



National Institute for Public Health
and the Environment
Ministry of Health, Welfare and Sport

Tests de dépistage chez le nouveau-né

Informations générales pour les parents

Test de Guthrie

Test de dépistage néonatal de la surdité



La brochure vous fournit des informations sur le test de Guthrie (hielprik en néerlandais) et sur le test de dépistage néonatal de la surdité.

La brochure explique le déroulement du test de Guthrie et du test de dépistage de la surdité chez le nouveau-né et fournit les coordonnées nécessaires pour savoir où s'adresser pour obtenir de plus amples informations.

Sommaire

Test de Guthrie chez le nouveau-né	3
Test de dépistage néonatal de la surdité	11

Test de Guthrie chez le nouveau-né

Objectif du test

Dans la semaine qui suit la naissance du nouveau-né, quelques gouttes de sang seront prélevées par piqûre au niveau du talon de bébé et envoyées au laboratoire d'analyse pour permettre la détection de quelques maladies génétiques rares. Ce test permet de dépister à temps ces maladies et de les traiter, pour éviter ou pour limiter de très graves dommages sur le développement physique et psychique de l'enfant. La plupart de ces maladies ne sont pas guérissables, mais elles peuvent être prises en charge par traitement thérapeutique ou par régime alimentaire.



La participation au test de Guthrie n'est pas obligatoire, c'est pour cela qu'il vous est demandé d'autoriser la participation de votre enfant au test. Ce test peut avoir une importance capitale pour protéger la santé de votre enfant. Votre participation au test Guthrie est indispensable.

Si vous avez déjà décidé, pendant votre grossesse, de ne pas soumettre votre bébé au test de Guthrie, vous informerez la sage-femme de votre décision, avant l'accouchement.

Pourquoi faut-il déclarer la naissance de l'enfant ?

La déclaration de la naissance de votre enfant au Service de l'état civil (*Burgerlijke stand*) de la mairie est *indispensable* pour réaliser le test de Guthrie. Il est essentiel de faire la déclaration de naissance le plus vite possible (*au plus tard* dans les 3 jours qui suivent naissance). Veuillez tenir compte des jours de fermeture du Service de l'état civil, à savoir les : samedi, dimanche et jours fériés officiels.

Le Service de l'état civil transmet, par voie électronique, la déclaration de naissance au système national d'enregistrement du RIVM, dénommé Praeventis. A son tour, le service de santé de la jeunesse *Jeugdgezondheidszorg* (JGZ) demandera à un professionnel de santé de passer chez vous.

Réalisation du test de Guthrie

Quelques jours après la naissance de bébé, la sage-femme ou un professionnel du service de santé JGZ passera chez vous pour réaliser le test de Guthrie. Dans la mesure du possible, un rendez-vous sera fixé au préalable. Si votre bébé est hospitalisé, le test se déroulera à l'hôpital.

Une petite piqûre au niveau du talon de bébé permettra de recueillir quelques gouttes de sang sur une carte spéciale : la carte du test de Guthrie (*hielprikkaart*). Votre bébé pourrait se mettre à pleurer.

Toujours pas de test de Guthrie passé sept jours ?

Si sept jours se sont écoulés depuis la naissance de votre enfant et si aucun test de Guthrie n'a été réalisé, veuillez vous adresser au bureau régional du RIVM. Les numéros de téléphone figurent à la page 9.

Quelles maladies rares peuvent être dépistées dans le sang ?

L'analyse des gouttes de sang prélevées pour le test permettra de dépister :

- Une insuffisance thyroïdienne (hypothyroïdie).



- Une maladie des glandes surrénales (hyperplasie congénitale).
- Une insuffisance d'hémoglobine dans le sang (drépanocytose)
- Une insuffisance pulmonaire (mucoviscidose)
- Certaines maladies du métabolisme.

La plupart de ces maladies sont génétiques et elles n'apparaissent pas souvent. Pour en savoir plus sur ces maladies, visitez le site www.rivm.nl/hielprik.

Le test de Guthrie peut aussi révéler que votre enfant est porteur de la drépanocytose ou de la mucoviscidose. Votre enfant *n'est pas* atteint de la maladie dans ce cas.

Le résultat du test de Guthrie vous est-il communiqué ?

