

**Mémoire, y compris stage professionnalisant[BR]- Séminaires  
méthodologiques intégratifs[BR]- Mémoire : Pratique des maternités wallonnes  
dans le processus de transmission de l'information d'un dépistage néonatal  
positif concernant une maladie métabolique héréditaire rare**

**Auteur :** Petit, Pauline

**Promoteur(s) :** RENSON, Esther; Debray, François-Guillaume

**Faculté :** Faculté de Médecine

**Diplôme :** Master en sciences de la santé publique, à finalité spécialisée en gestion des institutions de soins

**Année académique :** 2017-2018

**URI/URL :** <http://hdl.handle.net/2268.2/5219>

---

*Avertissement à l'attention des usagers :*

*Tous les documents placés en accès ouvert sur le site le site MatheO sont protégés par le droit d'auteur. Conformément aux principes énoncés par la "Budapest Open Access Initiative"(BOAI, 2002), l'utilisateur du site peut lire, télécharger, copier, transmettre, imprimer, chercher ou faire un lien vers le texte intégral de ces documents, les disséquer pour les indexer, s'en servir de données pour un logiciel, ou s'en servir à toute autre fin légale (ou prévue par la réglementation relative au droit d'auteur). Toute utilisation du document à des fins commerciales est strictement interdite.*

*Par ailleurs, l'utilisateur s'engage à respecter les droits moraux de l'auteur, principalement le droit à l'intégrité de l'oeuvre et le droit de paternité et ce dans toute utilisation que l'utilisateur entreprend. Ainsi, à titre d'exemple, lorsqu'il reproduira un document par extrait ou dans son intégralité, l'utilisateur citera de manière complète les sources telles que mentionnées ci-dessus. Toute utilisation non explicitement autorisée ci-avant (telle que par exemple, la modification du document ou son résumé) nécessite l'autorisation préalable et expresse des auteurs ou de leurs ayants droit.*

---

**PRATIQUE DES MATERNITÉS WALLONNES DANS LE PROCESSUS DE TRANSMISSION  
DE L'INFORMATION D'UN DÉPISTAGE NÉONATAL POSITIF CONCERNANT UNE  
MALADIE MÉTABOLIQUE HÉRÉDITAIRE RARE**

Mémoire présenté par **Pauline PETIT**

En vue de l'obtention du grade de

Master en Sciences de la Santé publique

Finalité spécialisée en Gestion des Institutions de Soins

Année académique 2017-2018



**PRATIQUE DES MATERNITÉS WALLONNES DANS LE PROCESSUS DE TRANSMISSION  
DE L'INFORMATION D'UN DÉPISTAGE NÉONATAL POSITIF CONCERNANT UNE  
MALADIE MÉTABOLIQUE HÉRÉDITAIRE RARE**

Mémoire présenté par **Pauline PETIT**

En vue de l'obtention du grade de

Master en Sciences de la Santé publique

Finalité spécialisée en Gestion des Institutions de Soins

Année académique 2017-2018

Promoteur : **Pr François-Guillaume DEBRAY**

Copromoteur : **Mme Esther RENSON**





## **Remerciements :**

Je souhaiterais exprimer mes plus sincères remerciements à toutes les personnes qui, de près ou de loin, m'ont aidée à l'élaboration de ce travail de recherche.

Je tiens à remercier tout particulièrement mes promoteurs, le Professeur F-G. Debray et Madame E. Renson pour leur disponibilité et les conseils prodigués tout au long de ce travail, il n'aurait pu être possible sans eux.

Que toute l'équipe du Centre Interinstitutionnel régional wallon d'étude et de traitements des Maladies Héritaires du Métabolisme du CHU de Liège trouve ici l'expression de ma profonde reconnaissance pour m'avoir guidée vers ce sujet de recherche et m'avoir motivée à le développer.

Sans oublier de remercier l'ensemble des équipes médicales et infirmières des différentes maternités rencontrées dans le cadre de ce projet pour leur participation.

J'adresse également mes remerciements à monsieur R. Devigne pour la lecture finale et ses corrections orthographiques et grammaticales.

Pour terminer, un remerciement particulier à Nicolas et l'ensemble de ma famille, pour leur soutien moral essentiel tout au long de ce cursus universitaire.

## **Table des matières**

I.	Préambule.....	1
II.	Introduction.....	2
	Les maladies métaboliques héréditaires rares.....	2
	Le dépistage néonatal des anomalies congénitales .....	2
	Qu'en est-il pour le dépistage des maladies métaboliques héréditaires rares?.....	3
	Politiques européennes .....	4
	Organisation du dépistage en Belgique .....	4
	Déroulement .....	5
	L'information des parents .....	5
	L'annonce d'un résultat positif du point de vue du patient et de sa famille .....	6
	L'annonce d'un résultat positif du point de vue du médecin .....	7
	Pratiques à l'étranger .....	8
III.	Problématique et objectifs .....	9
	Question de recherche .....	9
	Objectif principal .....	9
	Objectifs secondaires .....	9
IV.	Matériel et méthodologie .....	10
	Type d'étude .....	10
	Population étudiée .....	10
	Echantillon .....	11
	Matériel .....	11
	Planification et collecte des données .....	12
	Traitement des données et méthode d'analyse .....	12
	Contrôles de qualité .....	13
	Aspects réglementaires et éthiques .....	13
V.	Résultats .....	14
	Résultats des questionnaires destinés aux sages-femmes .....	14
	Résultats des interviews semi-dirigées .....	20
VI.	Discussion et perspectives.....	28
	Discussion des résultats par facteur .....	28
	Connaissances .....	28
	L'information .....	28
	Annonce d'un résultat anormal ou positif .....	30

Utilisation des outils .....	30
Pistes d'amélioration .....	30
VII. Conclusion .....	33
VIII. Bibliographie.....	35

# PRATIQUE DES MATERNITÉS WALLONNES DANS LE PROCESSUS DE TRANSMISSION DE L'INFORMATION D'UN DÉPISTAGE NÉONATAL POSITIF CONCERNANT UNE MALADIE MÉTABOLIQUE HÉRÉDITAIRE RARE

PETIT Pauline

---

## RÉSUMÉ

**Introduction :** Le test de dépistage néonatal permet l'identification de certaines erreurs innées du métabolisme à un stade présymptomatique. L'annonce d'une maladie métabolique rare représente un traumatisme majeur pour les parents du nourrisson. La manière dont elle est annoncée peut avoir des effets profonds à la fois chez le patient, mais aussi chez le praticien. Les professionnels de la santé peuvent rencontrer des difficultés lors de cette annonce.

**Objectif :** L'objectif de ce mémoire est d'analyser les pratiques des sages-femmes et des pédiatres des maternités en matière d'information et de communication d'un résultat positif dans le cadre du dépistage systématique des maladies métaboliques rares.

**Matériel et méthode :** Cette étude est basée sur une approche qualitative à finalité exploratoire utilisant des méthodes mixtes. La première méthode consistait en la distribution d'un questionnaire destiné aux sages-femmes de 3 maternités. Quant à la seconde méthode, il s'agissait d'entretiens individuels semi-directifs avec 12 professionnels : 6 sages-femmes en chefs et 6 pédiatres. Les méthodes choisies ont permis de mettre en avant les forces et les faiblesses du processus d'information et d'annonce d'un dépistage néonatal positif via l'analyse des expériences et connaissances de chacun ainsi que des pratiques actuelles et recherchées. Les entretiens ont été retranscrits intégralement et ont ensuite été analysés par thème.

**Résultats et conclusion :** La réalisation de ces deux enquêtes nous a permis d'avoir une vue d'ensemble du dépistage néonatal des anomalies métaboliques au sein d'une partie des maternités wallonnes. Il ressort de cela que les connaissances des différents professionnels sont souvent erronées ou bien incomplètes, que les équipes de sages-femmes ne sont pas correctement informées quant à leurs obligations légales par rapport au programme de dépistage néonatal. L'information relative à la réalisation du test de Guthrie représente une étape primordiale de préparation psychique des parents dont l'enfant est atteint d'une maladie métabolique rare.

**Mots clés :** Dépistage néonatal, Maladies métaboliques rares, Mauvaise nouvelle, Annonce, Information

# PRACTICE OF WALLOON MATERNITY HOSPITALS IN THE PROCESS OF TRANSMITTING INFORMATION ON POSITIVE NEONATAL SCREENING FOR RARE HEREDITARY METABOLIC DISEASE

PETIT Pauline

---

## ABSTRACT

**Introduction:** The neonatal screening test allows the identification of certain natural metabolic errors at a pre-symptomatic stage. The announcement of a rare metabolic disease represents a major trauma for the parents of the new-born. The way the diagnostic is communicated can have deep effects on both the patient and the practitioner. Healthcare professionals may encounter several difficulties when it comes to making this announcement.

**Objective:** The aim of this thesis is to analyze the practices of midwives and pediatricians in maternity hospitals in terms of information and communication of a positive result in the systematic screening of rare metabolic diseases.

**Materials and method:** This study is based on a qualitative approach with exploratory purpose using mixed methods. The first method consisted in the distribution of a questionnaire for midwives of 3 maternities. The second method was about having personal and semi-direct interviews with 12 professionals: 6 midwives in chief and 6 pediatricians. The methods chosen enabled the understanding of the strengths and weaknesses of the information process of newborn screening announcement. The experiences and knowledge of each one as well as current and desired practices were analyzed during this study. The interviews were fully transcribed and sorted by topic.

**Results and conclusion:** The realization of the two surveys allowed us to have an overview of neonatal screening for metabolic abnormalities in several Walloon maternity hospitals. It appears that the knowledge of the different professionals is often incorrect or incomplete and that the midwifery teams are not properly aware of their legal obligations regarding the neonatal screening program. The information on performing the Guthrie test is an essential step in the psychological preparation of parents whose child has a rare metabolic disease.

**Keywords:** Neonatal screening, Rare metabolic diseases, Bad news, Announcement, Information

## I. Préambule

Ce sujet m'a été proposé par le Centre Interinstitutionnel régional wallon d'étude et de traitements des Maladies Héréditaires du Métabolisme du CHU de Liège. L'équipe remarque fréquemment que les parents arrivent angoissés, suite à l'appel téléphonique annonçant un résultat de dépistage anormal. Les parents sont parfois livrés à eux-mêmes entre le moment de l'annonce de la maladie et la première consultation en génétique. Il se peut alors que la prise en charge initiale soit compliquée.

Elle souhaite avoir un aperçu de comment et quand les parents sont informés des objectifs du dépistage néonatal ainsi que sur les conséquences d'un dépistage positif. L'équipe du centre souhaiterait donc faire le point sur les pratiques existantes actuellement dans le cadre du processus de transmission de l'information, entre le résultat initial du dépistage anormal, et l'annonce d'un diagnostic de maladie métabolique confirmé, dans les différentes maternités de Wallonie affiliées au centre de dépistage néonatal du CHU de Liège. Par après, des pistes d'amélioration seront envisagées afin d'optimiser la qualité du processus d'annonce d'un dépistage positif.

L'une de mes copromotrices, Madame Renson, a réalisé son mémoire sur le parcours et le vécu des parents lors de l'annonce d'un diagnostic dans le cadre de son diplôme interuniversitaire d'Approche transdisciplinaire des maladies génétiques à Paris. Elle a pu mettre en évidence l'impact émotionnel que le processus d'annonce d'une maladie métabolique rare peut avoir sur les parents (Renson, 2017). Ce travail s'inscrirait donc dans la suite logique de cette recherche, afin d'améliorer ce qu'il se passe en amont de la consultation d'annonce en génétique.

Bien que ce sujet ne concerne pas la discipline dans laquelle je travaille, il m'a paru très intéressant de me lancer dans ce projet. Dans ce mémoire réalisé dans le cadre de la finalité de gestion, je souhaite faire émerger ce qui pourrait contribuer à améliorer l'annonce du diagnostic dans le cadre du programme de dépistage néonatal en Fédération Wallonie-Bruxelles. L'amélioration de l'annonce de la maladie est un enjeu partagé à la fois par les patients et leurs proches et par l'équipe soignante. Une institution de soins voulant offrir des services de qualité ne peut pas négliger l'information et l'annonce du diagnostic qui sont les premières étapes de la prise en charge d'un patient.

## II. Introduction

### **Les maladies métaboliques héréditaires rares:**

Les maladies métaboliques héréditaires sont des erreurs innées du métabolisme résultant d'une anomalie des transformations biochimiques au sein de l'organisme. Elles sont caractérisées par une défaillance enzymatique causant soit une accumulation de substrat potentiellement toxique, suite à un défaut de dégradation ou bien par l'arrêt de la synthèse d'un substrat nécessaire au fonctionnement de l'organisme (Hoffmann et al., 2010). Dans la plupart des cas, elles sont héréditaires et se transmettent par mutation de l'ADN selon une hérédité autosomique récessive (Saudubray et al., 2012).

L'Union européenne considère qu'une maladie est rare lorsqu'elle n'affecte pas plus d'une personne sur 2000. Les maladies rares concernent 6 à 8% de la population, ce qui représente entre 27 et 36 millions de la population de l'Union européenne (de la Paz et al., 2010).

### **Le dépistage néonatal des anomalies congénitales :**

En 1961, le bactériologiste américain Robert Guthrie a mis au point une technique de dosage de la phénylalanine, sur un prélèvement de sang séché sur du papier buvard afin de détecter la phénylcétonurie (Guthrie et al., 1963). Par après, les programmes de dépistages ont élargi progressivement le champ des maladies recherchées.

Le test de Guthrie est réalisé entre les 72 heures et 120 heures de vie de l'enfant. Ce test se réalise au moyen d'un prélèvement de sang capillaire au niveau du talon de l'enfant. Le sang est ensuite appliqué sur une carte de papier collecteur en cellulose de coton et puis séché à température ambiante pendant trois heures (CLSI, 2013; Public Health England, 2016).

Selon l'Organisation mondiale de la santé *"le dépistage consiste à identifier de manière présomptive à l'aide de tests, d'exams ou d'autres techniques susceptibles d'une application rapide, les sujets atteints d'une maladie ou d'une anomalie passée jusque là inaperçue. Les tests de dépistage doivent permettre de faire le partage entre les personnes apparemment en bonne santé, mais qui sont probablement atteintes d'une maladie donnée et celles qui en sont probablement exemptes. Ils n'ont pas pour objet de poser un diagnostic"*. (Wilson & Jungner, 1968).

Le choix des pathologies incluses dans un programme de dépistage repose sur des critères définis en 1968 par l'Organisation mondiale de la santé (Wilson & Jungner, 1968).

Le dépistage néonatal est justifié lorsqu'un certain nombre de ces principes sont réunis :

- 1) La maladie dépistée doit constituer une menace grave pour la santé publique.
- 2) Il doit exister un traitement d'efficacité démontrée.
- 3) Il faut disposer de moyens appropriés de diagnostic et de traitement.
- 4) La maladie doit être décelable pendant une période préclinique.
- 5) Il existe un examen de dépistage efficace.
- 6) Il faut que le test utilisé soit acceptable pour la population.
- 7) Il faut bien connaître l'histoire naturelle de la maladie.
- 8) Il faut que le choix des sujets qui recevront un traitement soit opéré selon des critères préétablis.
- 9) Il faut que le coût de la recherche des cas ne soit pas disproportionné par rapport au coût global des soins médicaux.
- 10) Il faut assurer la continuité d'actions dans la recherche des cas et non la considérer comme une opération exécutée « une fois pour toutes ».

