tenu notamment de la population cible, de l'offre existante et de son organisation.

Il conviendra de veiller particulièrement à :

- la prise en compte du contexte régional ;
- une description précise des étapes du dépistage et des divers acteurs intervenant à chaque étape ;
- la réponse organisationnelle proposée pour faire face à l'ensemble des missions précisées dans le cahier des charges et en particulier les contraintes de délais de réalisation ;
- la composition du CRDN et des moyens humains et techniques qui seront mobilisés ;
- l'identification précise des acteurs régionaux en amont et en aval du CRDN et leur engagement à participer à celui-ci ;
- les modalités envisagées pour la réalisation du suivi (renseignements et suivi des indicateurs) ;
- le calendrier précis de mise en œuvre précisant notamment la date où la nouvelle organisation régionale peut être opérationnelle.

A cette fin, il pourrait être utile de mener avec les candidats potentiels des échanges vous permettant de les guider dans l'élaboration de leur projet.

2-2. Travaux relatifs à l'organisation de la transition

La mise en place de l'organisation cible nécessitera d'envisager d'ores et déjà les modalités de transition afin :

- de garantir la continuité du DNN sans rupture (exhaustivité, résultats des examens, maintien de la qualité du programme), ce qui implique que l'organisation cible soit parfaitement opérationnelle dès sa mise en œuvre et que les informations nécessaires aient été transmises par les acteurs régionaux actuels pour assurer la continuité ;
- d'envisager les modalités d'accompagnement relatives à la cessation de l'activité des associations régionales. En effet, la reprise des activités de DNN par les établissements de santé va avoir des conséquences sur l'existence des associations régionales qu'il conviendra d'anticiper. Les personnels dédiés au DNN dans les associations qui étaient déjà rémunérés par des établissements de santé (pédiatres, techniciens, biologistes)

pourront continuer à l'être. En revanche, les fonctions de secrétariat et de tâches administratives sont généralement assurées par du personnel salarié des associations. Dans certaines associations régionales, le personnel salarié comprend également des techniciens de laboratoire. Il conviendra d'inciter, lorsque cela est possible, les établissements de santé candidats à reprendre ces personnels dans le cadre de la création du CRDN, contribuant à limiter le risque de rupture ;

- d'évaluer a priori l'impact de cette réorganisation sur la réalisation du programme de dépistage de la surdité, notamment si l'association régionale assure ou participe actuellement à sa coordination. Il vous appartiendra de prévoir toutes modalités pour maintenir la continuité du DSPN sans rupture (vérification de l'exhaustivité, résultats des examens, suivi des enfants dépistés, maintien de la qualité du programme) en privilégiant une articulation entre le DNN et le DSPN qui tiendra compte de l'existant (en particulier en termes de secrétariat assurant la vérification de l'exhaustivité du DSPN). Le DSPN pourra par exemple être porté par une association régionale, un réseau de santé en périnatalité (RSP) ou les deux de manière commune, voire être intégré au CRDN.

2-3. Mise en œuvre de la phase opérationnelle

Après réception des projets proposés, la procédure de sélection des candidatures est réalisée en prenant en compte notamment :

- le respect du cahier des charges en copie de cette instruction ;
- la qualité de l'organisation proposée, tant en termes de délais de réalisation des examens de biologie médicale du DNN que d'accompagnement des familles pour lesquelles un résultat positif a été constaté et de confirmation diagnostique ;
- la capacité à travailler avec les acteurs régionaux (réseaux de santé en périnatalité, professionnels de santé d'amont et d'aval du CRDN, etc.) ;
- l'efficience de l'offre.

Une convention sera signée entre le CRDN et l'ARS sur la base des attendus du cahier des charges.

L'identification du CRDN via l'appel à projets et les travaux relatifs à l'organisation de la transition permettront de déclencher la phase opérationnelle, la date où l'ensemble des CRDN devront débuter leur programme étant fixé au 1er mars 2018. Le délai existant entre cette date et le moment d'identification du CRDN sera propice à mettre en œuvre les éventuelles mesures d'accompagnement nécessaires liées à la cessation d'activité des associations régionales.

2-4. Situations particulières

Pour des raisons techniques ou d'efficience, et notamment dans la continuité de l'organisation adoptée jusqu'à présent par l'AFDPHE pour l'outre-mer sous la compétence des ARS, la réalisation des analyses de biologie médicale peut être déléguée au laboratoire d'un autre établissement de santé, de la même ou d'une autre région.

A ce titre, les ARS ont vocation à s'organiser dans la continuité des organisations déjà mises en place, autour d'un « CRDN satellite », travaillant en partenariat avec un « CRDN partenaire » d'une région métropolitaine.