DD'une manière générale, le résultat du test de Guthrie est connu dans les 4 semaines qui suivent. Lorsque le résultat du test est négatif, c'est-à-dire qu'il n'indique pas d'anomalie, vous ne recevrez *pas* de communication du résultat. Si le résultat du test est positif, c'est-à-dire qu'il indique la présence d'une anomalie, votre médecin généraliste vous informera.

Parfois, la quantité de sang prélevée ne suffit pas aux besoins de l'analyse et il faut refaire le test de Guthrie. Vous ne recevrez pas non plus le résultat de cette *répétition du premier test*, si aucune anomalie n'est détectée. Par contre, le résultat du test vous sera communiqué, s'il indique la présence d'une anomalie.

Le résultat du test pourrait parfois ne pas être très clair et il faudra, dans ce cas, réaliser un *second test de Guthrie* dans les deux semaines qui suivent. Le bureau régional du RIVM vous prévendra qu'un nouveau prélèvement de quelques gouttes de sang aura lieu. Le résultat du second test de Guthrie est *toujours* communiqué, dans les quatre semaines qui suivent la réalisation du test.

Pour regarder une vidéo et consulter les questions fréquemment posées sur le test de Guthrie, visitez le site www.rivm.nl/hieiprik

Que se passe-t-il quand le résultat indique une anomalie ?

Votre médecin généraliste orientera rapidement votre enfant vers un pédiatre spécialisé. Ce dernier procédera à un suivi approfondi pour évaluer l'exactitude du diagnostic. S'il est confirmé que votre enfant est porteur de la drépanocytose ou de la mucoviscidose, votre médecin généraliste vous en informera.

Enregistrement des facteurs génétiques

Lorsque le dépistage néonatal révèle une anomalie chez l'enfant, le RIVM enregistre les résultats de votre enfant dans une base de données sécurisée. Cette base de données de l'enregistrement des anomalies néonatales dépistées chez le nouveau-né est dénommée NEORAH. Le pédiatre qui suit votre enfant y mentionnera le diagnostic définitif.

Si vous ne souhaitez pas que les données de votre enfant soient enregistrées dans cette base de données, veuillez faire part de votre objection à votre médecin généraliste ou au médecin du RIVM.

Hérédité

Lorsque le dépistage néonatal révèle que votre enfant a une maladie génétique, cela signifie la plupart du temps que les deux parents sont porteurs de cette maladie. Les porteurs de maladie ne sont pas affectés par la maladie et ne le seront jamais. Être porteur de maladie peut avoir des conséquences sur une autre grossesse éventuelle. La sage-femme ou le médecin qui accompagne votre grossesse pourra vous donner de plus amples renseignements. Vous pouvez aussi consulter le site www.erfelijkheid.nl.

Porteur de la drépanocytose ou de la mucoviscidose

Le test de Guthrie permet de dépister les enfants malades. Il peut cependant indiquer que votre enfant est porteur de la drépanocytose ou de la mucoviscidose. Votre enfant est porteur, mais il n'est pas atteint de la maladie.

Si le test de Guthrie indique que votre bébé est porteur, cela signifie qu'un seul parent est porteur ou que les deux parents à la fois sont porteurs de la drépanocytose ou de la mucoviscidose. Si l'analyse de sang révèle que les deux parents sont porteurs, le risque de mettre au monde un bébé malade sera de l'ordre de 25 % à chaque nouvelle grossesse. Le fait que votre bébé soit porteur de la drépanocytose ou de la mucoviscidose constitue une

information importante pour les autres membres de la famille, car ces derniers pourraient également être porteurs. Le test de Guthrie permet de dépister tous les porteurs de la drépanocytose, il ne peut cependant détecter qu'une infime fraction des porteurs de la mucoviscidose.

Si vous ne souhaitez pas recevoir d'information sur le fait que votre enfant pourrait être porteur d'une de ces maladies, faites part de votre décision au professionnel de santé qui procédera au prélèvement des gouttes de sang. Il vous demandera alors de signer la carte du test de Guthrie.

Qu'advient-il des gouttes de sang prélevées ?

Les gouttes de sang prélevées sont conservées en laboratoire pendant cinq ans, pour contrôler l'analyse et garantir la qualité le mieux possible.