### **Qu'en est-il pour le dépistage des maladies métaboliques héréditaires rares?**

Les maladies métaboliques héréditaires constituent une menace pour la santé publique, car les conséquences sur le développement de l'enfant et sur sa qualité de vie sont graves : retard mental, retard de croissance, etc. Bien qu'il n'existe pas de traitement qui mène à leur guérison, le traitement - qu'il soit médicamenteux ou diététique - permet de stabiliser la maladie et de réduire les effets néfastes. Les maladies peuvent être repérées avant l'apparition de symptômes (Toussaint et al., 2014). Le test de Guthrie est reconnu internationalement comme la méthode de référence pour le dépistage des maladies métaboliques héréditaires.

### **Politiques européennes :**

Certaines maladies rares comme la phénylcétonurie et l'hypothyroïdie congénitale font l'objet d'un dépistage dans l'ensemble de l'Europe.

Cependant, l'accès et la disponibilité des programmes de dépistage ainsi que les prises en charge thérapeutiques après le diagnostic restent très inégaux entre les différents états membres (Eurordis, 2013).

En 2008, la Commission européenne a adopté une proposition de recommandation sur les maladies rares afin de définir une stratégie globale pour les états membres de l'Union européenne. Elle appelle à une collaboration accrue et une convergence des pratiques de dépistages entre les différents pays membres afin d'assurer une égalité d'accès à la prévention, au diagnostic et aux traitements (Commission of the European Communities, 2008).

### **Organisation du dépistage en Belgique :**

Le dépistage néonatal des anomalies congénitales a été instauré dans notre pays en 1966 et est généralisé dans les maternités depuis 1974. Il est régi par l'Arrêté du Gouvernement de la Communauté française du 27 mai 2009 en matière de dépistage néonatal des anomalies congénitales en Communauté française. Il est proposé aux parents, mais il est non contraignant, c'est-à-dire qu'il n'est pas obligatoire et qu'il peut être refusé. Mais, le but reste d'assurer la couverture de toute la population des nouveau-nés, sans aucune distinction. En 2015, 58.369 naissances ont été couvertes par le programme de dépistage néonatal des anomalies congénitales en Fédération Wallonie-Bruxelles (Dépistage Néonatal, 2015).

Le programme de dépistage néonatal détecte les anomalies suivantes:

- L'hypothyroïdie congénitale.
- Certaines aminoacidopathies (la phénylcétonurie, les tyrosinémies, la leucinose, l'homocystinurie).
- Les galactosémies.
- Certaines acidémies organiques.
- Certaines anomalies liées à l'oxydation des acides gras.

**Déroulement :**

Le test de Guthrie est réalisé à la maternité trois jours après la naissance de l'enfant. Le prélèvement est ensuite analysé dans un des trois centres de dépistage agréés en Fédération Wallonie-Bruxelles dans les 72 heures suivant la réception de celui-ci.

Lorsqu'un résultat est anormal, le centre de dépistage informe immédiatement le médecin de liaison de la maternité. C'est à ce dernier qu'il incombe de prendre contact avec les parents afin de les informer de la suspicion d'une anomalie sérieuse et de la nécessité de réaliser un test de contrôle (test diagnostique).

Si le diagnostic est confirmé, les parents sont rapidement référés en consultation dans un des centres de prise en charge des maladies métaboliques rares. Il en existe cinq agréés par l'INAMI en Fédération Wallonie-Bruxelles.

Lors de cette consultation, les parents et l'enfant rencontrent l'équipe pluridisciplinaire du Centre des Maladies Métaboliques Héritaires Rares. Cette équipe est composée de plusieurs disciplines médicales et paramédicales : un diététicien, un psychologue, un assistant et/ou infirmier social et enfin un médecin métabolicien. Lors de ce premier entretien, l'équipe donne des explications sur la maladie et sur le traitement à débiter directement. Le suivi se fera tout au long de la vie, initialement de manière rapprochée et ensuite de plus en plus espacée (Renson, 2017).

**L'information des parents :**

L'association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant insiste sur le fait que les parents doivent absolument bénéficier d'une information sur l'objectif et la nature des prélèvements réalisés. Or, les parents n'ont pas les mêmes attentes en matière d'information. Certains se contentent d'un minimum d'information tandis que d'autres veulent en savoir davantage sur le dépistage néonatal et sur les maladies dépistées. Il est donc important d'ouvrir le dialogue avec les parents avant la réalisation du test de dépistage, en tenant compte de toutes ces particularités (AFDPHE, 2017).

Des experts de l'Union européenne ont publié en 2012 un document relatif à l'évaluation des pratiques de dépistage néonatal de la population pour les maladies rares dans les états membres. Le chapitre traitant de la façon dont un programme de dépistage devrait être

exécuté nous intéresse tout particulièrement. Selon les experts, la qualité d'un programme dépend du déroulement de chaque étape dont la transmission d'informations aux parents. Ils insistent sur le fait que tous les parents doivent recevoir au préalable des informations appropriées quant à l'objectif et la nature de l'intervention ainsi que sur la possibilité de résultats inattendus.

Fournir des informations de qualité permet de recueillir le consentement éclairé des parents pour la réalisation du test de Guthrie. Cette information devrait commencer de préférence pendant la grossesse et être répétée avant le prélèvement sanguin à la maternité (Cornel et al., 2012). Le rôle des sages-femmes est essentiel dans l'information ainsi que dans la réalisation du dépistage néonatal.

Des directives générales ont été émises par la société internationale pour le dépistage néonatal. Ils insistent également sur le fait que le public devrait être bien informé des programmes de dépistage et que dans la mesure du possible des informations écrites devraient être données aux parents avant le test (International Society for Neonatal Screening, 2017).

Davis et ses collaborateurs (2006) ont démontré que les parents avaient des connaissances limitées sur le dépistage néonatal. D'après cette étude, les parents veulent recevoir des informations, de préférence orales, brèves et précises sur le dépistage et sur ses avantages, mais aussi sur le fait qu'ils peuvent être amenés à refaire le test en cas de résultats anormaux.

#### **L'annonce d'un résultat positif du point de vue du patient et de sa famille :**

Cette information se fait le plus souvent par appel téléphonique, mais la réaction des parents peut-être difficile à anticiper. Bien que cette information concerne un résultat de dépistage, à confirmer ou infirmer par un test diagnostique, elle est souvent vécue par les parents comme une première annonce diagnostique. Une mauvaise nouvelle peut se définir comme étant une information qui va changer de manière radicale et négative la vision que le patient se fait de son avenir (Buckman, 1984). Toute mauvaise nouvelle a donc de graves conséquences pour le patient ainsi que pour son entourage.

L'annonce se réalise de manière progressive au cours de divers entretiens, il s'agit d'un processus qui s'inscrit dans le temps.

Quelle qu'ait été la qualité de son énonciation, cette première annonce est chargée d'un potentiel traumatisant (Gargiulo et al., 2006). Pour les parents il s'agit d'une rupture du projet de vie qui constitue une blessure narcissique profonde remettant en cause l'identité de la cellule familiale en détruisant l'idéal de l'enfant rêvé (Gautheron et al., 2008).

Lorsque l'anomalie métabolique est découverte et annoncée en période postnatale, elle confronte les parents à une onde de choc déstabilisant leurs repères et amène une multitude de questions et d'inquiétudes quant au devenir de leur enfant (Lubienski et al., 2014). L'annonce d'une maladie grave représente un moment crucial de la prise en charge du patient (Ligue nationale contre le cancer). La qualité de celle-ci va en effet dépendre de la relation qui se crée entre le patient et le médecin, mais aussi de la coordination de l'ensemble des praticiens qui encadrent le patient (Bettevy et al., 2006).

#### **L'annonce d'un résultat positif du point de vue du médecin:**

La loi du 22 août 2002 relative aux droits du patient mentionne que le médecin doit communiquer au patient toutes les informations nécessaires à la compréhension de son état de santé et de son évolution. Cette loi stipule également que la personne doit être tenue dans l'ignorance du diagnostic, si telle est sa volonté. C'est au médecin référent de la maternité qu'il incombe d'informer les parents d'un résultat de dépistage suspect et qu'un contrôle doit être rapidement réalisé.

Communiquer une mauvaise nouvelle est l'une des tâches les plus difficiles pour un médecin. Le praticien doit écouter, mais aussi s'exprimer de manière simple et avec précision, sans se réfugier derrière un jargon médical. Cette annonce implique que le médecin se montre empathique et compatissant, mais aussi disponible pour les parents (Gautheron et al., 2008). L'annonce constitue un stress important voir une source d'épuisement professionnel pour les praticiens (Shanafelt, 2012).

L'art d'annoncer une mauvaise nouvelle est rarement enseigné, malgré son importance évidente et peut donc amener à des situations d'inconfort (Vandekieft, 2001). Etant donné que cette compétence n'est pas enseignée de manière systématique pendant leurs cursus

académiques, les médecins apprennent généralement à annoncer une mauvaise nouvelle par le biais d'essais-erreurs ainsi qu'en observant les médecins plus expérimentés (Colleti et al., 2001).

Il n'existe pas de recette type pour réaliser l'annonce. Toutefois, il est pourtant possible d'annoncer une telle nouvelle de manière claire et avec compassion. Il existe des cadres théoriques appropriés qui peuvent guider les professionnels tel que le protocole d'annonce SPIKES de Buckman (Gillotti et al., 2000). Cette stratégie d'annonce est destinée aux soignants et comprend six étapes : la mise en place du cadre de l'entretien, l'exploration des perceptions du patient, l'invitation à l'annonce, l'exploration des connaissances du patient et ensuite de ses émotions et enfin la synthèse et la stratégie de soins (Buckman, 2005).

Communiquer un diagnostic représente une étape cruciale qui peut avoir une importance significative sur la façon dont la maladie sera vécue par le patient. En effet, la relation thérapeutique entre le patient et l'équipe soignante se construit dès ce moment. La manière d'annoncer cette mauvaise nouvelle va influencer divers paramètres: la confiance envers l'équipe soignante, la compliance au traitement et au suivi, l'attitude face à la maladie (Deschaintre et al., 2003). La manière d'annoncer la maladie peut avoir un effet profond sur les parents ainsi que sur le professionnel de santé. Une communication bien structurée et orchestrée peut avoir un effet thérapeutique positif (Narayanan et al., 2010).

### **Pratiques à l'étranger :**

La réflexion sur l'information des parents quant au dépistage néonatal des maladies métaboliques s'est organisée et mise en pratique dans beaucoup de pays. De nombreux guides pratiques sont mis à disposition des professionnels de la santé et des parents.

Dans le monde anglo-saxon, chaque système de santé a développé des sites internet axés sur le dépistage néonatal. Les parents peuvent y retrouver de nombreuses informations sur chacune des maladies dépistées, mais aussi sur les résultats et sur le système de dépistage (NHS, 2018 ; Newborn Screening Ontario, 2018).

### III. Problématique et objectifs

#### **Question de recherche :**

La question que nous allons nous poser est la suivante : « Quelles sont les forces et faiblesses dans le processus de transmission de l'information et d'annonce d'un dépistage néonatal positif d'une maladie métabolique héréditaire rare? »

#### **Objectif principal :**

Analyser les pratiques des sages-femmes et des pédiatres des maternités en termes d'information et de communication d'un résultat positif dans le cadre du dépistage systématique des maladies métaboliques rares.

#### **Objectifs secondaires :**

- Comprendre et préciser l'organisation du dépistage néonatal et ses différentes étapes.
- Evaluer les connaissances du personnel des maternités quant au dépistage néonatal des maladies métaboliques rares (législation, déroulement du dépistage néonatal).
- Identifier les outils disponibles pour l'information et la formation de ces professionnels et évaluer leur adéquation et leur utilisation effective.
- Evaluer la mise en application du protocole du programme de dépistage des anomalies congénitales (A.R 22/05/2014) et comprendre les causes de dysfonctionnements éventuels et/ou d'une mauvaise mise en application.
- Préciser les modalités optimales d'information sur le dépistage néonatal et d'annonce d'une anomalie métabolique congénitale.
- Dégager des pistes d'amélioration quant au dispositif d'information et d'annonce utilisé actuellement dans les maternités afin de remédier aux éventuelles faiblesses.

## IV. Matériel et méthodologie

### **Type d'étude :**

Cette étude est de type qualitatif à visée exploratoire. Elle se veut aussi descriptive pour mieux comprendre la réalité du terrain. Cette recherche sera fondée sur un mode inductif étant donné que nous n'avons pas posé d'hypothèse de départ. Nous cherchons à mieux comprendre ce qu'il se passe avant la consultation des parents et de l'enfant dans le centre de prise en charge des maladies métaboliques. Ce type d'étude nous semble être le plus adapté afin de répondre à notre question de recherche et permet également de réaliser notre recherche dans le temps imparti. La méthode choisie permettra de mettre en avant les forces et les faiblesses du processus d'information et d'annonce d'un dépistage néonatal positif via l'analyse des expériences et connaissances, des pratiques actuelles et recherchées.

### **Population étudiée :**

Cette recherche est composée de deux populations distinctes : d'une part de sages-femmes et d'autre part des pédiatres référents de la maternité. Les différents professionnels ont été choisis en fonction de leur disponibilité à participer à un entretien.

#### A. Critère d'inclusion :

- Les pédiatres et sages-femmes travaillent dans une maternité wallonne qui collabore avec le centre de dépistage agréé du CHU de Liège.
- Les sages-femmes qui réalisent les consultations prénatales seront également incluses.
- Les médecins spécialistes et les sages-femmes en chef ayant répondu positivement à ma demande d'enquête.

#### B. Critère d'exclusion :

- Refus de participation

**Echantillon :**

L'échantillon étudié a été sélectionné par une méthode non probabiliste de commodité. Le laboratoire de génétique biochimique du CHU nous a fourni une liste des hôpitaux collaborant avec le centre agréé de dépistage du CHU de Liège. C'est sur cette base que nous avons constitué l'échantillon. Nous avons contacté l'ensemble des médecins référents ainsi que les sages-femmes en chef des 15 hôpitaux wallons repris sur la liste. Nous cherchions à obtenir un échantillon le plus large possible afin de maximiser la diversité des profils. Nous avons essayé de tendre vers la saturation de l'échantillon. Nous nous sommes arrêtés lorsque l'ajout de nouvelles données n'occasionnait plus une meilleure compréhension du phénomène étudié. Il est possible de se référer à la liste des hôpitaux participants en annexe 3.

**Matériel :**

Nous avons utilisé deux méthodes de collecte des données différentes afin de réaliser cette étude. En premier lieu, nous avons distribué des questionnaires. Ceux-ci étaient destinés aux équipes de sages-femmes et ont pour but de les questionner sur leurs pratiques quotidiennes quant au dépistage néonatal. Les questionnaires ont été élaborés sur base des objectifs que nous avons formulés avec l'équipe de génétique métabolique. Notre questionnaire a été corrigé et amélioré par l'équipe de génétique métabolique du CHU de Liège. De surcroît, une lettre d'information reprenant les objectifs principaux de l'étude a été remise avec chacun des questionnaires.

En second lieu, le reste des données ont été recueillies par le biais d'interviews individuelles semi-directives. Deux guides d'entretien ont été réalisés afin de mener de façon optimale les entrevues. La lecture d'articles scientifiques ainsi que les objectifs que nous avons définis nous ont aidés à la réalisation de ces derniers. Le guide d'entretien des sages-femmes en chef est plus axé sur l'information et sur l'organisation du dépistage à la maternité et/ou au domicile. Tandis que celui des pédiatres se focalise sur l'annonce d'un résultat anormal concernant une maladie métabolique héréditaire rare. Il s'agit généralement de questions ouvertes pour permettre à la personne interrogée d'exprimer ce qu'elle souhaite. L'entretien se termine par une synthèse des réponses données par la personne.