Ce CRDN partenaire assurera la réalisation de tout ou partie des analyses pour le CRDN satellite. Il conviendra que l'organisation partenariale proposée permette de mettre en place un programme de dépistage garantissant le même niveau de qualité, d'exhaustivité, de délai et d'efficience. L'organisation proposée devra répondre à l'ensemble des attendus du cahier des charges.

Dans cette perspective, il est proposé la mise en place d'une cellule de coordination de taille réduite dans le CRDN satellite (pédiatre, secrétariat) assurant l'interface avec le CRDN partenaire ainsi que le lien avec les acteurs locaux chargés des prélèvements, l'organisation des transports des prélèvements, le contact avec les familles et les acteurs locaux de l'étape de confirmation diagnostique.

Il conviendra que le projet soit élaboré conjointement par l'ensemble des acteurs (ARS concernées, CRDN partenaire, CRDN satellite) et décrive notamment :

- l'organisation des étapes du dépistage pour chacune des maladies dépistées ;
- les rôles et engagements de chacun des acteurs pour remplir les missions précisées dans le cahier des charges ;
- les modalités précises de transport des prélèvements ;
- les moyens mobilisés ;
- les systèmes d'information ;
- les modalités de suivi envisagées.

Ces éléments ont vocation à figurer dans une future convention partenariale entre les acteurs sous l'égide des deux ARS.

Afin de faire émerger des projets, il conviendra que les ARS qui seraient susceptibles de construire ces projets se rapprochent pour élaborer un appel à projet spécifique et examinent ensemble les candidatures.

Une attention toute particulière est à porter à l'organisation des transports des prélèvements afin de respecter les délais globaux (dépistage et confirmation diagnostique) pour les maladies concernées avec le maximum d'efficience et sans perte de chance pour les nouveau-nés dépistés. Dans cette perspective, les ARS pourront accompagner les acteurs afin d'envisager des solutions performantes et innovantes via, le cas échéant, une procédure d'appel d'offres destinée à identifier le prestataire d'acheminement le plus pertinent.

3- <u>Le calendrier</u>

La nouvelle organisation envisagée doit débuter son activité le 1er mars 2018.

Afin d'assurer une transition souple avec l'ancienne organisation, vous veillerez à ce que le calendrier envisagé puisse permettre une étape de tuilage, mise en place par l'établissement désigné pour abriter le CRDN, propice à la transmission du savoir-faire ainsi que de l'ensemble des données des associations régionales vers le CRDN.

A ce titre, l'appel à projet devra intervenir au plus tard à la fin du premier semestre de l'année 2017.

La désignation de l'établissement porteur du CRDN sera ensuite réalisée au second semestre 2017 (30 novembre au plus tard).

La période du 1er décembre 2017 au 28 février 2018 permettra donc la mise en place de la nouvelle organisation en même temps que la fin d'activité des associations régionales pour le DNN hors surdité.

La réalisation du dépistage néonatal par chaque CRDN et la mise en œuvre du financement associé interviendront ensuite de manière effective le 1er mars 2018.

Un bilan de fonctionnement du nouveau dispositif sera réalisé par chaque ARS six mois après le début effectif de la nouvelle organisation. Il se matérialisera par la transmission d'un tableau de bord simplifié d'activités à six mois ainsi que d'un retour liminaire des difficultés rencontrées. Il sera transmis à la DGS et la DGOS.

Il est demandé aux ARS de bien vouloir transmettre à la DGS (DGS-SP5@sante.gouv.fr) et la DGOS (DGOS-R3@sante.gouv.fr) les projets sélectionnés dans leur région. Le cas échéant, les ARS peuvent faire remonter aux équipes de la DGOS et de la DGS concernées les difficultés rencontrées notamment dans l'organisation de la phase de transition.

Pour la ministre et par délégation,

Le Directeur général de la santé

signé

Benoît Vallet

La Directrice générale de l'offre de soins par intérim

signé

Katia Julienne

Le Secrétaire général des ministères chargés des affaires sociales

signé

Pierre Ricordeau

Annexe 1
Cahier des charges du programme national de dépistage néonatal

SOMMAIRE

1) **Cadre général national du dépistage néonatal et de son organisation régionale**

2) **Opérateur régional : le centre régional de dépistage néonatal**

3) **Identification, information et formation des professionnels de santé responsables du prélèvement - Fourniture du matériel nécessaire au dépistage**

   - ***3.1. Missions dévolues au laboratoire de biologie médicale du centre régional de dépistage néonatal***
   - ***3.2. Information du personnel assurant le prélèvement***
   - ***3.3. Autres missions du CRDN***