Les gouttes de sang peuvent aussi servir à une recherche scientifique, pendant cette période de cinq ans. Ce sera le cas, uniquement si une commission d'évaluation détermine l'utilité de cette recherche pour la prévention des maladies et/ou pour l'amélioration du traitement.

Les gouttes de sang seront présentées au chercheur sous le couvert de l'anonymat. C'est-à-dire qu'il sera impossible de les identifier et d'identifier les résultats pour remonter jusqu'à vous ou votre enfant.

Il se peut que le chercheur ait toutefois besoin d'utiliser les données personnelles de votre enfant. Si c'est le cas, le RIVM vous demandera *toujours* votre autorisation au préalable.

Si vous *refusez* que les gouttes de sang soient utilisées dans une étude scientifique anonyme, vous pourrez faire part de votre objection au professionnel de santé qui procédera au prélèvement des gouttes de sang. Il vous demandera dans ce cas de signer la carte du test de Guthrie. Les gouttes de sang prélevées ne seront pas utilisées et elles seront détruites, passé le délai d'un an.

Important à savoir également

Coûts

Le test de Guthrie est gratuit.

Pas de sécurité absolue !

Le résultat de l'analyse en laboratoire pourrait indiquer une anomalie, alors que le résultat des examens de suivi, réalisés à l'hôpital, sont négatifs et indiquent que votre bébé n'est pas atteint de maladie congénitale. C'est une possibilité qui ne peut être exclue. Il se pourrait aussi que le résultat de l'analyse en laboratoire n'indique pas d'anomalie congénitale, alors que votre bébé est réellement atteint d'une de ces maladies.

Le test de Guthrie permet de dépister certaines maladies congénitales. Par conséquent, un résultat négatif et sans anomalie ne donne pas de sécurité absolue sur la bonne santé de l'enfant. Si vous avez des doutes sur la santé de votre bébé, n'hésitez pas à vous adresser à votre médecin généraliste.

Combiner ce test à celui du dépistage néonatal de la surdité

Le test de Guthrie est souvent réalisé en même temps que le test de dépistage néonatal de la surdité. De plus amples informations sur ce test figurent à la page 11.

Politique de vie privée

Vos données personnelles et celles de votre enfant seront traitées avec le plus grand soin et dans la plus stricte confidentialité. Les données personnelles et les données médicales de l'analyse de sang seront enregistrées dans le système national d'enregistrement du RIVM, dénommé Praeventis. Cette base de données est soumise à la législation néerlandaise sur la protection des données médicales. Les données seront utilisées aux seules fins pour lesquelles elles sont prévues. Vous pourrez consulter vos données en adressant votre demande au bureau régional du RIVM (consulter page 9).

Lorsque le résultat du test de Guthrie indique la présence d'anomalie chez votre enfant, ses données seront aussi saisies dans une base de données sécurisée, qui contient les anomalies néonatales dépistées chez le nouveau-né (NEORAH), sauf si vous vous y opposez. Cette base de données est également soumise à la législation néerlandaise sur la protection des données médicales. Si votre enfant a été orienté vers un pédiatre, vous pourrez consulter les données enregistrées lors de vos visites chez le pédiatre. Vous pouvez également vous renseigner auprès d'un bureau régional du RIVM pour savoir si les données de votre enfant y sont enregistrées, et si oui, connaître la teneur de ces données.

NEORAH est une collaboration entre les médecins du RIVM et les pédiatres de l'association néerlandaise de pédiatrie (NVK).

Bureaux régionaux du RIVM

Noord	Groningen, Friesland et Drenthe	+31(0)50 - 368 63 50
Oost	Overijssel, Flevoland et Gelderland	+31 (0)0570 - 66 15 20
Midden-West	Utrecht et Noord-Holland	+31 (346) - 55 00 40
Zuid-West	Zuid-Holland	+31 (0)79 - 341 82 38
Zuid	Zeeland, Noord-Brabant et Limburg	+31 (0)40 - 232 91 11

Déclarez le plus vite possible la naissance de votre enfant.
Ne dépassez pas le délai maximum de trois jours

Réclamations et plaintes

Vous n'êtes pas satisfait du déroulement du test de Guthrie et vous souhaitez porter plainte ? Contactez dans ce cas l'organisation qui a réalisé ce test. Vous souhaitez faire part de votre mécontentement et déposer une réclamation contre le test de Guthrie en général ? Sur le site www.rivm.nl/contact, vous trouverez les informations nécessaires sur le règlement des plaintes et réclamations.