Les données ont été récoltées avec le souci permanent de ne pas influencer le discours des participants et ont été traitées dans le respect de l'anonymat et de manière confidentielle conformément à la loi du 8 décembre 1992 relative à la protection de la vie privée. Les personnes participant à l'étude ont signé un formulaire de consentement afin de marquer leur accord de participation et l'autorisation d'enregistrement de l'entrevue.

### **Planification et collecte des données :**

En vue d'atteindre nos objectifs, nous avons structuré notre recherche en deux étapes successives.

Tout d'abord, nous avons contacté les trois maternités dans lesquelles nous voulions déposer des questionnaires. Suite à l'accord des maternités, les questionnaires ont été distribués en mains propres dans le courant du mois de mai. Ils ont été récupérés un mois plus tard.

Ensuite, fin mai, nous avons pris contact par courrier électronique avec les différents professionnels afin de les solliciter pour la recherche en cours. Un rappel a été envoyé aux personnes n'ayant pas répondu dans les 10 jours. Les rendez-vous pour les entrevues ont été fixés en fonction de la disponibilité des différentes personnes. Les entretiens se sont déroulés entre les mois de mai et juillet. Les entrevues se sont déroulées dans des pièces isolées au sein du service de l'intervenant.

### **Traitement des données et méthode d'analyse :**

Les entretiens ont tout d'abord été intégralement retranscrits sur un fichier Word. Ensuite, une première lecture a été effectuée afin d'avoir une vue globale de la situation. Une deuxième lecture plus approfondie nous a permis de sélectionner des thèmes précis et de les regrouper. Un travail de comparaison entre les différents entretiens a permis de réaliser un classement thématique des extraits de discours. Les catégories utilisées étaient semblables aux catégories des guides d'entretien avec des sous-catégories supplémentaires. Pour terminer, nous avons rédigé une synthèse d'observations pour chaque thème.

**Contrôles de qualité :**

Des guidelines ont été utilisés pour le respect des critères de qualité en analyse qualitative et ont permis l'évaluation du travail tout au long de cette phase (Malterud, 2001).

**Aspects réglementaires et éthiques :**

L'étude n'entre pas dans le cadre de la loi du 7 mai 2004 relative aux expérimentations sur la personne humaine. Le projet d'étude a été accepté par le comité d'éthique du CHU de Liège en date du 22 mars 2018 (annexe 1 et 2).

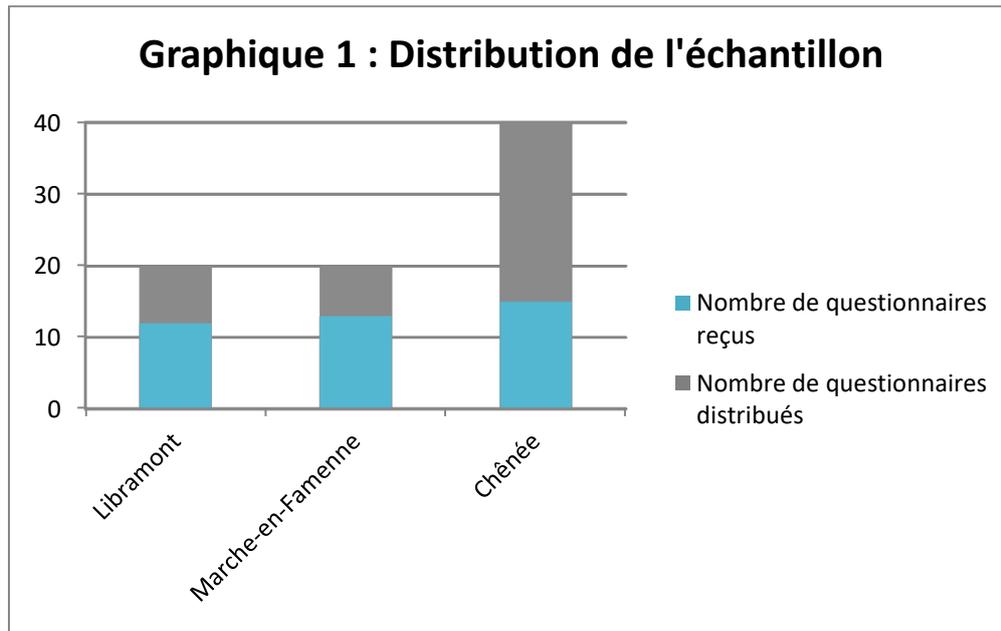
Une lettre d'information reprenant les objectifs principaux de l'étude a été remise à toutes les personnes faisant partie de l'échantillon. Chaque personne était tenue de donner son consentement éclairé par écrit avant sa participation à l'étude (annexes 7 et 8). La confidentialité des données a été garantie et les comptes rendus ne sont pas associés aux répondants afin d'éviter toute identification. Les questionnaires sont anonymes et seront, une fois l'étude terminée, stockés dans un endroit sécurisé et ensuite détruits.

## V. Résultats

### A. Résultats des questionnaires destinés aux sages-femmes :

#### 1) Distribution de l'échantillon :

Au total, 40 questionnaires ont été récoltés à travers les différentes maternités. Le taux de participation global est de 50%.



#### 2) Caractéristique descriptive de l'échantillon :

Les 40 répondants comptaient en moyenne 17 années de pratique professionnelle. La sage-femme la moins expérimentée comptait une année d'ancienneté et la plus expérimentée en comptait 39. La composition de l'échantillon est homogène, toutes les catégories d'ancienneté sont représentées à part plus ou moins égales.

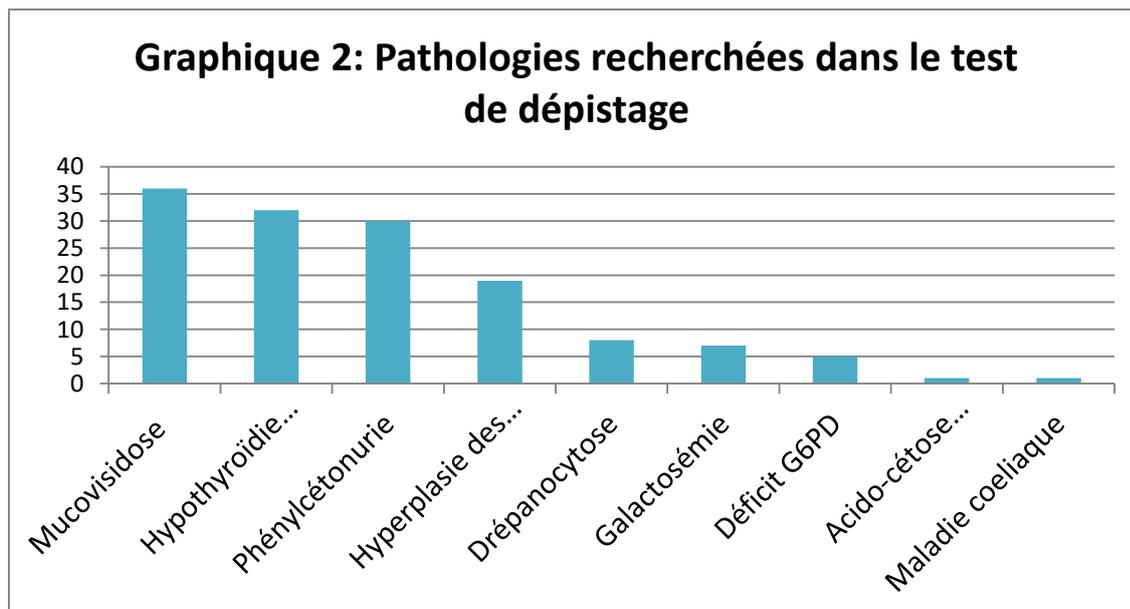
Tableau 1 : Expérience professionnelle

<b>Expérience professionnelle</b>	<b>Fréquence</b>	<b>Pourcentage</b>
0-5 ans	7	17.5
6-10 ans	10	25
11-15 ans	4	10
16-20 ans	2	5
21-25 ans	5	12.5
26-30 ans	6	15
> 30 ans	6	15

3) Connaissances des sages-femmes à propos du dépistage néonatal des maladies métaboliques héréditaires rares :

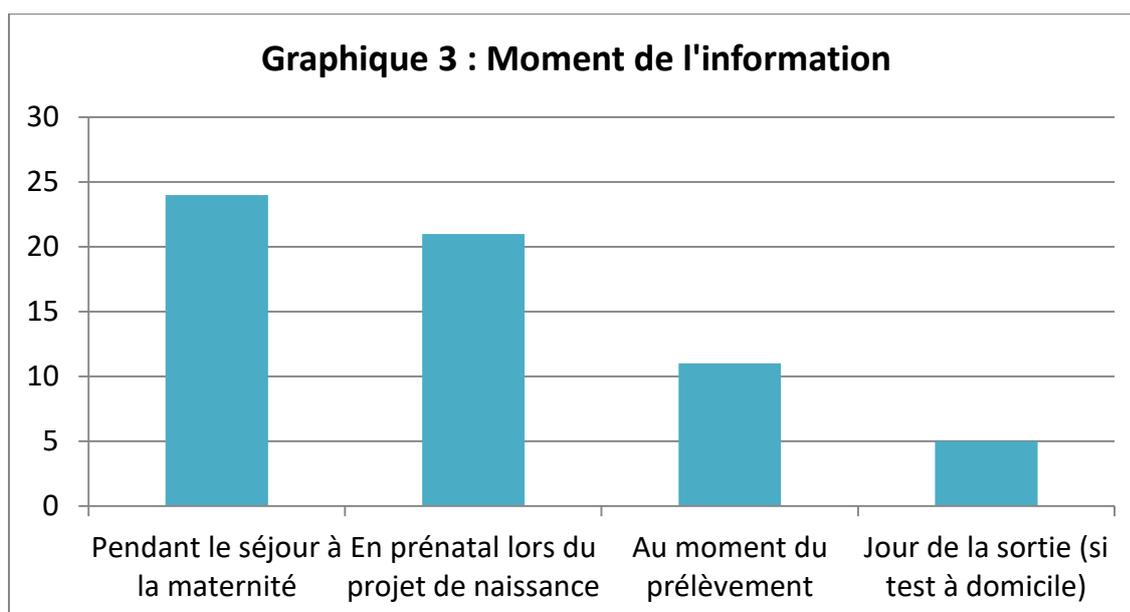
A travers cette variable, nous voulons évaluer les connaissances des sages-femmes quant au dépistage néonatal. Ce dernier est proposé systématiquement à tous les nouveau-nés dans chaque maternité belge.

87,5% des sages-femmes pensent qu'à l'heure actuelle tous les nouveau-nés belges sont dépistés pour les maladies métaboliques. 95% de l'échantillon considère que le dépistage est systématique. Certaines d'entre elles ont précisé que ce test de dépistage était proposé systématiquement, mais qu'il n'était pas obligatoire.



Seules trois des 13 pathologies recherchées dans le programme de dépistage néonatal sont citées par les sages-femmes. La mucoviscidose, l'hyperplasie des surrénales et le déficit en G6PD étaient fréquemment cités. Cependant, ces maladies ne sont pas systématiquement incluses dans les tests de dépistage de chaque hôpital. Leur dépistage est facultatif étant donné qu'elles ne font pas partie des anomalies reprises par l'Arrêté du Gouvernement de la Communauté française du 27/05/2009.

#### 4) Information des parents :



Les parents sont le plus souvent informés du dépistage néonatal durant leur séjour à la maternité. Les mamans participant aux consultations prénatales de la 24<sup>ème</sup> ou 36<sup>ème</sup> semaine sont informées durant l'une de ces consultations de la réalisation du test de Guthrie entre le 3<sup>ème</sup> et 5<sup>ème</sup> jour après la naissance.

Différents professionnels se chargent de cette annonce : dans 95% des cas, ce sont les sages-femmes qui informent les parents. Selon 13 répondants, c'est parfois le pédiatre qui s'occupe de donner des informations. Quatre autres répondants spécifient que c'est le gynécologue qui donne l'information sur le dépistage néonatal.

L'information est délivrée de plusieurs manières. Pour 27 des répondants, elle se donne de façon orale à deux moments clés : en consultation prénatale et pendant le séjour à la maternité. Un support écrit est remis dans deux des maternités questionnées, il s'agit du fascicule « le dépistage néonatal », édité par l'ONE (annexe 10). Le plus souvent, la remise de document se fait en prénatal ou bien le jour de la naissance. La maternité qui ne remet pas ce feuillet montre un film en consultation prénatale, qui aborde le séjour à la maternité. Le service dispose pourtant de ce feuillet, mais il ne fait pas partie du package de documents remis. Une des répondantes nous a avoué oublier de le distribuer.

Les informations orales reprennent en général :

- Le but du test de Guthrie.
- Les pathologies recherchées.
- Le délai et les modalités de la réception des résultats.
- Le risque de recours à une 2<sup>ème</sup> analyse.

Certaines sages-femmes préfèrent ne donner que des brèves explications. D'autres n'en donnent pas du tout pour les raisons suivantes :

- Afin de ne pas affoler les jeunes parents.
- Car il n'y a pas de demande d'information des parents.
- Car un fascicule est distribué.
- Car les parents reçoivent beaucoup d'informations à propos de l'accouchement, de l'allaitement et du séjour, ce qui représente des préoccupations plus importantes.

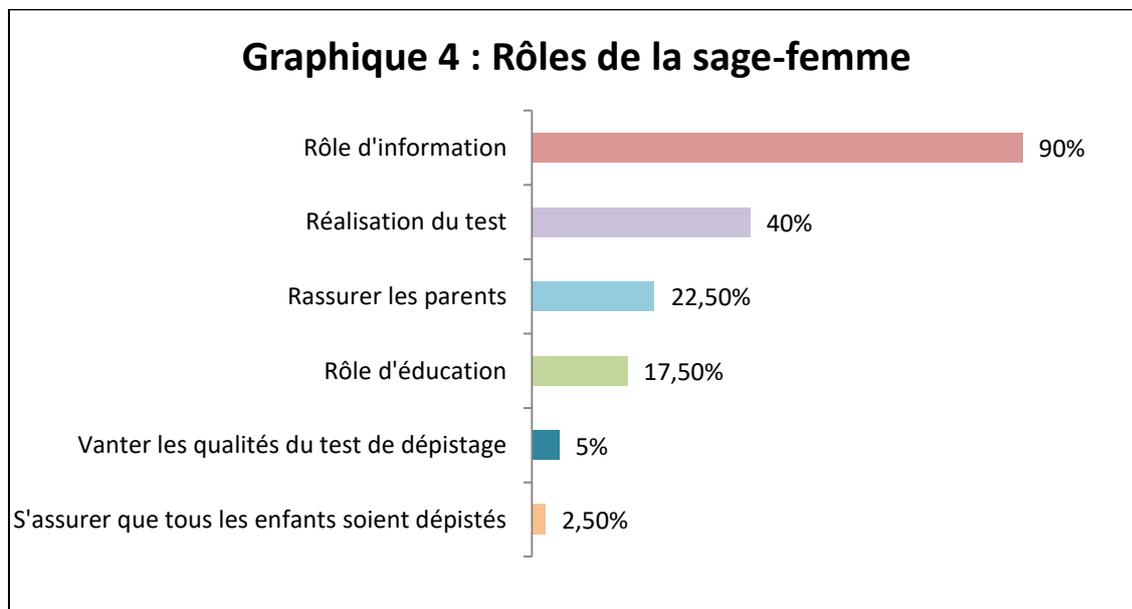
5) A la question « pensez-vous que l'on doit systématiquement remettre une information écrite aux parents ? »

80% des participants pensent qu'il faut remettre automatiquement une brochure explicative aux parents. Les parents sont dans une situation d'excitation, de stress, de fatigue et n'assimilent pas toujours toutes les informations reçues. Cela permet aux parents d'être acteurs de la prise en charge de leur nouveau-né et cela leur donne l'occasion de relire les fascicules à tête reposée. De plus, certaines sages-femmes ne maîtrisent pas toutes les informations ou manquent de précision dans l'information qu'elles délivrent.