4) **Réalisation du prélèvement et envoi du buvard**

   - ***4.1. Information des parents et consentement***
   - ***4.2. Demande de l'examen***
   - ***4.3. Réalisation du prélèvement sur buvard***
   - ***4.4. Transport du buvard***

5) **Réception, enregistrement, vérification de l'exhaustivité et de la conformité des buvards**

   - ***5.1. Réception et enregistrement des buvards***
   - ***5.2. Vérification de la conformité du prélèvement***
   - ***5.3. Vérification de l'exhaustivité des buvards reçus par rapport aux naissances***

6) **Réalisation de l'analyse et validation du résultat**

7) **Communication du résultat du dépistage néonatal**

   - ***7.1 Modalités de communication des résultats aux médecins ou sages-femmes qui ont réalisé ou fait réaliser le prélèvement***
   - ***7.2 Modalités de communication des résultats aux parents***

8) **Etape de confirmation diagnostique**

9) **Archivage par le centre régional de dépistage néonatal**

10) **Suivi du dépistage néonatal**

Cahier des charges du programme national de dépistage néonatal

1) Cadre général national du dépistage néonatal et de son organisation régionale

Le dépistage néonatal (DNN) constitue un programme de santé national au sens de l'article L. 1411-6 du code de la santé publique (CSP). La réalisation du DNN chez tous les nouveau-nés est un objectif essentiel de ce programme national.

Le DNN considéré dans ce cahier des charges a pour objectif la prévention secondaire de maladies à forte morbi-mortalité, dont les manifestations et complications surviennent dès les premiers jours ou les premières semaines de vie et peuvent être prévenues ou minimisées par un traitement adapté s'il est débuté très précocement.

Le DNN considéré recourt à des examens de biologie médicale réalisés sur un prélèvement de sang total recueilli sur buvard, au mieux à 72 heures après la naissance, en aucun cas avant 48 heures (« technique de Guthrie »). Tout DNN ne recourant pas à des examens de biologie médicale n'est pas concerné par le présent cahier des charges.

La liste des maladies faisant l'objet du programme national de DNN est établie par arrêté du ministre chargé de la santé[1] en application de l'article R 1131-21 du CSP. Cette liste fait office de prescription du DNN. Le plus souvent le DNN concerne des « maladies rares »[2]. Le DNN porte sur l'ensemble des maladies de cette liste et il est réalisé à partir du même prélèvement sanguin recueilli sur buvard. Seules les maladies prévues par arrêté font partie du programme national de DNN. Toute recherche dûment identifiée concernant le DNN d'une maladie non prévue par arrêté doit faire l'objet d'un protocole spécifique, déclaré, précisant le cadre et les conditions de sa réalisation, répondant à la réglementation en vigueur.

Le DNN respecte les dispositions réglementaires spécifiques aux examens de biologie médicale de génétique si le DNN recourt à de tels examens.

La réalisation du DNN doit être obligatoirement proposée. Le DNN ne donne pas lieu à participation financière de l'assuré.

2) Opérateur régional : le centre régional de dépistage néonatal

Le programme national de DNN est mis en œuvre au niveau régional par un « centre régional de dépistage néonatal » (CRDN). Le CRDN s'engage à réaliser l'ensemble des actions prévues dans le présent cahier des charges, en particulier à assurer l'exhaustivité aux étapes clés du DNN dans les délais optimaux attendus et à travailler en lien avec l'ARS et les instances nationales du DNN.

Le CRDN fait partie intégrante d'un établissement de santé qui doit comporter un centre de référence maladies rares labellisé pour au moins une des maladies dépistées ou un centre de compétences maladies rares rattaché à un tel centre de référence.

Les missions confiées au CRDN, ses objectifs, ses moyens et son financement font l'objet d'une convention entre l'ARS et l'établissement de santé qui l'abrite.

Le CRDN associe au sein du même établissement de santé une équipe comportant :

- au moins un biologiste médical faisant partie du laboratoire de biologie médicale de l'établissement en charge de la réalisation des examens de biologie médicale nécessaires au DNN ;
- au moins un pédiatre de l'établissement. Ce pédiatre assure plus particulièrement les liens avec les professionnels de santé responsables des prélèvements et ceux en charge de la confirmation diagnostique. Si le résultat du dépistage est anormal, il a la

[1] L'arrêté actuellement en vigueur est celui du 22 janvier 2010.
[2] Une maladie rare est une maladie dont la prévalence en population générale est inférieure à 5/10 000.

responsabilité de prévenir les professionnels de santé concernés, en particulier les pédiatres référents des structures de soins identifiées pour la confirmation diagnostique, afin d'organiser la confirmation diagnostique dans le délai optimal attendu sans perte de chance pour le nouveau-né ;
- un secrétariat dédié.