Plus d'informations

- Vous trouverez de plus amples informations concernant le test de Guthrie sur le site du RIVM: www.rivm.nl/hielprik. Vous pourrez aussi regarder une vidéo sur le test de Guthrie.
- Vous trouverez de plus amples informations concernant le dépistage néonatal de la surdité sur le site du RIVM: www.rivm.nl/gehoorscreening
- Le professionnel de soins liés à l'accouchement, qui accompagne votre grossesse, pourra vous donner de plus amples informations et répondre à vos questions sur le test de Guthrie..

Test de dépistage néonatal de la surdité



Pourquoi dépister les troubles de l'audition chez le nouveau-né ?

Dans le premier mois de sa vie, votre bébé sera soumis à un test de dépistage de surdité pour détecter les troubles éventuels d'audition. Ce test de dépistage permet de mesurer si votre enfant entend suffisamment bien pour apprendre à parler. Le test est appelé test de dépistage néonatal de la surdité ou test de dépistage des troubles de l'audition chez le nouveau-né.

Qui réalise le test ?

Le service Jeugdgezondheidszorg (JGZ) pour la santé de l'enfant propose le test de dépistage néonatal de la surdité. Le bureau de consultation des bébés relève du service JGZ. Un professionnel de santé, membre du service JGZ ou du bureau de consultation des nourrissons, réalisera le test.

Où et quand réaliser le test ?

Le test de dépistage de la surdité sera réalisé à votre domicile pendant les premiers jours de la vie de bébé ou au bureau de consultation lorsque votre bébé aura quelque deux ou trois semaines. Si le test de dépistage se déroule au bureau de consultation, vous y serez convoqué.

Si le test de dépistage se déroule à votre domicile, il sera réalisé en même temps que le test de Guthrie (*hieprik* en néerlandais). Le professionnel de santé passera simplement chez vous, sans fixer de rendez-vous. C'est ce qui se passe souvent.

Votre bébé est encore hospitalisé ?

Si votre enfant est hospitalisé, le test de dépistage de la surdité sera réalisé dès son retour à la maison. Vous informerez le bureau de consultation de la date de sortie d'hôpital de votre enfant.

Si votre enfant doit être hospitalisé pour une longue période, le test pourra être réalisé à l'hôpital. Le service JGZ vous contactera pour cela. Si ce n'est pas le cas, adressez-vous à votre bureau de consultation.

Préparation

Ce test ne demande pas de préparation spéciale. Il faudra pourtant que le silence règne dans la pièce tout au long du test. Le moment le plus approprié pour faire le test est pendant le sommeil de bébé. Votre enfant pourra rester endormi dans son berceau ou dans vos bras pendant le test.

Comment se déroule le test de dépistage de la surdité ?

Le professionnel de santé place doucement une petite sonde en matière souple à l'entrée du conduit auditif de votre bébé. La sonde est reliée à un appareil qui émet et capte des sons afin de mesurer et d'enregistrer la capacité d'audition de votre bébé. Le test est indolore et dure quelques minutes. Votre bébé ne sentira rien et poursuivra paisiblement son sommeil la plupart du temps.

Sur le site www.rivm.nl/gehoorscreening vous pourrez suivre une animation du test de dépistage néonatal de la surdité.

Résultat

Le résultat est immédiatement connu et le professionnel de santé vous le communiquera aussitôt.

Environ 95 % des bébés testés entendent bien ou suffisamment bien (Pass s'affiche à l'écran de l'appareil). Lorsqu'une insuffisance de l'audition est détectée (Refer s'affiche à l'écran de l'appareil), le test de dépistage sera répété une semaine plus tard et, si nécessaire, une troisième fois au terme d'une autre semaine en utilisant un autre appareil.