Pour huit répondants, il ne serait pas nécessaire de donner systématiquement un document écrit, car cela engendre plus de stress qu'il ne faut alors que dans la majorité des cas l'enfant n'a rien.

6) Rôles en tant que sage-femme :

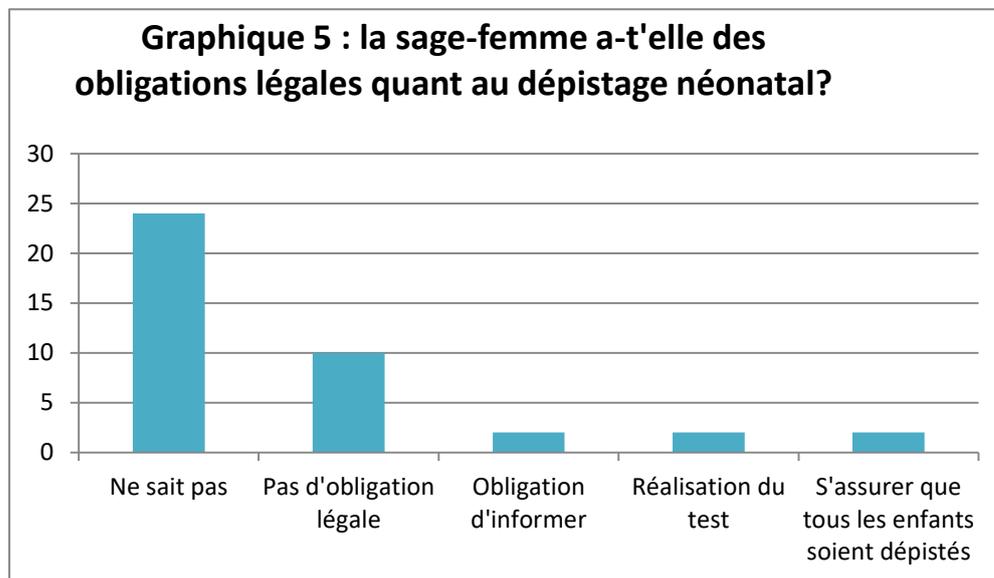
Pour cette question ouverte, les professionnelles donnaient plusieurs réponses, dont voici la fréquence.



7) Obligations légales :

24 sages-femmes ne savaient pas si elles avaient des obligations légales quant au dépistage néonatal. 10 participantes pensent qu'il n'y a pas d'obligation légale et cinq d'entre elles

spécifient qu'il ne s'agit pas d'un test obligatoire. Six sages-femmes ont donné une réponse partielle.



#### 8) Besoin de formation des sages-femmes :

50% de l'échantillon estime avoir des connaissances suffisantes afin d'informer les parents sur le dépistage néonatal ainsi que sur les pathologies recherchées. 40% considèrent ne pas avoir les connaissances suffisantes et 10% affirment ne pas avoir les connaissances suffisantes.

95% de l'échantillon souhaiterait avoir plus d'informations à ce propos sous format papier ou en formation. Seules deux sages-femmes ne souhaitent pas avoir d'informations supplémentaires par manque de nécessité.

#### 9) Amélioration du processus d'information :

A la question « Comment pourrait-on améliorer le processus d'information donné aux parents dans le cadre du dépistage néonatal ? » les sages-femmes ont répondu :

- Donner plus d'informations en pré-partum.
- Etre mieux formée pour mieux recevoir les parents.
- Compléter le fascicule édité par l'ONE avec les points suivants : le délai d'attente, les maladies dépistées, l'après dépistage.

- Prendre le temps de répondre aux questions des parents.
- Créer une brochure pour toutes les maternités collaborant avec le CHU.
- Aborder le sujet dans le carnet de naissance de l'enfant.
- Le pédiatre recontacte les parents lui-même en cas de test de contrôle.

Une des sages-femmes préconise une annonce orale plutôt qu'un courrier. En effet, un courrier en cas de résultats anormaux est anxiogène pour les parents et assez impersonnel.

Une autre évoque la nécessité de connaître le caractère urgent ou non, grave ou non du test de contrôle, car il est impossible pour elle d'expliquer aux parents pourquoi on réalise un nouveau prélèvement. Elle trouve également que ça devrait être au pédiatre de recontacter les parents.

## **B. Résultats des interviews semi-dirigées :**

Sur base des entretiens enregistrés et retranscrits, une analyse de l'expérience et de l'expertise des pédiatres et des sages-femmes en chef est recherchée. Comme la recherche est axée sur les processus d'information et d'annonce, les résultats de la collecte des données sont divisés sur base de plusieurs catégories. Des extraits d'interviews pertinents provenant des différents professionnels sont insérés en italique afin de mettre l'accent sur leurs expériences personnelles. Six pédiatres et six sages-femmes en chef ont participé aux interviews.

### **a. Résultats des interviews semi-dirigées avec les sages-femmes en chef :**

#### **▪ Information sur le test de dépistage néonatal des maladies métaboliques :**

De façon générale, le sujet est abordé lors des séances prénatales qui évoquent le séjour à la maternité et/ou au domicile. Deux maternités ont décidé de distribuer le fascicule de l'ONE concernant le dépistage néonatal lors des consultations prénatales.

*« On leur explique comment va se passer leur séjour à la maternité et on leur donne les fascicules. Ce qui leur laisse un peu de temps avant d'arriver, de pouvoir les lire et s'en imprégner. Et à ce moment-là, on se rend compte que les parents sont parés au dépistage et sont plus à l'aise par rapport à tout. Ils savent vers où ils vont. »*

Trois autres maternités remettent la brochure le jour de la naissance, ce qui peut alors poser problème :

*« On leur donne tellement de fascicules et en plus ce n'est pas le bon moment pour les remettre, car ils viennent d'être parents, ils n'ont qu'une chose en tête c'est de s'occuper de leur bébé, et tout tourne autour de cet enfant. Et en plus, avec le séjour raccourci, les informations tombent toutes en même temps. Le 1<sup>er</sup> jour, on a toutes les infos sur l'allaitement, les soins et le 2<sup>ème</sup> jour, toutes celles pour la sortie. Et les parents, ils sont noyés dans cette information. Donc oui, ils la reçoivent, mais je ne suis pas sûre qu'ils la lisent. »*

Une maternité ne remet pas le feuillet de l'ONE de manière systématique aux parents. Ceux-ci peuvent tout de même s'en procurer un exemplaire dans le présentoir, à l'entrée du service.

Généralement, la veille du prélèvement, le pédiatre avertit les parents de la réalisation du test. Avant de réaliser le prélèvement, les sages-femmes rappellent les maladies dépistées et informent les parents du délai de réception des résultats ainsi que la possibilité d'être rappelé pour un test de contrôle. Une sage-femme en chef a soulevé que l'information était fort succincte et que selon elle, c'était la base du problème.

*« Avant de faire la prise de sang, je leur dis qu'on a beaucoup de rappels et que donc si on les contacte pour un contrôle qu'ils ne s'inquiètent pas trop vite. Que simplement parfois c'est parce qu'on était un peu trop tôt, ou que le taux aurait été normal à J4, mais on est à J3. »*

- **Organisation vers le domicile :**

Lorsque le test de Guthrie est effectué au domicile, le personnel de la maternité prend contact avec la praticienne indépendante afin de solliciter ses services et d'ainsi assurer un suivi respectant les délais imposés.

- **Problématique rencontrée :**

Deux autres sages-femmes en chef nous ont confié qu'auparavant elles se chargeaient de recontacter les parents, elles ont cependant décidé d'arrêter, car cela ne fait pas partie de leurs attributions.

*« Avant quand c'était avec les autres pédiatres, parfois c'est moi qui rappelais les gens en disant de venir et puis un moment donné j'ai dit que ce n'était pas à moi d'expliquer ça. Je n'ai plus voulu et c'est pour ça qu'on a changé et qu'une pédiatre est devenue la référente de la maternité pour les tests de contrôles. »*

**b. Résultats des interviews semi-dirigées des pédiatres :**

▪ **Caractéristique de l'échantillon :**

Les six répondants comptaient en moyenne 14 années de pratique professionnelle.

▪ **Information sur le test de dépistage néonatal des anomalies métaboliques :**

En ce qui concerne l'information donnée aux parents, il semblerait que les pédiatres abordent le sujet avec les parents : soit le premier jour de vie de l'enfant ou soit le jour de la sortie de la maternité. Ils les préviennent alors de la réalisation du prélèvement. En général, ils annoncent aux parents qu'une prise de sang doit être effectuée afin de dépister des maladies rares. Si jamais il y avait un souci, les parents sont reconvoqués. Les pédiatres ne préfèrent dès lors pas entrer dans plus de détails.

*« Si, on explique en gros plus les hypothyroïdies, car les gens connaissent, la mucoviscidose, là c'est tout juste. Mais alors, on n'entre pas dans les détails des acides aminés, car ça ne leur dit absolument rien. Je dis que de toute façon si on les dépiste, c'est qu'on sait les traiter au sinon il n'y a aucun intérêt. »*

*« Je ne sais pas si ça sert d'être plus complet, il faut rester vague ... si on rentre dans les détails, les pauvres, ils vont se décomposer là. »*

Une pédiatre insiste sur le fait que cette information devrait être donnée avant. *« De toute façon, ils n'entendent pas ce genre de chose, ils sont dans la découverte de leur bébé. »*

▪ **Organisation du prélèvement à domicile :**

Un seul pédiatre ne fait pas partie des hôpitaux participant à l'étude pilote concernant les sorties précoces. La majorité des mères rentrent à leur domicile 48h après leur accouchement. Le test de Guthrie se réalise de plus en plus à domicile entre le 3<sup>ème</sup> et le 5<sup>ème</sup>

jour de vie de l'enfant. Des hôpitaux collaborent avec des sages-femmes libérales tandis que d'autres hôpitaux disposent d'un service à domicile attaché à l'hôpital.

Une pédiatre mentionne qu'elle rencontre régulièrement des problèmes avec certaines sages-femmes indépendantes qui ne réalisent pas le test dans le délai prévu ou qui oublient d'envoyer le test. Depuis peu, les sages-femmes à domicile disposent d'enveloppes affranchies qu'elles envoient directement au laboratoire du CHU de Liège. Ce système a permis une transmission plus régulière des papiers buvards.

Le secrétariat d'une maternité appelle systématiquement les mères afin de s'assurer que la sage-femme a réalisé le test.

Même s'il y a eu des expériences difficiles au début de la mise en place des retours précoces, il semblerait que cela fonctionne de mieux en mieux. Les 6 professionnels interrogés ont répondu à l'unanimité qu'ils étaient satisfaits de cette organisation.

Lorsque le test présente des résultats anormaux, un test de contrôle est prévu dans les jours suivants. Dans ce cas, les maternités fonctionnent toutes différemment, les prélèvements sont parfois réalisés en consultations, en néonatalogie, au laboratoire ou bien parfois à la maternité.

▪ **Annnonce d'un résultat anormal :**

Lors de l'annonce d'un résultat anormal, c'est généralement le pédiatre qui se charge d'entrer en contact avec les parents de l'enfant. Un seul pédiatre nous confie qu'une infirmière de néonatalogie se charge de contacter les parents lorsqu'il s'agit d'un contrôle moins urgent. Devant une urgence vitale, c'est systématiquement le pédiatre qui appelle les parents et qui leur demande de venir le jour même afin de réaliser le prélèvement de contrôle. Les médecins se montrent plutôt rassurants en expliquant aux parents que dans la majorité des cas, les contrôles reviennent normalisés.

*« Je leur demande toujours si l'enfant va bien dans un premier temps. »*

*« J'estime que ça ne sert à rien non plus de les stresser outre mesure. Mais par contre on les sensibilise sur le fait de revenir. »*

*« Je mets l'accent sur le fait que c'est une suspicion, que les taux ne sont pas très élevés, donc que c'est juste un contrôle. »*

Les six pédiatres prononcent le nom de la maladie suspectée lors de l'appel téléphonique. Mis à part lorsqu'il s'agit d'éléments plus spécifiques.

*« Mais ce qui est plus compliqué, ce sont les contrôles de leucine, de tyrosine, de biotinidase, les parents tombent raides morts. »*

A la question « y-a-t-il des points à ne surtout pas aborder au téléphone? », les pédiatres ont tendance à ne pas entrer dans les détails de la maladie ainsi que ses répercussions si les parents ne posent pas de questions.

*« Ça dépend de l'interlocuteur qu'on a au bout du téléphone, car il y a des gens qui sont très inquiets et qui vont poser des questions et on est obligé de donner plein d'explications. D'autres qui n'en posent aucune. »*

*« Non je ne m'étends pas. S'ils me posent des questions, j'y réponds. En fait, ce que je dis souvent, c'est que ça se soigne et qu'il ne faut pas trop se tracasser. Néanmoins, des gens se font du souci quand même ! »*

*« Déjà, parce que ça m'est déjà arrivé et que j'ai dû 'rattraper la mayonnaise' comme on dit communément. Par exemple, quand je suis en vacances et que des collègues commencent à parler de retard mental. Il faut faire attention quand on met de telles choses en tête. Finalement, on ne sait même pas si cela va se révéler positif ! »*

Très souvent, lorsqu'il s'agit d'une maladie métabolique qui nécessite une prise en charge spécifique, le médecin relaie l'information à l'équipe de génétique métabolique du CHU de Liège. Un rendez-vous est programmé très rapidement. C'est alors l'équipe pluridisciplinaire du CHU qui annonce le diagnostic de manière complète aux parents.

Deux pédiatres nous confient solliciter immédiatement le centre de génétique lorsqu'il s'agit d'un cas spécifique. Le médecin métabolicien se charge alors d'annoncer la maladie aux parents

*« Ma première réaction, c'est de prendre mon téléphone et de voir avec l'équipe du CHU ce que je fais dans ce cas. C'est peut-être la solution de facilité. Cependant, ils vont mieux me*

*dicter l'attitude à adopter. Et pour les parents, avoir un avis éclairé constitue la meilleure chose. »*

Une maternité envoie un courrier postal en plus de l'appel téléphonique. Il s'agit d'une lettre standard qui annonce que le test de Guthrie montre un élément à reconstruire.

*« En général, on ne dit pas lequel, car ensuite ils vont sur internet et c'est la folie à ce niveau-là. »*

Deux pédiatres nous ont fait part d'annonces problématiques. Le premier nous parle d'un cas avéré de mucoviscidose qu'il a dû gérer au début de sa carrière. Il connaissait bien la maman de l'enfant diagnostiqué. De plus, celle-ci était infirmière et comprenait exactement de quoi il s'agissait.