Une personne responsable est identifiée au sein du CRDN par le directeur de l'établissement. Elle coordonne le CRDN. Ce coordonnateur est notamment l'interlocuteur de la direction de l'établissement, de l'ARS et des instances nationales du DNN. Il rédige le rapport annuel d'activité du CRDN.

Le CRDN dispose des moyens humains et techniques lui permettant d'assurer la permanence de son service dans le cadre de ses missions. Ces moyens sont adaptés à l'activité réalisée.

Les examens de biologie médicale nécessaires à la réalisation du DNN sont réalisés par le laboratoire de biologie médicale de l'établissement de santé au sein duquel est établi le CRDN. Ce laboratoire de biologie médicale dispose de moyens dédiés au DNN en termes de matériel. Les examens de biologie médicale concourant au DNN sont réalisés conformément à la législation et la réglementation en vigueur pour la réalisation des examens de biologie médicale (ordonnance n°10-49 du 13 janvier 2010 ratifiée et modifiée par la loi n°2013-442 du 13 janvier 2013 et le décret N°2016-46 du 26 janvier 2016 notamment).

Le CRDN utilise une application informatique spécifique commune à l'ensemble des CRDN ou à défaut une application interopérable comprenant les mêmes champs. Les fonctions de cette application sont définies par le ministère chargé de la santé.

Le CRDN identifie et coordonne au niveau régional l'ensemble des acteurs qui concourent au DNN :
- les sites ou personnes qui réalisent les prélèvements selon le manuel de prélèvement du laboratoire du CRDN (les maternités et les services accueillant les nouveau-nés, les sages-femmes et médecins concernés en établissement et en ville) ;
- les centres de référence maladies rares et centres de compétences maladies rares en charge des maladies dépistées, ou à défaut les unités de pédiatrie qui ont la responsabilité de l'étape de confirmation diagnostique et de la prise en charge ultérieure des nouveau-nés confirmés malades en organisant leur parcours de soins. Pour chacune des maladies dépistées, des pédiatres référents du DNN sont identifiés par le CRDN dans ces structures de soins.

Le CRDN s'appuie sur les réseaux de santé en périnatalité, dans le cadre des missions qui leur sont confiées et financées par les ARS, pour :
- l'identification des besoins et la mise en œuvre des actions d'amélioration du dispositif régional et de formation du personnel responsable du prélèvement ;
- l'information des professionnels et du grand public ;
- ou toute autre mission identifiée par l'ARS en relation avec le DNN dans leur région.

L'organisation régionale mise en place doit assurer autant que possible la réalisation à l'échelon régional de l'ensemble des techniques de biologie médicale nécessaires au dépistage de l'ensemble des maladies prévues par le programme national, sans transmission secondaire. Cependant, pour des raisons techniques, d'expertise ou d'efficience, la réalisation de tout ou partie des examens de biologie médicale du DNN peut être déléguée à un laboratoire de biologie médicale d'un autre établissement de santé que celui qui abrite le secrétariat du CRDN au sein de la même région ou éventuellement au laboratoire de biologie médicale de l'établissement de santé au sein duquel est établi le CRDN d'une autre région (cf. art. L. 6211-19 du CSP). Tout ou partie des missions du secrétariat peut être assuré par le secrétariat du CRDN dont le laboratoire réalise les examens de biologie médicale. Cette organisation doit permettre de respecter le délai de prise en charge optimale des nouveau-nés pour les maladies dépistées concernées, sans retard préjudiciable. Elle doit faire l'objet d'une convention entre les établissements de santé

concernés au sein de la région et d'un accord de l'ARS, ou d'une convention entre les établissements concernés et d'un accord des ARS concernées si l'organisation est interrégionale (il s'agit d'un contrat de coopération visé à l'art. L. 6212-6 du CSP).

3) Identification, information et formation des professionnels de santé responsables du prélèvement - Fourniture du matériel nécessaire au dépistage

3.1. Missions dévolues au laboratoire de biologie médicale du centre régional de dépistage néonatal

Conformément à l'article L. 6212-1 du CSP, le laboratoire de biologie médicale du CRDN réalise les trois phases des examens de biologie impliqués dans le DNN. Il exerce cette activité dans le cadre de l'article L. 6212-3 du CSP qui dispose qu'un laboratoire de biologie médicale participe à des missions de santé publique.