Un résultat insuffisant au test de dépistage ne signifie pas forcément que votre bébé a des troubles d'audition. Si le résultat du troisième test est aussi insuffisant, soit pour une oreille soit pour les deux oreilles, un nouvel examen plus approfondi sera réalisé dans un centre d'audiologie. Vous recevrez de plus amples informations dans ce cas. Un centre d'audiologie

est un institut spécialisé dans l'examen de l'audition, de la parole et du langage. Un centre d'audiologie relève parfois d'un hôpital.



Participation volontaire

Vous ne souhaitez pas soumettre votre bébé au test de dépistage néonatal de la surdité ? Informez le professionnel de santé de votre décision au moment où il vous contactera pour fixer un rendez-vous.

Coûts

Le test de dépistage néonatal de la surdité est gratuit.

Important à savoir également

Pourquoi à ce si jeune âge ?

Une bonne capacité auditive est importante et nécessaire au développement de bébé. Ce test permet de dépister très tôt un éventuel déficit auditif et de commencer tout aussi vite à traiter l'enfant. Il est important de commencer les soins avant l'âge de six mois. Selon des études, un traitement précoce offre de nombreux avantages au développement du langage et de la parole de l'enfant.

Soyez toujours vigilant

Si le résultat du test de dépistage néonatal de la surdité est suffisant, cela signifie que l'audition de votre enfant est presque suffisante. Il est toutefois important de continuer à surveiller les capacités auditives de votre enfant. Il arrive parfois que les surdités de l'enfant se développent bien après le test, heureusement toutefois que ces cas sont rares. Si vous doutez de la capacité auditive de votre enfant, adressez-vous à votre médecin traitant ou au bureau de consultation.

Plus d'informations

Vous trouverez de plus amples informations concernant le dépistage néonatal de la surdité sur le site de l'Institut national pour la sante publique et l'environnement RIVM (Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu) : www.rivm.nl/gehoorscreening. Vous y trouverez également les réponses aux questions fréquemment posées. Vous pouvez aussi vous adresser au bureau de consultation des bébés dont vous dépendez pour poser vos questions. Consultez le site du RIVM pour les coordonnées de l'organisation de santé JGZ et du bureau de consultation de votre région.


Pour en savoir plus sur le test de dépistage néonatal de la surdité, vous pouvez aussi appeler la NSDSK (fondation néerlandaise pour l'enfant sourd ou malentendant) au numéro : +31 (0)20 574 59 45.

Politique de vie privée

Les données du test de dépistage néonatal de la surdité de votre bébé sont stockées dans un système d'information spécialement réservé à ces tests de dépistage et qui relève de la responsabilité du service Jeugdgezondheidszorg (JGZ) dont vous dépendez. Ce système d'information a pour objet de veiller à ce que tous les nouveau-nés participent à temps au dépistage des troubles de l'audition, et de surveiller la bonne réalisation des tests.

Les données obtenues peuvent également être utilisées au sein du système statistique national et de la recherche nationale. Elles sont utilisées uniquement sous le couvert de l'anonymat et sont donc dépourvues de toute information qui permettrait d'identifier votre enfant.

Les résultats du test de dépistage néonatal de la surdité sont stockés dans le dossier numérique de votre enfant, auprès du service Jeugdgezondheidszorg dont vous dépendez. Vous pouvez consulter vos droits relatifs au dossier de votre enfant dans la charte de confidentialité de votre service Jeugdgezondheid.



Cette brochure vous est remise par le professionnel de soins liés à l'accouchement, vers la 35^e semaine de votre grossesse et au moment de la déclaration de naissance de votre enfant au Service de l'état civil de la mairie.

Le Service de l'état civil de la mairie, les sages-femmes, gynécologues, médecins généralistes et autres professionnels de soins liés à l'accouchement peuvent commander plusieurs exemplaires de la brochure sur le site www.rivm.nl/pns/folders-bestellen

Vous reconnaissez les tests de dépistage au logo :

bevolkingsonderzoek

Publication du :

Rijksinstituut voor Volksgezondheid en Milieu

Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven | Pays Bas
www.rivm.nl

Cette brochure est une publication du RIVM, réalisée avec le concours de plusieurs parents et professionnels des organisations de santé. Le RIVM accorde le plus grand soin à fournir des informations actualisées, accessibles, correctes et complètes.

Aucune prétention ne peut être fondée sur le contenu de la présente brochure.

Janvier 2013