*« Et donc j'avais vraiment essayé de faire au mieux, enfin on essaye toujours de faire au mieux. J'avais sonné plusieurs fois au CHU en attendant les résultats de génétiques alors que j'étais en congé. Ensuite, la mère m'avait sonné en me disant qu'ils ne voulaient pas lui donner les résultats, et à juste titre. ... En la rappelant au téléphone, elle me dit : « C'est positif hein ? ». Alors on est mal à l'aise à l'autre bout du fil, on n'a pas envie de lui dire la vérité. Alors, je lui ai dit : « Viens on va en discuter ». Et elle ajoute : « C'est positif, je le sais ». Et alors là je ne vais pas lui dire non. J'avais vraiment l'impression d'avoir réfléchi, comment faire les choses, etc. Et puis x mois après, je suis passée une fois voir alors que l'enfant faisait une cure d'antibiotiques, et je m'en suis prise plein la figure, elle m'a descendue, j'ai été complètement dégoûtée. Voilà ma seule expérience d'annonce de diagnostic un peu génétique on va dire et ça été celle-là et j'avais l'impression d'avoir fait le maximum pour que tout soit planifié. C'était particulier aussi parce que je la connaissais bien. Ce n'est pas un très bon souvenir. »*

Le second pédiatre, quant à lui, s'est déjà montré trop alarmiste par le passé.

*« J'ai parfois des problèmes avec les maladies métaboliques, car parfois j'ai annoncé des trucs plus graves que ce n'était vraiment. Parce qu'il y a des gravités différentes. Et donc je sais que j'ai déjà eu des retours de l'équipe du CHU en disant que j'avais un peu catastrophé, que ce n'est pas si grave que ça, car c'est un déficit léger qui n'entraînera pas un gros problème. Donc maintenant je suis très prudente et voilà je dis par exemple : 'Il y a un déficit*

*enzymatique, mais bon il y a différentes formes, des formes plus ou moins graves, vous allez en discuter avec le métabolicien'. Je les alerte quand même en disant qu'il faut un suivi. Je minimise, mais je ne dis pas que ce n'est rien. »*

Lorsque l'on demande le ressenti personnel des différents professionnels lors de cette annonce, beaucoup d'entre eux expriment le fait de se sentir mal à l'aise. Cela pourrait s'expliquer notamment par le manque de connaissances exprimé par plusieurs participants.

▪ **Formation professionnelle et connaissances:**

Deux participants ont souligné le manque de formation pour annoncer une mauvaise nouvelle durant leur cursus de médecine. *« Je pense qu'on n'est jamais suffisamment formé, sauf si on travaille tous les jours dans un centre de génétique ou en hématologie, là oui. »*  
*« En plus, annoncer des cas semblables, on ne nous l'apprend pas à l'école. »*

L'ensemble des pédiatres interrogés nous ont fait part d'un manque de connaissances des anomalies métaboliques rares : *« des choses que même moi je ne comprends pas parfaitement » ; « je ne connais pas toutes ces pathologies sur le bout des doigts » ; « il y a parfois des trucs tellement rares que même nous on ne sait pas de quoi il s'agit » ; « je ne maîtrise pas les maladies métaboliques, j'en ai une petite notion » ; « je ne peux pas expliquer clairement quand ils me posent des questions précises ».*

▪ **Utilisation des outils :**

Lors de chaque entretien, un exemplaire du guide pour le programme de dépistage néonatal des anomalies métaboliques en Fédération Wallonie-Bruxelles était remis au pédiatre. Quatre d'entre eux avaient déjà vu ce guide, mais ne s'en servent pas et deux n'en connaissaient même pas l'existence.

▪ **Forces et faiblesses éventuelles :**

Il était demandé aux personnes interrogées en fin d'entretien de nous parler des forces et faiblesses rencontrées dans le processus de dépistage néonatal des anomalies métaboliques. Les différents éléments émis par les professionnels sont repris dans le tableau en page suivante.

<b>Forces</b>	<b>Faiblesses</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>- La possibilité de dépister aussi tôt, ce qui permet à l'enfant d'avoir un bon développement.</li> <li>- Le test est accessible à tous et gratuit.</li> <li>- L'équipe de génétique est toujours à l'écoute et très disponible. Il y a un bon dialogue.</li> <li>- Bonne organisation et bon dispatching au sein des maternités et/ou domiciles.</li> <li>- Les listings mensuels et hebdomadaires permettent une vérification consciencieuse des enfants dépistés.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Problèmes rencontrés avec les sages-femmes indépendantes : non-respect des délais de prélèvements et/ou d'envois.</li> <li>- Certains courriers pour le test de contrôle sont uniquement adressés au pédiatre et non au médecin référent du dépistage néonatal.</li> <li>- Bien que cela reste exceptionnel, la perte de buvards.</li> <li>- Charge de travail importante pour trouver, recontacter les gens et s'assurer de la réalisation du test.</li> <li>- Soucis de communication avec les parents lors du rappel pour un taux suspect : messagerie, changement d'adresse, voire de nom. Il s'agit parfois d'une véritable enquête. Parents ne parlant pas le français.</li> <li>- Les faux positifs très fréquents.</li> <li>- Ces pathologies sont rares et donc méconnues des praticiens.</li> <li>- Appel ou non du laboratoire du CHU en fonction du percentile obtenu. Certains cas urgents ne sont alors pas signalés par téléphone et la prise en charge est retardée.</li> <li>- Le fait de ne pas automatiquement avoir accès aux valeurs sur Omnipro.</li> <li>- Documents perdus.</li> <li>- « Dérapages » : le laboratoire adresse un courrier au mauvais pédiatre, à la mauvaise institution et provoque ainsi une perte de temps.</li> <li>- Certains résultats ne sont pas récupérés, car les parents ne sont pas en ordre de mutuelle.</li> </ul>

## VI. Discussion et perspectives

Tout au long de ce travail, nous avons voulu analyser les pratiques des sages-femmes et des pédiatres des maternités wallonnes en termes d'information et de communication d'un résultat positif dans le cadre du dépistage systématique des maladies métaboliques rares. La réalisation de nos deux enquêtes nous a permis d'avoir une vue d'ensemble du dépistage néonatal des anomalies métaboliques au sein d'une partie des maternités wallonnes. Les réponses fournies étaient convergentes et fréquemment accompagnées de situations concrètes. Ce travail était exploratoire puisqu'il n'y a pas d'étude comparable à celle-ci qui a été réalisée au sein des différentes maternités wallonnes. Le questionnaire révèle un faible taux de participation (50% au total).

### Discussion des résultats par facteur :

#### ***Connaissances :***

Il ressort que les connaissances des différents professionnels sont erronées ou bien incomplètes. En effet, nous avons pu constater qu'une faible proportion de l'échantillon pense que le dépistage néonatal est obligatoire. Or il ne l'est pas puisqu'il est non contraignant. Il est donc important de bien recueillir le consentement des parents.

Lorsqu'il était demandé aux sages-femmes de citer les pathologies détectées, seules 3 pathologies étaient énoncées. Ce qui démontre bien un manque de connaissances générales de leur part.

#### ***L'information :***

L'information relative à la réalisation du test de Guthrie représente une étape primordiale de préparation psychique des parents dont l'enfant est atteint d'une maladie métabolique rare. Il convient de les prévenir des éléments sanguins mesurés juste avant le prélèvement afin de recueillir leur consentement et leur adhésion.

Cependant, les parents reçoivent un grand nombre d'information durant tout le séjour à la maternité (allaitement, retour à la maison, mort subite, etc.). Les parents sont-ils capables de recevoir autant d'informations en aussi peu de temps ? Certaines maternités abordent déjà le sujet lors des consultations prénatales et distribuent la brochure à ce moment-là afin

qu'ils puissent l'intégrer. Il serait donc favorable que toutes les maternités abordent le sujet pendant la période prénatale.

Il est important de transmettre une trace écrite où les éléments importants concernant la maladie seront repris. Ce document doit être présenté et expliqué aux parents pour qu'ils aient l'occasion de se l'approprier.

Les informations orales données avant la réalisation du test reprennent en général : le but du test de Guthrie, le nom des pathologies recherchées les plus connues du grand public, les délais et modalités de réception des résultats.

De manière générale, les professionnels restent vagues dans leurs explications. Certains décident même de ne rien développer pour un premier prélèvement, ce qui ne permet pas de recueillir une adhésion adéquate des parents. L'Arrêté du 22/05/2014 fixant le protocole du programme de dépistage, précise pourtant bien que les maternités et les sages-femmes indépendantes doivent assurer une information complète et adéquate des parents à ce propos.

Il semble que les équipes de sages-femmes ne soient pas correctement au courant de leurs obligations légales quant au programme de dépistage néonatal. Elles doivent fournir une information exhaustive et réaliser le prélèvement selon les recommandations. Les maternités ont également la responsabilité de vérifier les listings envoyés par le centre de dépistage afin de s'assurer que tous les nouveau-nés soient dépistés.

40% des sages-femmes considèrent ne pas avoir les connaissances suffisantes afin d'informer les parents. Même les sages-femmes ayant déjà un bon niveau de connaissance souhaiteraient donc avoir plus de renseignements à ce sujet. Nous avons remis plusieurs exemplaires du guide pour le programme de dépistage édité par les différents centres de dépistage agréés. Celui-ci reprend les différentes anomalies de façon détaillée et constitue un outil de référence. Les équipes des maternités expriment un besoin de formation, cela pourrait être envisagé prochainement.

### ***Annnonce d'un résultat anormal ou positif :***

Lors de cet appel téléphonique, le médecin doit se montrer suffisamment convaincant afin d'être certain que les parents reviennent pour effectuer un second prélèvement. Il doit aussi veiller à rassurer les parents.

Si jamais le test de contrôle s'avère positif, le pédiatre contacte une seconde fois les parents. Le nom de la pathologie suspectée est annoncé. Généralement le pédiatre a déjà contacté l'équipe pluridisciplinaire et propose donc aux parents un rendez-vous en consultation.

L'Arrêté du 22/05/2014 fixant le protocole du programme de dépistage spécifie bien que c'est au médecin référent de la maternité qu'il incombe d'informer les parents et de prendre les dispositions pour effectuer un test de contrôle. Il n'est donc pas normal que dans certaines maternités ce soit une autre personne que le pédiatre qui contacte les parents en cas de résultat anormal. Une collaboration entre les différents professionnels est indispensable, chacun ayant son rôle.

### ***Utilisation des outils :***

Nous avons pu remarquer que l'outil édité par la Fédération Wallonie-Bruxelles n'est pas utilisé par les professionnels, voire méconnu de certains praticiens. Il est pourtant disponible online. Notre pays devrait prendre exemple sur les pays anglo-saxons en développant des sites internet à destination des parents mais aussi des professionnels de la santé.

### ***Pistes d'amélioration :***

Les forces et faiblesses du processus de dépistages ont été reprises dans le tableau de la page 27. Les pistes de réflexion pour l'amélioration de l'information sur le dépistage néonatal et de l'annonce d'une anomalie métabolique sont diversifiées. Voici une liste des idées qui nous ont été suggérées lors des différentes entrevues.

- Un pédiatre soumet l'idée qu'il aimerait recevoir un appel systématique du laboratoire du CHU de Liège pour les hypothyroïdies et la phénylcétonurie, quel que soit le taux obtenu. Cependant, cette demande n'est pas rationnelle et ne peut être justifiée, car d'autres maladies comme les acidémies méthylmalonique et propionique ou encore les leucinoses sont plus inquiétantes.

- Une pédiatre nous fait part de sa difficulté à expliquer les caractéristiques des maladies dépistées aux parents. La création d'une fiche technique par maladie à destination des professionnels et des parents pourrait être envisagée. Une première fiche a été créée par nos soins, elle se trouve en annexe 11.
- Créer un tableau d'interprétation des résultats destiné aux professionnels pour les 60 métabolites quantifiés afin de pouvoir déterminer si le taux obtenu est inquiétant ou non.
- Faire en sorte que ce soit toujours le pédiatre qui contacte les parents en cas de dépistage anormal et de résultats positifs.
- Le Centre de dépistage néonatal de Liège pourrait s'inspirer du centre de Saint Luc et envoyer chaque année des recommandations sur les points importants tels que la procédure de prélèvements ou encore un rappel des délais à respecter.
- La brochure de l'ONE devrait être distribuée dans l'ensemble des maternités de manière systématique. Nous pourrions même imaginer la création d'un fascicule plus complet.
- Créer un site internet en s'inspirant de ceux de la France et du Royaume-Uni.
- La liste reprenant les différents pédiatres et sages-femmes référents pour le dépistage néonatal dont nous disposons pour faire cette étude a été remise à jour durant cette enquête. C'est un point essentiel pour la communication. Il faudrait trouver un système pour la remettre à jour régulièrement.
- Pendant l'année académique 2017-2018, les professionnels du Centre Métabolique se sont impliqués dans la formation des sages-femmes et des étudiants de la spécialisation en pédiatrie de la Haute Ecole de Namur en allant leur donner une conférence sur le dépistage néonatal. Le Centre a pour projet d'être plus présent dans les hautes écoles paramédicales de la région liégeoise.
- Réaliser des formations au sujet du dépistage néonatal à destination des équipes de sages-femmes. Mesurer leurs impacts par la suite serait intéressant.

### **Limites et biais de cette étude :**

Plusieurs limites et biais de notre étude sont à prendre en considération.

Tout d'abord, nous avons au maximum tenté de limiter les biais liés à l'enquêteur. Un comportement neutre a été adopté lors de chaque entretien, en laissant la personne interrogée s'exprimer librement. Par ailleurs, le fait d'être extérieure au domaine du dépistage néonatal des anomalies métaboliques a contribué au fait que cette recherche présente le plus d'objectivité possible. Cependant, il se peut qu'une mauvaise compréhension des réponses apporte une interprétation erronée.

Il est possible qu'un biais de volontariat ai influencé nos résultats. En effet, les professionnels interrogés sont des volontaires, ils sont donc réceptifs, étant donné qu'ils ont eu le choix de participer à l'enquête.

Les participants ont tendance à donner des réponses socialement désirables lorsque nous les avons interrogés sur leurs pratiques.

Cette étude est basée sur des outils créés par nos soins exclusivement pour cette recherche. Dans ce contexte, les résultats ont été abordés avec précautions afin de ne pas avancer de propos scientifiquement erronés et non pertinents. Les éléments relevés restent donc majoritairement de l'ordre du descriptif.

Nous voulons également faire ressortir la dernière limite de notre étude qui est la petite taille de notre échantillon (questionnaires n= 40 ; interviews n =12). Les résultats que nous avons obtenus ne sont donc peut-être pas représentatifs des populations étudiées.

## VII. Conclusion

Le test de dépistage néonatal permet l'identification de certaines erreurs innées du métabolisme à un stade présymptomatique. L'annonce d'une maladie métabolique rare représente un traumatisme majeur pour les parents du nourrisson. La manière dont elle est annoncée peut avoir des effets profonds à la fois chez le patient, mais aussi chez le praticien. Le malaise ressenti par les professionnels par rapport à cette annonce téléphonique ressort clairement de cette étude.

L'objectif de cette étude qualitative était d'analyser les pratiques des sages-femmes et des pédiatres dans les maternités wallonnes en termes d'information et d'annonce d'un résultat positif dans le cadre du dépistage systématique des maladies métaboliques rares.

L'annonce d'un résultat anormal dans le cadre d'une maladie métabolique rare ainsi que ses implications sont porteurs d'enjeux dans le domaine de la santé publique. Le travail d'information en amont de l'annonce constitue une étape charnière de la prise en charge du patient. La préoccupation des pédiatres est d'éviter une annonce brutale, ils sont soucieux des mots choisis lors de cet appel téléphonique. Chaque professionnel a apporté sa contribution en faisant part de ses expériences, de toutes les difficultés et toutes les failles rencontrées dans le cadre du dépistage néonatal.