Concernant la phase pré-analytique, si elle est réalisée en dehors du laboratoire de biologie médicale, elle implique la mise en œuvre des conventions prévues aux articles L. 6211-14 (en cas de réalisation en dehors d'un établissement de santé) ou L. 6211-15 du CSP (en cas de réalisation au sein d'un établissement de santé).

Le prélèvement en vue du DNN est réalisé sur buvard chez le nouveau-né au mieux 72 heures après la naissance et en aucun cas avant 48 heures. Ce prélèvement est réalisé par du personnel (sage-femme, médecin, biologiste médical, infirmière, puéricultrice, technicien de laboratoire médical) de la maternité ou du service accueillant le nouveau-né en cas de transfert. Il peut également être réalisé en ville en cas de sortie de maternité avant 48h ou d'accouchement en dehors d'une maternité. Dans le cas où les prélèvements sont réalisés au sein d'un établissement de santé, un professionnel référent pour le DNN est identifié pour assurer la bonne information sur le DNN et être l'interlocuteur principal du CRDN.

Les conventions susmentionnées prévoient que ce personnel est identifié, informé de l'organisation régionale du DNN et formé à la réalisation pratique du DNN. Il doit en particulier respecter les consignes de prélèvement et de délai d'envoi, et veiller à l'exhaustivité des prélèvements et de leur envoi. L'information et la formation relèvent des missions du CRDN. Le CRDN peut les déléguer, en particulier aux réseaux de santé en périnatalité.

3.2. Information et formation du personnel assurant le prélèvement

L'information et la formation du personnel assurant le prélèvement portent sur :

- le DNN, son organisation et son délai de réalisation ;
- l'organisation régionale (CRDN) ;
- le caractère impératif de l'information des titulaires de l'autorité parentale préalablement à la réalisation du prélèvement (information donnée autant que possible avant l'accouchement et obligatoirement avant le prélèvement), comprenant la remise des documents écrits d'information sur le DNN et les maladies dépistées ;
- le caractère non obligatoire du DNN et la conduite à tenir si les titulaires de l'autorité parentale ne consentent pas à sa réalisation chez leur nouveau-né ;
- le recueil systématique du consentement écrit à la réalisation d'analyse des caractéristiques génétiques, en application de l'article L1131-1 du CSP, lorsque

les examens de biologie médicale à réaliser dans le cadre du DNN comprennent des analyses des caractéristiques génétiques ;
  - o les conditions optimales de prélèvement et de transmission des buvards ;
  - o le remplissage du carnet de santé précisant la date du prélèvement.

3.3. Autres missions du CRDN

Le CRDN doit :

- mettre à disposition des personnels qui réalisent le prélèvement le chapitre concernant le DNN du manuel de prélèvement du laboratoire de biologie médicale ; ces dispositions tiennent compte des recommandations nationales pour la réalisation du prélèvement en vue du DNN ;
- mettre à disposition des personnels qui réalisent le prélèvement le buvard support de prélèvement et l'enveloppe d'envoi du buvard (le modèle de buvard est établi à l'échelon national) ;
- mettre à disposition des personnels qui informent ou réalisent le prélèvement le matériel d'information destiné aux parents (les documents sont établis à l'échelon national) ;
- mettre à disposition des personnels qui réalisent le prélèvement le formulaire de refus de réalisation du DNN ;
- réaliser des sessions de formation en tant que de besoin auprès des professionnels qui informent ou réalisent le prélèvement, en coopération avec les réseaux de santé en périnatalité ;
- organiser l'étape de confirmation diagnostique ;
- assurer le retour d'information de tous les résultats du DNN auprès des maternités, services accueillant les nouveau-nés ou professionnels ayant réalisé le prélèvement en ville :
  - o résultats anormaux nécessitant une confirmation diagnostique dans un délai optimal permettant la prise en charge du nouveau-né sans perte de chance pour lui,
  - o résultats négatifs agrégés, communiqués mensuellement.

4) Réalisation du prélèvement et envoi du buvard

4.1 Information des parents et consentement

Les professionnels de santé ont l'obligation d'informer les parents du programme de DNN. L'information est d'abord orale et se fait par la remise, autant que possible avant l'accouchement et obligatoirement avant le prélèvement, du dépliant d'information, réalisé au niveau national et fourni par le CRDN. Le but est d'expliquer la nature de l'acte, les objectifs du DNN et les maladies dépistées.

La personne titulaire de l'autorité parentale doit donner son consentement à la réalisation du DNN. Le consentement n'a pas besoin d'être écrit, hormis pour les examens de biologie médicale de génétique pour lesquels le consentement des deux parents est obligatoire (art. R. 1131-4 du CSP).

Le refus du DNN doit :
- faire l'objet de la signature par la ou les titulaires de l'autorité parentale d'un formulaire type de refus, fixé par arrêté du ministère chargé de la santé et fourni aux services préleveurs par le CRDN ;

- conduire à archiver le formulaire signé au niveau, d'une part, du service préleveur dans le dossier de la mère et, d'autre part, du CRDN après transmission systématique ;
- conduire à renseigner (cf. mentions ci-dessous) et transmettre systématiquement au CRDN un buvard de prélèvement sans prélèvement sanguin (« buvard blanc ») ;
- conduire à inscrire l'information dans le carnet de santé du nouveau-né remis aux titulaires de l'autorité parentale.

En cas de refus du DNN, le CRDN doit :
- archiver les formulaires de refus ;
- recenser les refus et transmettre leur nombre à l'ARS et au niveau national.

4.2 Demande de l'examen

Dans le cas du DNN, le buvard est considéré comme la feuille de demande d'examens de biologie médicale. Il est composé d'une partie comprenant des informations démographiques, des éléments cliniques pertinents et la signature des parents pour autoriser les éventuels examens de biologie médicale de génétique nécessaires au DNN. L'autre partie est le support du prélèvement sanguin du nouveau-né.

L'identification du buvard respecte les mentions prévues à l'article D. 6211-2 du CSP.

Les mentions figurant sur le buvard sont au moins les suivantes :
- Nom de naissance ;
- Prénom ;
- Date de naissance et heure de naissance ;
- Sexe ;
- Terme et poids de naissance ;
- Date et heure de prélèvement ;
- Lieu d'accouchement et code de la maternité ;
- Lieu de prélèvement autre que maternité et code ;
- Numéro d'accouchement
- Grossesse multiple et rang de naissance ;
- Nom de naissance de la mère ;
- Adresse des parents ;
- Téléphone des parents, adresse électronique ;
- Coordonnées du médecin traitant ;
- Consentement des parents pour la réalisation d'examens de biologie médicale de génétique, si justifié ;
- Identification du préleveur ;
- Renseignements cliniques utiles : en annexe.

Peuvent figurer sur le buvard des mentions concernant d'autres dépistages, notamment le dépistage de la surdité permanente néonatale.

4.3 Réalisation du prélèvement sur buvard

Le prélèvement doit être réalisé au mieux 72 heures après la naissance et en aucun cas avant 48 heures. Il est pratiqué conformément au manuel de prélèvement du laboratoire de biologie médicale. Les conditions de prélèvement sont définies dans le guide national pour les professionnels et sont reprises dans le manuel de prélèvement du laboratoire du CRDN, et diffusées.

4.4 Transport du buvard

Le transport des buvards est exempté par la réglementation ADR (accord européen relatif au transport international des marchandises dangereuses par la route - European Agreement concerning the international Carriage of Dangerous Goods by Road, United Nations Economic Commission for Europe [UNECE, 2009])[3].

Le transport se fait à l'aide d'une enveloppe spécifique prépayée fournie par le CRDN. Les envois vers le laboratoire du CDRN doivent avoir lieu immédiatement après le prélèvement.

Il est possible de mettre plusieurs buvards dans la même enveloppe mais il ne faut pas que les taches de sang soient en contact.

Le délai d'acheminement optimal est de deux jours ouvrables. Un délai de 4 jours est acceptable. Un délai supérieur est trop long et doit amener à la mise en œuvre de mesures correctrices avec le préleveur et/ou le transporteur.

5) Réception, enregistrement, vérification de l'exhaustivité et de la conformité des buvards

5.1 Réception et enregistrement des buvards

Les buvards sont réceptionnés, enregistrés et étiquetés dans une zone unique, identifiée et dédiée à l'accueil des prélèvements du DNN au sein du CRDN (« secrétariat dédié »), par du personnel habilité pour cette activité. Ces opérations relèvent des missions du laboratoire de biologie médicale, qui les organise.

5.2 Vérification de la conformité du prélèvement

Le laboratoire de biologie médicale met en place un système de gestion et de maîtrise des non-conformités.

En cas d'échantillon biologique ne permettant pas la réalisation des examens de biologie médicale, le CRDN s'assure qu'il est procédé à la réalisation et l'envoi d'un nouveau prélèvement sur buvard dans les plus brefs délais quel que soit le lieu où se trouve le nouveau-né (maternité, service accueillant les nouveau-nés, domicile des parents).