Tout au long de cette recherche, les résultats et les perspectives d'améliorations ont été discutés avec l'équipe du Centre des Maladies Métaboliques, ce qui a permis une réflexion et une prise de conscience de l'état actuel des pratiques dans certaines maternités wallonnes. L'équipe a rapporté à plusieurs reprises le grand intérêt de cette recherche pour la prise en charge future des parents.

De cette étude, plusieurs perspectives d'amélioration ont été élaborées telles que la formation des étudiants et équipes de sages-femmes, la création de brochures, d'un site à destination des parents et de fiches techniques à l'attention des pédiatres. Il nous semble important de pouvoir entreprendre leur mise en place au-delà de ce travail de recherche. Leur mise en application permettra de renforcer le travail des équipes des maternités ainsi que d'améliorer la prise en charge initiale des parents et de l'enfant.

L'évolution des pratiques d'annonce devrait être guidée par l'amélioration permanente de la qualité de la prise en charge du patient allant du stade de l'information à celui de l'annonce d'un résultat positif.

## VIII. Bibliographie

- Arrêté du Gouvernement de la communauté française du 27 mai 2009 en matière de dépistage des anomalies congénitales en communauté française publié au moniteur belge le 05 novembre 2009, modifié le 12 décembre 2013 (M.B. 23 janvier 2014).
- Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant 2017, 'Dépister pour des enfants en bonne santé : guide pratique pour les professionnels' viewed 13 March 2018, <<http://www.afdphe.org/sites/default/files/guidepro2017.pdf>>
- Bettevy, F, Dufranc, C, Hofman, G 2006, ' Critères de qualité de l'annonce du diagnostic : point de vue des malades et de la Ligue nationale contre le cancer', *Risques et qualité*, vol. III, n °2, pp. 67-72.
- Buckman, R 1984, 'Breaking bad news: why is it still so difficult? ', *Bmj* 288(6430): 1597K1599
- Buckman, R 2005, 'Breaking bad news: the S-P-I-K-E-S strategy', *Community Oncology* Vol.2(2), pp.138-142.
- Clinical and Laboratory Standards Institute 2013, 'Blood collection on filter paper for newborn screening programs; approved standard—sixth edition', Wayne , USA.
- Colleti, L, Gruppen, L, Barclay, M, Stern, D 2001, 'Teaching students to break bad news', *The American Journal of Surgery*, Vol.182(1), pp.20-23.
- Cornel, M, Rigter, T, Weinreich, S, Burgard, P, Hoffmann, GF, Lindner, M, Loeber, JG, Rupp, K, Taruscio, D, Vittozzi, L 2012, 'Newborn screening in Europe, Expert Opinion document', *EU Tender*, viewed 26 December 2017, <[http://ec.europa.eu/chafea/documents/news/Expert opinion document on NBS 20108 FINAL.pdf](http://ec.europa.eu/chafea/documents/news/Expert%20opinion%20document%20on%20NBS%2020108%20FINAL.pdf)>.
- Davis, T, Humiston, S, Arnold, C, Bocchini, J, Bass, P, Kennen, E, Bocchini, A, Williams, D, Kyler, P, Lloyd-Puryear, M 2006, 'Recommendations for effective newborn screening communication: results of focus groups with parents, providers, and experts', *Pediatrics*, N°117, pp. 326-340, viewed 29 December 2017, <[https://vpn.gw.ulg.ac.be/content/pediatrics/117/Supplement\\_3/,DanaInfo=pediatrics.aapublications.org+S326.full.pdf](https://vpn.gw.ulg.ac.be/content/pediatrics/117/Supplement_3/,DanaInfo=pediatrics.aapublications.org+S326.full.pdf)>
- Dépistage Néonatal, 2015, « Rapport sur les données 2015 », *Programme de dépistage des anomalies congénitales en Fédération Wallonie-Bruxelles*, viewed 10 August 2018, <[http://www.depistageneonatal.be/pro\\_anomalies\\_congenitales/articles/depistage\\_anomalies\\_congenitales\\_rapport\\_2015.pdf](http://www.depistageneonatal.be/pro_anomalies_congenitales/articles/depistage_anomalies_congenitales_rapport_2015.pdf)>.

- Deschaintre, Y, Fortier, R, Morais, L & Vanasse, M 2003, 'L'approche multidisciplinaire de l'annonce d'un diagnostic de maladie évolutive', *InfoKara*, vol. 18, pp. 70-72.
- de la Paz, MP & Groft, SC 2010, 'Rare diseases epidemiology research', *Advances in Experimental Medicine and Biology*, vol. 686 , pp. 4-6, Springer, Dordrecht viewed 3 November 2017, <<https://vpn.gw.ulg.ac.be/content/pdf/,DanaInfo=link.springer.com,SSL+10.1007%2F978-90-481-9485-8.pdf>>.
- European Commission 2008, 'Communication from the Commission to the European Parliament, the Council, the Economic and Social Committee and the Committee of the Regions on Rare Diseases: Europe's challenges', viewed 1 December 2017, <[http://ec.europa.eu/health/archive/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/archive/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf)>.
- Eurordis 2013, 'Newborn screening', Eurordis policy fact sheet, viewed 29 November 2017, <<https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/fact-sheet-new-born-screening.pdf>>.
- Gautheron, V, Chalaye, C, d'Anjou, M-C, Bayle, B, Charles, R, Chevignard, M 2008, 'Annonce du handicap', *Lettre médecine physique et réadaptation*, edition Springer, 24 pp. 3-7.
- Gargiulo, M, Dürr, A & Frischmann, M 2006, 'Devenirs de l'annonce dans les maladies génétiques. 8ème Colloque Médecine et Psychanalyse. Devenirs de l'annonce : par-delà le bien et le mal', Edition Etudes freudiennes
- Gillotti, CM & Applegate, JL 2000, 'Communicative competence in the delivery of bad news', *Social Science & Medicine*, vol. 54, pp. 1011–1023
- Guthrie, R & Susi, A 1963, 'A simple phenylalanine method for detecting phenylketonuria in large populations of newborn infants', *Pediatrics*, vol.32, pp.338–343, viewed 2 December 2017, <<https://vpn.gw.ulg.ac.be/content/32/,DanaInfo=pediatrics.aappublications.org>>.
- Hoffmann, G, Nyhan, W & Zschocke, J 2010, 'Inherited Metabolic Diseases : A Clinical Approach', Springer, Berlin Heidelberg, viewed 28 October 2017, <<https://vpn.gw.ulg.ac.be/content/pdf/,DanaInfo=link.springer.com,SSL+10.1007%2F978-3-540-74723-9.pdf>>.
- International Society for Neonatal Screening 2017, 'General Guidelines for Neonatal Screening', viewed 19 December 2017, <https://www.isns-neoscreening.org/isns-general-guidelines-neonatal-screening/>.
- Ligue nationale contre le cancer 1999, 'Les malades prennent la parole ', *Livre blanc des premiers Etats Généraux des Malades du Cancer*, Edition Ramsay, Paris.

- Loi relative aux droits du patient, 22 août 2002, *Moniteur belge*, pp. 43719
- Lubienski, A, Gueniche, K, Polak, M 2014, 'Effets d'annonce et processus diagnostique. A propos du syndrome de Klinefelter', *Perspectives Psy*, vol.53, pp. 30-35.
- Malterud, K 2001, 'Qualitative research : standards, challenges, and guidelines', *Lancet*, vol. 358, pp. 483-8.
- Narayanan, V, Bista, B, Koshy, C 2010, 'BREAKS : Protocol for Breaking Bad News' , *Indian Journal of Palliative Care* 16(2), pp. 61–65.
- Newborn Screening Ontario 2018, Canada, viewed 12 March 2018, <<https://www.newbornscreening.on.ca/>>
- NHS 2018, National Health Service, United Kingdom, viewed 12 March 2018, < <https://www.nhs.uk/conditions/pregnancy-and-baby/newborn-blood-spot-test/>>
- Public Health England, 2016, 'Guidelines for newborn blood spot sampling Quick reference guide', *NHS Newborn Blood Spot Screening Programme*, viewed 5 December 2017, < [https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/520749/Guidelines\\_for\\_Newborn\\_Blood\\_Spot\\_Sampling\\_quick\\_guide\\_May\\_2016.pdf](https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/520749/Guidelines_for_Newborn_Blood_Spot_Sampling_quick_guide_May_2016.pdf)>
- Renson, E 2017, 'Annonce du diagnostic et diagnostic de l'annonce', *Mémoire*, Université Pierre et Marie Curie – Sorbonnes- Paris, Université Paris-Descartes.
- Shanafelt, T, Dyrbye, L 2012, ' Oncologist burnout : causes, consequences, and responses', *Journal of Clinical Oncology* 30, 1235-1241
- Saudubray, JM, van den Berghe G & Walter, JH 2012, 'Clinical Approach to Inborn Errors of Metabolism in Paediatrics', *Springer*, Berlin, Heidelberg, pp. 4-14, viewed 28 October 2017, <<https://vpn.gw.ulg.ac.be/content/pdf/,DanaInfo=link.springer.com,SSL+10.1007%2F978-3-642-15720-2.pdf>>.
- Toussaint, B, Laanan, F, Pereira, T, Goyens, Ph, Laeremans, H, Vincent, MF, Marie, S, Schoos, R, Boemer, F 2014, ' Guide pour le programme de dépistage néonatal des anomalies métaboliques en Fédération Wallonie-Bruxelles', Belgique, viewed 25 October 2017, <[http://www.depistageneonatal.be/pro\\_anomalies\\_congenitales/articles/anomalies\\_mataboliques\\_guide.pdf](http://www.depistageneonatal.be/pro_anomalies_congenitales/articles/anomalies_mataboliques_guide.pdf)>.

- Vandekieft, GK 2001, 'Breaking Bad News', *American Family Physician* ,Vol. 64, p1975-1978, viewed 19 December 2017, < <https://www.aafp.org/afp/2001/1215/p1975.html>>.
- Wilson, JM, Jungner, G 1968, 'Principles and practice of screening for disease', Geneva, *World Health Organization*, viewed 22 November 2017, < [http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/37650/1/WHO\\_PHP\\_34.pdf](http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/37650/1/WHO_PHP_34.pdf)>.

**Annexe 1**

**Demande d'avis au Comité d'Éthique**

**Demande d'avis au Comité d'Ethique dans le cadre des mémoires des étudiants  
du Master en Sciences de la Santé publique**

*(Version finale acceptée par le Comité d'Ethique en date du 06 octobre 2016)*

Ce formulaire de demande d'avis doit être complété et envoyé par courriel à [mssp@uliege.be](mailto:mssp@uliege.be). Si l'avis d'un Comité d'Ethique a déjà été obtenu concernant le projet de recherche, merci de joindre l'avis reçu au présent formulaire.

1. Etudiant : Pauline Petit - [p.petit@student.uliege.be](mailto:p.petit@student.uliege.be)

2. Finalité spécialisée : Gestion des institutions de soins

3. Année académique : 2017-2018

4. Titre du mémoire :

Pratique des maternités wallonnes dans le processus de transmission de l'information d'un dépistage néonatal positif concernant une maladie métabolique héréditaire rare

5. Promoteurs:

a. *Promoteur* : Pr François-Guillaume Debray, responsable du Centre des Maladies Métaboliques Héréditaires Rares du CHU de Liège, [fg.debray@chu.ulg.ac.be](mailto:fg.debray@chu.ulg.ac.be)

b. *Copromoteur* : Mme Esther Renson, assistante sociale au sein du Centre des Maladies Métaboliques Héréditaires Rares du CHU de Liège, [esther.renson@chu.ulg.ac.be](mailto:esther.renson@chu.ulg.ac.be)

6. Résumé de l'étude

a. Objectifs

L'équipe du CMMHR souhaiterait faire le point sur les pratiques existantes actuellement dans le cadre du processus de transmission de l'information, entre le résultat initial du dépistage anormal, et l'annonce d'un diagnostic de maladie métabolique confirmé, dans les différentes maternités de Wallonie affiliées au centre de dépistage néonatal du CHU de Liège.

Par après, des pistes d'amélioration seront envisagées afin d'optimiser la qualité du processus d'annonce d'un dépistage positif.

b. Protocole de recherche (design, sujets, instruments,...) (+/- 500 mots)

La question de recherche est la suivante :

« Quelles sont les forces et les faiblesses du processus d'information et d'annonce d'un dépistage néonatal positif d'une maladie métabolique rare ? »

Nous avons choisi de faire une étude qualitative à visée exploratoire. Elle se veut aussi descriptive pour décrire et mieux comprendre une réalité subjective. Cette étude sera fondée sur un mode déductif.

La population étudiée sera constituée d'une part de sages-femmes et d'autre part des pédiatres référents de la maternité.

Une étude précédente a déjà pris en compte l'avis des parents quant à l'annonce d'un résultat positif. Ici, nous tenterons de recueillir l'avis des professionnels de santé.

Un guide d'entretien sera réalisé afin de mener de façon optimale les entretiens.

Une première collecte des données se réalisera via des rencontres avec les infirmières en chef des maternités. Tout d'abord, nous cherchons à cibler l'information donnée aux parents avant la réalisation du test de Guthrie.

Ensuite, une deuxième collecte des données sera réalisée par des entretiens semi-dirigés avec les pédiatres référents.

Enfin, il serait probablement utile de sensibiliser et responsabiliser le personnel de la maternité à cette problématique en proposant une/des séances de formation et sensibilisation visant à remettre à jour ses connaissances et combler ses éventuelles lacunes. Cette séance sera proposée ou non en fonction des premiers résultats obtenus.

Nous disposons d'une liste reprenant les maternités travaillant en collaboration avec le Centre des Maladies Métaboliques Rares du CHU de Liège.

La durée des entretiens sera de 30 minutes approximativement. Ils seront enregistrés avec autorisation.

7. Afin de justifier si l'avis du Comité d'Ethique est requis ou non, merci de répondre par oui ou par non aux questions suivantes :

1. L'étude est-elle destinée à être publiée ? **Oui**
2. L'étude est-elle interventionnelle chez des patients (va-t-on tester l'effet d'une modification de prise en charge ou de traitement dans le futur) ? **Non**
3. L'étude comporte-t-elle une enquête sur des aspects délicats de la vie privée, quelles que soient les personnes interviewées (sexualité, maladie mentale, maladies génétiques, etc...) ? **Non**
4. L'étude comporte-t-elle des interviews de mineurs qui sont potentiellement perturbantes ? **Non**
5. Y a-t-il enquête sur la qualité de vie ou la compliance au traitement de patients traités pour une pathologie spécifique ? **Non**
6. Y a-t-il enquête auprès de patients fragiles (malades ayant des troubles cognitifs, malades en phase terminale, patients déficients mentaux,...) ? **Non**
7. S'agit-il uniquement de questionnaires adressés à des professionnels de santé sur leur pratique professionnelle, sans caractère délicat (exemples de caractère délicat : antécédents de burn-out, conflits professionnels graves, assuétudes, etc...) ? **Oui**
8. S'agit-il exclusivement d'une enquête sur l'organisation matérielle des soins (organisation d'hôpitaux ou de maisons de repos, trajets de soins, gestion de stocks, gestion des flux de patients, comptabilisation de journées d'hospitalisation, coût des soins,...) ? **Non**
9. S'agit-il d'enquêtes auprès de personnes non sélectionnées (enquêtes de rue, etc.) sur des habitudes sportives, alimentaires sans caractère intrusif ? **Non**
10. S'agit-il d'une validation de questionnaire (où l'objet de l'étude est le questionnaire) ? **Non**

Si les réponses aux questions 1 à 6 comportent au minimum un « oui », il apparaît probablement que votre étude devra être soumise pour avis au Comité d'Ethique.