5.3 Vérification de l'exhaustivité des buvards reçus par rapport aux naissances

Le CRDN doit s'assurer que tous les prélèvements ont été effectués (en dehors d'un refus parental) et que les buvards ont été réceptionnés, ce qui garantit l'exhaustivité du DNN. Un « buvard blanc » (c'est-à-dire sans tache sang mais comportant les informations administratives prévues ci-dessus) est systématiquement adressé par le préleveur au CRDN dans tous les cas d'impossibilité de réaliser le prélèvement (décès du nouveau-né, transfert précoce, sortie avant 48h heures, refus parental du DNN, etc.).

Le CRDN établit une procédure pour vérifier l'exhaustivité des prélèvements.

6) Réalisation de l'analyse et validation du résultat

Au laboratoire de biologie médicale, le DNN fait appel pour chaque maladie dépistée à une ou des techniques spécifiques. Afin d'assurer l'homogénéité des résultats sur le territoire national et faciliter leur interprétation, les techniques employées et les seuils de décision sont définis pour chaque maladie par arrêté.

---

[3] « Aucune disposition de transport ne s'applique à : taches de sang séché recueilli en plaçant une goutte de sang sur un matériau absorbant ou lors de tests de dépistage de sang occulte dans les selles »

7) Communication du résultat du dépistage néonatal

Après la validation et l'interprétation du résultat par le biologiste médical, le résultat est communiqué à un médecin du CRDN selon les modalités prévues à l'article D. 6211-3 du CSP.

En cas de résultat anormal, une procédure est définie par le CRDN (cf. § 8) pour joindre dans les plus brefs délais les médecins ou sages-femmes qui ont réalisé ou fait réaliser le prélèvement afin d'avertir les parents et les informer de la nécessité d'une étape de confirmation diagnostique.

7.1 Modalités de communication des résultats aux médecins ou sages-femmes qui ont réalisé ou fait réaliser le prélèvement

Dans l'attente de la mise en place généralisée d'une interopérabilité satisfaisante des systèmes d'information de laboratoire et des logiciels professionnels des médecins, les comptes rendus d'examen de biologie médicale peuvent être communiqués sous format papier aux médecins ou sages-femmes qui ont réalisé ou fait réaliser le prélèvement.

La communication de résultats d'examen de biologie médicale par téléphone n'est possible qu'avec la preuve que cette communication revêt un caractère d'urgence et avec impérativement la conservation de la traçabilité de l'appel : date, heure, nom de l'interlocuteur.

Les communications par téléphone ne dispensent pas le laboratoire de biologie médicale d'une communication des résultats selon des modalités écrites.

La communication par SMS est interdite en lien avec les autorisations CNIL relatives aux systèmes d'information des LBM notamment (application de la norme simplifiée n°53).

Les résultats négatifs agrégés sont communiqués tous les mois aux médecins ou sages-femmes qui ont réalisé ou fait réaliser le prélèvement.

7.2 Modalités de communication des résultats aux parents

En cas de résultat anormal, la communication des résultats aux parents s'appuie autant que possible sur le médecin traitant. Pour les mères hospitalisées, les résultats du DNN sont insérés dans leur dossier hospitalier.

Les résultats des examens de biologie médicale sous format papier peuvent être postés à l'adresse des parents de l'enfant.

Les résultats des examens de biologie médicale peuvent être remis en mains propres aux parents ou à un tiers mandaté par ces derniers.

Il est rappelé qu'il n'est pas possible de remettre des résultats des examens de biologie médicale à toute autre personne que le patient ou son représentant légal et le médecin ou la sage-femme qui ont réalisé ou fait réaliser le prélèvement.

8) Etape de confirmation diagnostique

Le CRDN doit préalablement identifier au niveau régional les structures de soins et les pédiatres référents pour chaque maladie dépistée, qui sont responsables de l'étape de confirmation diagnostique dans le cadre de filières de prises en charge organisées par le CRDN. Pour cela, il s'appuie en priorité sur les pédiatres des centres de référence maladies rares labellisés pour les maladies dépistées ou les centres de compétences qui leur sont rattachés.

En cas de résultat anormal du dépistage :

- Le médecin du CRDN contacte le pédiatre référent de la maladie concernée dans la zone d'habitation du nouveau-né. Le pédiatre référent de chaque maladie a la responsabilité de l'organisation de l'étape de confirmation diagnostique dans le délai optimal attendu sans perte de chance pour le nouveau-né. Il avertit les parents directement ou par l'intermédiaire de leur médecin traitant. Il programme un rendez-vous de confirmation diagnostique dans les meilleurs délais.
- Le médecin du CRDN s'assure que la famille a été prévenue dans les meilleurs délais.
- Le pédiatre référent de chaque maladie doit transmettre au CRDN le résultat, quel qu'il soit, de l'étape de confirmation diagnostique. Il organise la prise en charge des nouveau-nés confirmés malades.
- Le médecin du CRDN s'assure que l'étape de confirmation diagnostique est réalisée et en récupère le résultat.

9) Archivage par le CRDN

Les prélèvements sont conservés au moins un an, si possible à 4° et sous atmosphère dessicante.

Le laboratoire de biologie médicale conserve la traçabilité des examens de biologie médicale pendant au moins 18 mois.

L'archivage du résultat doit être conservé pendant 20 ans. Les CRDN devront reprendre les archives des associations régionales.

10) Suivi du dépistage néonatal

Le CRDN assure la surveillance continue de la réalisation du DNN et de ses résultats.

Le CRDN vérifie systématiquement l'exhaustivité :
- des prélèvements effectués (hors refus ou impossibilité de prélèvement) et reçus au CRDN ;
- des résultats des examens de biologie médicale de dépistage pour l'ensemble des maladies dépistées ;
- des résultats de l'étape de confirmation diagnostique ;
- de l'enregistrement des refus.

Le CRDN enregistre et suit systématiquement les indicateurs suivants :

a) Concernant l'étape pré-analytique

- <u>Information des parents par les maternités</u> : nombre de plaquettes d'information sur le DNN distribuées à chaque maternité par le CRDN /nombre des naissances pour cette maternité ;
- <u>Refus</u> : nombre de refus parental de réaliser le DNN ;
- <u>Date du prélèvement</u> :
    - o médiane de délai entre la date de naissance et la date de prélèvement au total, et par maternité ou service accueillant le nouveau-né et en ville ;
    - o nombre de prélèvements hors délai/nombre de prélèvements réalisés ;
- <u>Délai d'acheminement du prélèvement :</u>
    - o médiane de délai d'acheminement du buvard au CRDN (date d'enregistrement par le secrétariat du CRDN - date de prélèvement) au total, et pour chaque maternité ou service accueillant le nouveau-né et en ville ;
    - o nombre d'examens hors délai d'acheminement/nombre d'examens acheminés ;

- Qualité du prélèvement :
    - o taux de prélèvements non conformes nécessitant un second prélèvement (prélèvements non-conformes/nombre de naissance) au total, et par maternité ou service accueillant le nouveau-né et en ville ;
    - o pour chaque maladie, médiane de délai de réalisation du DNN (date de rendu du résultat du dépistage – date de naissance) au total, et par maternité ou service accueillant le nouveau-né et en ville.

b) Concernant l'étape analytique

- Délai de réalisation des analyses de dépistage par rapport à la naissance (date de validation du résultat du dépistage – date de naissance) pour chaque maladie dépistée, en moyenne avec les valeurs extrêmes.

c) Concernant l'étape post-analytique

- Résultats du DNN :
    - o nombre et taux de résultats anormaux et négatifs (nombre de résultats anormaux (ou négatifs)/nombre de nouveau-nés dépistés) par maladie dépistée ;
    - o nombre et taux de faux positifs et faux négatifs par maladie dépistée ;
    - o taux de résultats nécessitant une nouvelle mesure (résultat limite) par type de maladie dépistée (nombre de résultats justifiant une 2e mesure /nombre total d'analyses réalisées).

d) Concernant l'étape de confirmation diagnostique

- Délai médian et valeurs extrêmes entre la 1re consultation diagnostique et la naissance (date de 1re consultation diagnostique avec le pédiatre référent - date de naissance) par maladie dépistée ;
- Délai médian et valeurs extrêmes de la confirmation diagnostique par rapport à la naissance (date du résultat diagnostique – date de naissance) par maladie dépistée ;
- Nombre de consultations et de tests de confirmation diagnostique réalisés par maladie dépistée ;
- Taux de nouveau-nés confirmés malades et suivis (nombre de nouveau-nés confirmés malades et suivis/nombre de nouveau-nés confirmés malades) par maladie dépistée.

e) Concernant le DNN dans son ensemble

- Exhaustivité :
    - o Taux de nouveau-nés dépistés (nombre de nouveau-nés dépistés/nombre nouveau-nés pour lesquels les titulaires de l'autorité parentale ont autorisé le dépistage dans le territoire du CRDN) par maladie dépistée ;
    - o Taux de participation au DNN (nombre de nouveau-nés ayant eu un DNN + nombre de nouveau-nés n'ayant eu de DNN par refus parental/nombre d'enfants nés vivants dans le territoire du CRDN).

Le CRDN rédige un rapport annuel d'activité, qui est remis à l'ARS et au niveau national à la Direction générale de la santé et à la Direction générale de l'offre de soins, au plus tard le 31 mars de l'année suivante.