Si les réponses aux questions 7 à 10 comportent au minimum un « oui », il apparaît probablement que votre étude ne devra pas être soumise pour avis au Comité d'Ethique.

En fonction de l'analyse du présent document, le Collège des Enseignants du Master en Sciences de la Santé publique vous informera de la nécessité ou non de déposer le protocole complet de l'étude à un Comité d'Ethique, soit le Comité d'Ethique du lieu où la recherche est effectuée soit, à défaut, le Comité d'Ethique Hospitalo-facultaire de Liège.

Le promoteur sollicite l'avis du Comité d'Ethique car :

- cette étude rentre dans le cadre de la loi relative aux expérimentations sur la personne humaine.
- cette étude est susceptible de rentrer dans le cadre de la loi relative aux expérimentations sur la personne humaine car elle concerne des patients. Le Promoteur attend dès lors l'avis du CE sur l'applicabilité ou non de la loi.
- cette étude ne rentre pas dans le cadre de la loi relative aux expérimentations sur la personne humaine, mais un avis du CE est nécessaire en vue d'une publication.

PENSON Esther

FRANÇOIS-G. DEBRAY

Date : 21-02-2012

Nom et signature du promoteur :





**Annexe 2**

**Avis du Comité d'Éthique**

## Comité d'Ethique Hospitalo-Facultaire Universitaire de Liège (707)



Sart Tilman, le 22 mars 2018

Madame **Pauline PETIT**  
Département de **SANTE PUBLIQUE**  
**SART TILMAN B23**

Concerne: Votre demande d'avis au Comité d'Ethique  
Notre réf: **2018/95**

**"Pratique des maternités wallonnes dans le processus de transmission de l'information d'un dépistage néonatal positif concernant une maladie héréditaire rare "**

Cher Collègue,

Le Comité constate que votre étude n'entre pas dans le cadre de la loi du 7 mai 2004 relative aux expérimentations sur la personne humaine.

Le Comité d'Ethique donne son accord à la réalisation de cette étude.

Vous trouverez, sous ce pli, la composition du Comité d'Ethique.

Je vous prie d'agréer, Cher Collègue, l'expression de mes sentiments les meilleurs,

Prof. V. SEUTIN  
Président du Comité d'Ethique

Note: l'original de la réponse est envoyé au Chef de Service, une copie à l'Expérimentateur principal.

**Annexe 3**

**Listes des hôpitaux participants**

***Centre Hospitalier du Bois de l'Abbaye***

Rue Laplace 40, 4100 Seraing

---

***CHU Notre Dame des Bruyères***

Rue de Gaillarmont 600, 4032 Chênée

---

***Centre Hospitalier de Huy***

Rue des Trois Ponts 2 , 4500 Huy

---

***Centre Hospitalier La Tourelle***

Rue du Parc 29, 4800 Verviers

---

***Clinique Saint-Vincent***

Rue François Lefebvre 207, 4000 Rocourt

---

***Centre Hospitalier Régional de Namur***

Avenue Albert 1<sup>er</sup> 185, 5000 Namur

---

***Clinique Saint-Joseph***

Rue des Déportés 137, 6700 Arlon

---

***Hôpital Princesse Paola***

Rue du Vivier 21, 6900 Marche-en-Famenne

---

***Centre Hospitalier de l'Ardenne***

Chaussée d'Houffalize 35, 6800 Libramont

**Annexe 4**

**Questionnaire et lettre d'information  
accompagnant le questionnaire**

**PRATIQUE DES MATERNITES WALLONNES DANS LE PROCESSUS DE TRANSMISSION DE L'INFORMATION D'UN DEPISTAGE NEONATAL POSITIF CONCERNANT UNE MALADIE METABOLIQUE HEREDITAIRE RARE**

Madame, Monsieur,

Infirmière de formation, je suis actuellement étudiante en dernière année du Master en Sciences de la Santé publique à l'Université de Liège. Dans le cadre de mes études, je réalise une étude en collaboration avec le Centre Interinstitutionnel régional Wallon d'étude et de traitements des Maladies Héréditaires du Métabolisme du CHU de Liège.

L'équipe remarque fréquemment que les parents arrivent angoissés suite à l'appel téléphonique annonçant un résultat de dépistage néonatal anormal. Les parents sont parfois livrés à eux-mêmes entre le moment de l'annonce de la maladie et la première consultation en génétique. Il se peut alors que la prise en charge initiale soit compliquée.

Nous cherchons à mieux comprendre ce qu'il se passe avant la consultation des parents et de l'enfant dans le centre de prise en charge des maladies métaboliques. Cette étude pourrait être un point de départ qui permettrait, en fonction des résultats obtenus, de proposer aux professionnels de la santé des pistes d'amélioration de la prise en charge initiale des maladies métaboliques héréditaires rares.

Les données seront traitées dans le respect de l'anonymat et seront strictement utilisées dans le cadre de ce mémoire.

Votre collaboration à ce projet pourra aider l'équipe à tendre vers une meilleure prise en charge des maladies métaboliques héréditaires rares. J'espère pouvoir compter sur votre participation et vous en remercie déjà.

Je vous prie d'agréer mes sincères salutations,

**Pauline PETIT**

**QUESTIONNAIRE D'ÉVALUATION SUR LA PRATIQUE DES MATERNITES WALLONNES DANS LE PROCESSUS DE TRANSMISSION DE L'INFORMATION D'UN DÉPISTAGE NEONATAL POSITIF CONCERNANT UNE MALADIE METABOLIQUE HEREDITAIRE RARE**

Pourriez-vous répondre aux questions suivantes de manière spontanée:

1) Votre nombre d'années d'ancienneté : .....

2) Pensez-vous que tous les nouveau-nés belges sont dépistés pour les maladies métaboliques héréditaires rares?

- Oui
- Non

Est-ce réalisé de manière systématique ?

- Oui
- Non

3) Pouvez-vous me citer les pathologies recherchées dans ce test de dépistage néonatal?.....  
.....  
.....

4) Quand les parents sont-ils informés de ce dépistage néonatal ?  
.....  
.....

5) Qui s'occupe de donner cette information aux parents ?  
.....  
.....

6) Les parents, reçoivent-ils une information au préalable (avant le prélèvement de l'échantillon de sang ou éventuellement pendant la grossesse) ?

Si oui, laquelle et de quelle manière (orale, écrite)?

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

Si non, pourquoi ne donnez-vous pas d'information ?

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

7) Un document écrit est-il remis aux parents lors de la réalisation du test de dépistage? Si oui, lequel ?

.....

8) Pensez-vous que l'on doit systématiquement remettre une information écrite aux parents ?

Oui car.....

.....  
.....

Non car.....

.....  
.....

9) Quel est votre rôle en tant que sage-femme dans le dépistage néonatal des anomalies métaboliques ?

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

10) Savez-vous si la sage-femme a des obligations légales quant au dépistage néonatal?  
Si oui lesquelles ?

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

11) Considérez-vous avoir les connaissances suffisantes afin d'informer les parents sur le dépistage et les pathologies recherchées ?

- Pas du tout
- Plutôt non
- Plutôt oui
- Tout à fait

12) Pensez-vous recevoir suffisamment d'informations quant au dépistage néonatal des anomalies métaboliques?

- Pas du tout
- Plutôt non
- Plutôt oui
- Tout à fait

13) Aimeriez-vous recevoir des informations supplémentaires à ce propos ?

- Oui
- Non

Si oui, sous quelle forme aimeriez-vous recevoir ces informations ?

- Formation
- Sur internet
- Sur papier
- Par vidéo
- Autre(s) : .....

Si non, pourquoi ne souhaitez-vous pas d'informations supplémentaires à ce sujet?

- Par manque de temps
- Par manque d'intérêt/motivation
- Par manque de nécessité
- Autre(s) : .....

14) Pouvez-vous m'expliquer brièvement ce qu'il se passe en cas de résultat anormal ?

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

15) Comment pourrait-on améliorer le processus d'information donné aux parents dans le cadre du dépistage néonatal ?

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

**Je vous remercie pour votre précieuse collaboration,**

**Pauline Petit, étudiante en Master en Sciences de la Santé publique**

**Annexe 5**

**Guide d'entretien pédiatre**

## GUIDE D'ENTRETIEN – Pédiatre

### ***OUVERTURE :***

- Explication du cadre de recherche
- Autorisation d'enregistrement, garantie de confidentialité et consentement signé
- Durée 20- 30 minutes

### ***INTRODUCTION GENERALE :***

- Tout d'abord, pouvez-vous me dire votre nombre d'année d'ancienneté en tant que pédiatre ?
- Pouvez-vous me parler de l'organisation générale du test de dépistage (hôpital ou domicile, 1er test, test contrôle..) ?
- Que pensez-vous de cette organisation en général ? Etes-vous satisfait de ce qui se fait, y a-t-il des perspectives futures ?

### ***L'INFORMATION :***

- Quand, comment et par qui les parents sont-ils informés ? Au préalable ? Document ?
- L'information est-elle suffisante ? Faut-il plus d'information pendant la grossesse/ à la maternité ?

### ***L'ANNONCE :***

- Pouvez-vous me donner un exemple d'annonce type (points abordés, mots rassurants ?, présence des 2 parents ?, nom de la pathologie ?)
- Y a-t-il des points à ne surtout pas aborder lors de l'appel téléphonique ?
- Les parents disposent-ils d'un document, d'un site ou d'un numéro d'appel pour toutes questions, besoins d'info entre cet appel et la consultation en génétique ?
- Quelles sont les difficultés rencontrées dans cette situation bien spécifique ?
- Evaluation du sentiment de compétence : Pensez-vous être suffisamment formé pour annoncer ce type de nouvelle ? A avoir assez de connaissances au sujet des MMHR ? Vous sentez-vous à l'aise avec ce genre d'annonce ?
- Que ressentez-vous après avoir annoncé cette nouvelle par téléphone ?
- Pensez-vous qu'il faut remplacer l'appel téléphonique par une autre technique ?
- Que suggérez-vous afin d'améliorer cet appel téléphonique ?

**NIVEAU RELATIONNEL :**

- Des rencontres sont-elles organisées entre les différents professionnels intervenant dans le cadre du dépistage néonatal ? Si non pensez-vous que cela serait utile ?
- Peut-on dire qu'il y a vraiment un dialogue et une concertation entre les différents intervenants ?

**CLOTURE :**

- Forces du processus d'annonce mis en place
- Faiblesses et problèmes éventuels
- Remise du guide du dépistage néonatal FWB
- Solutions proposées, aides éventuelles dans la pratique
- Brève synthèse de l'entretien
- Remerciement

**Annexe 6**

**Guide d'entretien sage-femme en chef**

## **GUIDE D'ENTRETIEN – Sage-femme en chef**

### ***OUVERTURE :***

- Explication du cadre de recherche, déroulement de l'étude
- Autorisation d'enregistrement, garantie de confidentialité et consentement signé
- Durée 20 minutes

### ***INTRODUCTION GENERALE :***

- Tout d'abord, pouvez-vous me dire depuis quand vous travailler en tant que sage-femme ?
- Pouvez-vous me parler de l'organisation générale du test de dépistage (1<sup>er</sup> test, test contrôle..)
- Comment cela se passe-t'il avec les sorties précoces ? (test au domicile ?)
- Que pensez-vous de cette organisation en général ? Etes-vous satisfait de ce qui se fait, y a-t-il des perspectives futures ?

### ***L'INFORMATION :***

- Quand, comment et par qui les parents sont-ils informés ?
- Pourquoi ne le font-ils pas ? (Freins temporel/organisationnel...)
- Information reçue au préalable ? (Consultation prénatale)
- Remise d'un document écrit ? Lequel ?
- Formation du personnel (remise du guide du dépistage néonatal FWB)
- Besoin de sensibilisation ?
- En cas de refus
- Responsabilité des maternités

### ***NIVEAU RELATIONNEL :***

- Peut-on dire qu'il y a vraiment un dialogue et une concertation entre les différents intervenants ?

### ***CLOTURE :***

- Forces du processus d'information mis en place
- Faiblesses et problèmes éventuels
- Solutions proposées
- Brève synthèse de l'entretien
- Remerciement

**Annexe 7**

**Formulaire de consentement de  
participation**

**Sage-femme en chef**

## FORMULAIRE DE CONSENTEMENT DE PARTICIPATION

Je soussignée **Madame** ....., sage-femme chef d'unité de l'établissement ..... déclare avoir été informée de l'étude intitulée « Pratique des maternités wallonnes dans le processus de transmission de l'information d'un dépistage néonatal positif concernant une maladie métabolique héréditaire rare». L'entretien m'a appris les raisons de cette étude ainsi que son déroulement. J'ai également lu et compris la lettre d'information destinée aux professionnels dont un exemplaire m'a été remis.

Les données recueillies demeureront strictement confidentielles. Elles ne pourront être consultées que par l'équipe de recherche.

Après avoir obtenu réponse à toutes mes questions, j'accepte librement et volontairement de participer à l'étude proposée ci-dessus. Je suis parfaitement consciente que je peux retirer à tout moment mon consentement de participation et cela quelles que soient mes raisons et sans supporter aucune responsabilité.

Lu et approuvé le \_\_/\_\_/\_\_\_\_\_ à \_\_\_\_\_

Signature :

**Annexe 8**

**Formulaire de consentement de  
participation**

**Pédiatre**

## FORMULAIRE DE CONSENTEMENT DE PARTICIPATION

Je soussignée **Madame/Monsieur** ....., pédiatre de l'établissement ..... déclare avoir été informé(e) de l'étude intitulée « Pratique des maternités wallonnes dans le processus de transmission de l'information d'un dépistage néonatal positif concernant une maladie métabolique héréditaire rare ». L'entretien m'a appris les raisons de cette étude ainsi que son déroulement. J'ai également lu et compris la lettre d'information destinée aux professionnels dont un exemplaire m'a été remis.

Les données recueillies demeureront strictement confidentielles. Elles ne pourront être consultées que par l'équipe de recherche.

Après avoir obtenu réponse à toutes mes questions, j'accepte librement et volontairement de participer à l'étude proposée ci-dessus. Je suis parfaitement conscient(e) que je peux retirer à tout moment mon consentement de participation et cela quelles que soient mes raisons et sans supporter aucune responsabilité.

Lu et approuvé le \_\_/\_\_/\_\_\_\_\_ à \_\_\_\_\_

Signature :

**Annexe 9**

**Diapositives de la présentation :**  
**Dépistage néonatal des Maladies**  
**Métaboliques**

*Principes et gestion pratique*

Par François-Guillaume Debray

Medical Genetics

CHU & ULg, Belgium

# > 30 Maladies Identifiées

**Quantification des ~60 paramètres (Acides Aminés et Acylcarnitines) en moins de 2 minutes / échantillon**

- **Amino acids**

- Phenylketonuria
- Tyrosinemia : Type I, II, III
- Maple syrup urine disease
- Nonketotic hyperglycinemia
- Cystathionine- $\beta$ -synthase deficiency (homocystinuria)

- **Organic acids**

- Propionyl-CoA carboxylase deficiency
- Methylmalonyl-CoA mutase deficiency plus cobalamin A and B defects
- Cobalamin C defect
- Isovalericacidemia
- Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiency
- Holocarboxylase synthase deficiency
- Biotinidase deficiency
- Hydroxymethylglutaryl-CoA lyase deficiency
- Methylglutaconicaciduria
- 3-Methylcrotonyl CoA carboxylase deficiency
- 3-Ketothiolase deficiency

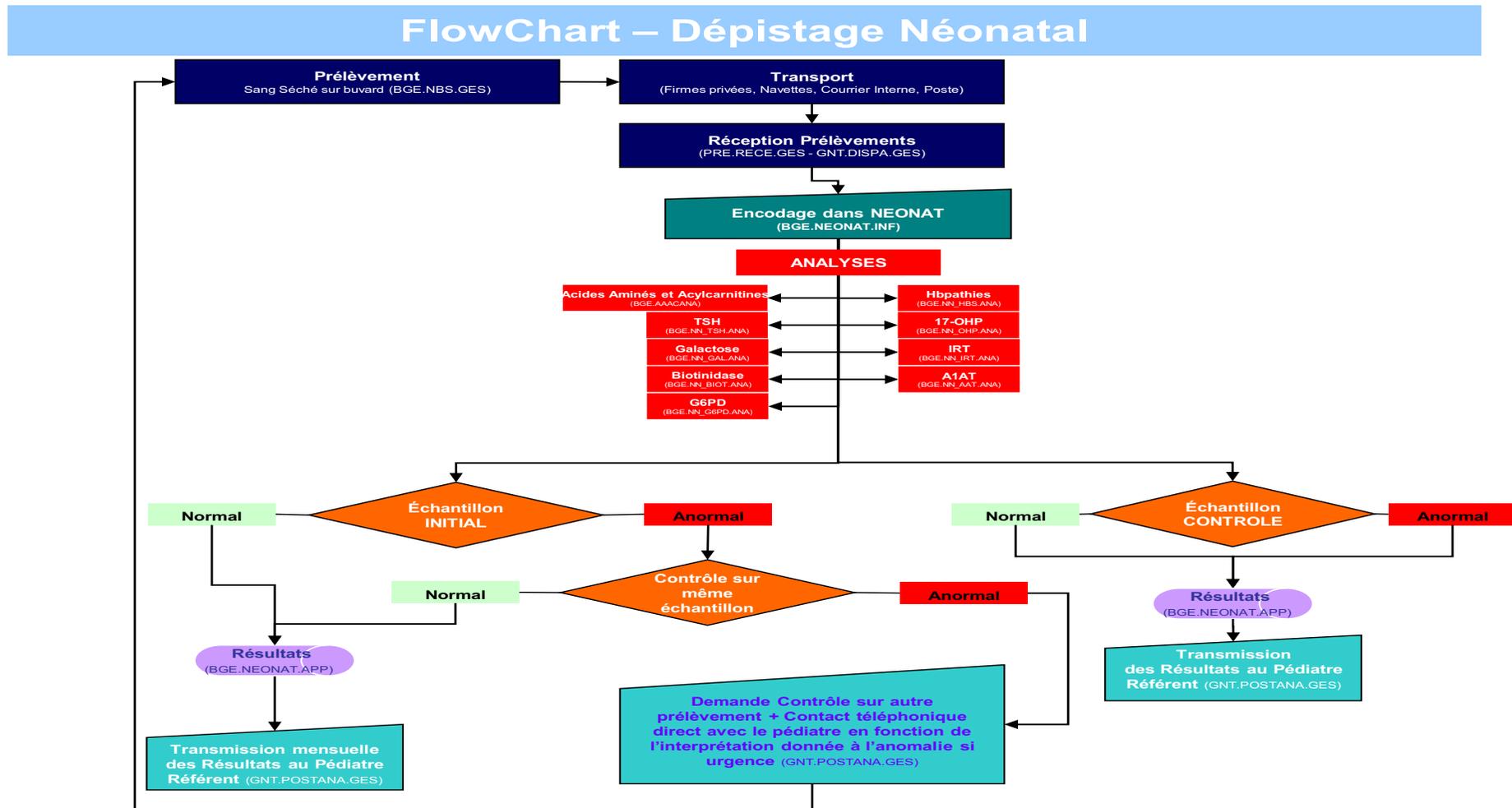
- **Urea cycle**

- Carbamyl phosphate synthetase deficiency
- Ornithine transcarbamylase deficiency
- Argininosuccinate synthase deficiency
- Argininosuccinate lyase deficiency
- Arginase deficiency
- Citrullinemia, type II (citrin deficiency)

- **Fatty acids**

- Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
- Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
- Very-long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency
- Long-chain 3-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency
- Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency
- Carnitine transporter defect
- Carnitine palmitoyl transferase deficiency : Type I - Type II
- Carnitine acylcarnitine translocase deficiency

# Flow Chart Organisationnel

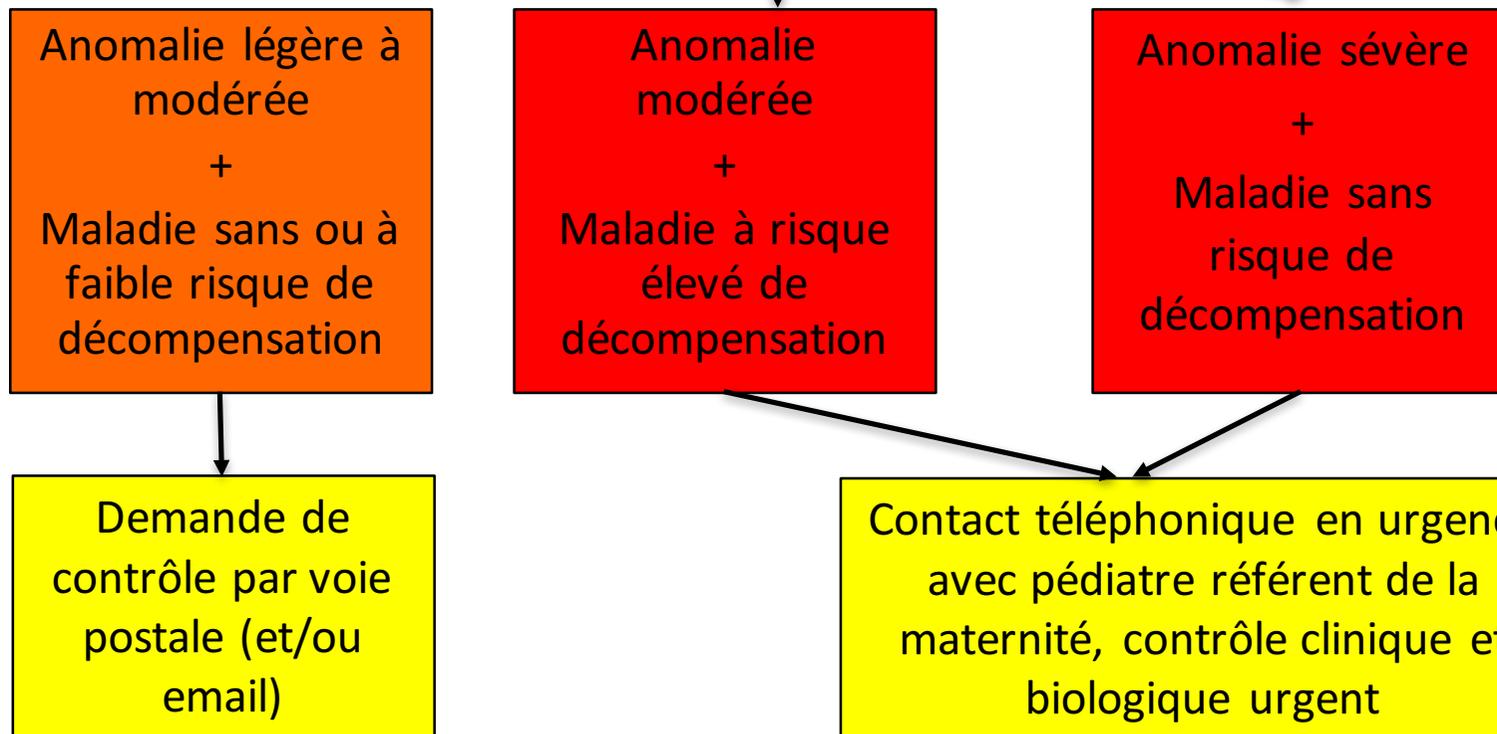


# Stratégie de rappel/contrôle

Marqueur biochimique > seuil (S1)



Contrôle du même échantillon dans la série suivante



**Annexe 10**

**Brochure ONE**

Quelques gouttes de sang sont prélevées (au talon ou dans une veine de l'enfant) et recueillies sur une carte de papier buvard.

Grâce à ce test de dépistage, les nouveau-nés atteints de certaines maladies (appelées maladies métaboliques ou endocriniennes) peuvent être soignés par un régime alimentaire approprié ou des médicaments, avant que des symptômes graves et/ou irréversibles n'apparaissent.

**Les maladies que l'on dépiste sont rares ; le risque que votre enfant en soit atteint est donc extrêmement faible.**

**Si les résultats des analyses sont normaux, ils ne vous sont pas communiqués mais soyez rassurés :**

« Pas de nouvelle, bonne nouvelle » !

**Si les résultats ne sont pas normaux, ce n'est pas toujours le signe d'une maladie :**

c'est parfois une banale particularité biologique sans conséquence pour le développement de votre enfant.

Vous ou le médecin que vous avez désigné en serez rapidement informé par le pédiatre de la maternité soit par courrier soit par téléphone.

Un contrôle sera alors réalisé pour savoir si votre enfant a réellement besoin d'être traité.

**Cette analyse est gratuite.**



Les résultats des examens de dépistage peuvent être d'une importance capitale pour la santé et l'avenir de votre enfant.

La réalisation de ces examens n'est pas obligatoire mais vous est **TRÈS VIVEMENT RECOMMANDÉE**.

### Traitement des données et respect de la vie privée.

Afin d'assurer le suivi des dépistages, les données récoltées dans le cadre de ces tests ne pourront être communiquées qu'à des professionnels des soins de santé (institutions hospitalières, médecin ORL, pédiatre, personnel hospitalier chargé du dépistage, ...) et aux gestionnaires des données qui les traiteront (centres de dépistage et de référence).

Les données du nouveau-né seront également anonymisées (cela signifie que votre enfant ne peut absolument plus être identifié) en vue de leur traitement ultérieur à des fins d'épidémiologie et de statistique. Ce traitement permettra notamment d'évaluer la qualité et l'efficacité du programme de dépistage en Fédération Wallonie-Bruxelles.

La participation au programme de dépistage n'est pas obligatoire et le refus de participer ne donne lieu à aucune sanction. Vous pouvez également participer au programme mais refuser que les données soient utilisées ultérieurement. Les refus seront consignés dans les bases de données de suivi.

Vous disposez (sans frais) d'un droit d'accès et de correction aux données concernant votre enfant. Pour exercer ce droit, veuillez vous adresser à l'Office de la Naissance et de l'Enfance (responsable du traitement) à l'adresse suivante : Direction Santé, Chaussée de Charleroi 95, 1060 Bruxelles. Direction.Santé@one.be.

Plus d'informations sur les dépistages, le traitement des données et les acteurs du programme : [www.depistageonatal.be](http://www.depistageonatal.be)

## LE DÉPISTAGE NÉONATAL



# LE DÉPISTAGE NÉONATAL DE QUOI S'AGIT-IL ?

Savez-vous qu'il est recommandé de dépister, dès maintenant chez votre enfant, certaines anomalies invisibles au moment de la naissance ?

Ces anomalies peuvent avoir des conséquences sévères sur le développement de votre enfant si elles ne sont pas prises en charge rapidement.

Pour les dépister, votre enfant peut bénéficier de tests au cours des **5 premiers jours de vie**.

Ces tests de dépistage sont sans danger.

*Si vous souhaitez poser des questions sur le dépistage et les maladies dépistées, n'hésitez pas à vous adresser au pédiatre ou au personnel soignant de la maternité, au gynécologue, à votre médecin traitant ou à l'ONE.*

## Quels sont ces tests ?

Il y a en deux :

- Un test d'audition
- Une analyse de sang



# 1

## UN TEST D'AUDITION

**Un test simple, rapide et totalement indolore permet de vérifier si votre enfant entend bien.**

### Pourquoi tester l'audition de votre enfant ?

Un problème d'audition peut se produire dans environ 1 à 4 naissances sur 1000.

Un diagnostic de déficience auditive dès la naissance rend possible une prise en charge adaptée et précoce de votre enfant. Cela lui permettra de se développer de manière optimale en communiquant avec son entourage.

### Le test est effectué dans le calme et de préférence lorsque votre enfant dort.

La personne formée au dépistage auditif place doucement dans l'oreille un embout rattaché à un appareil qui réalise une mesure de l'audition. Le test ne fait pas mal.

### Le résultat vous est communiqué directement à la fin du test.

Si l'appareil enregistre des réponses satisfaisantes, cela confirme que votre enfant entend normalement au moment du test.

### Si l'appareil n'enregistre pas de réponses satisfaisantes, un deuxième test sera effectué le jour suivant.

Cela ne signifie pas nécessairement que votre enfant présente un trouble de l'audition. Plusieurs raisons peuvent expliquer cette réponse insatisfaisante : un bruit de fond trop élevé, du liquide dans l'oreille (eau du bain par exemple), l'agitation de l'enfant, etc.

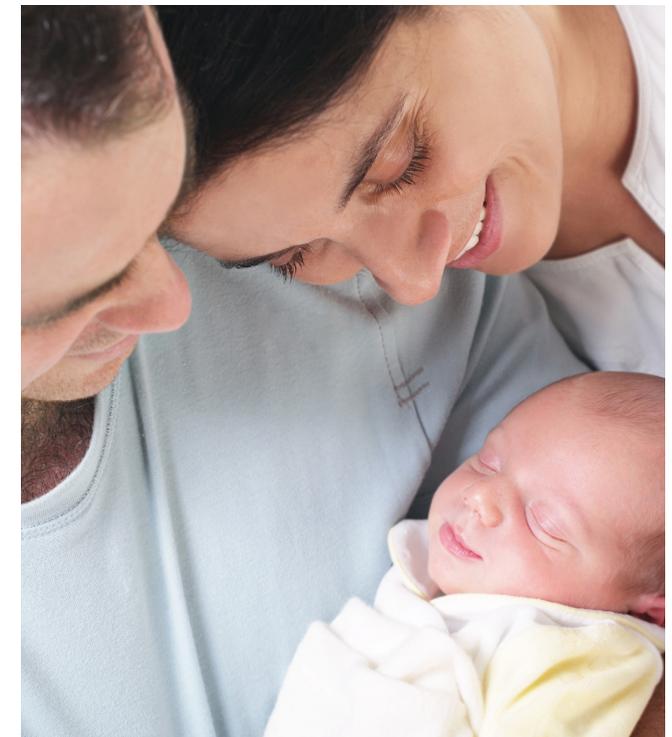
Si le résultat du deuxième test n'est toujours pas satisfaisant, une consultation chez un médecin spécialiste ORL vous sera proposée.

Votre participation au coût de ce test est d'environ 10 euros. De nombreuses mutuelles vous remboursent ce montant dans le cadre de l'assurance complémentaire.

### Vous quittez la maternité avant que les tests ne soient effectués ?

**Un rendez-vous vous sera donné pour réaliser ces tests dans le délai recommandé.**

Si on ne vous propose pas un rendez-vous, informez-vous et insistez pour que l'on vous indique la marche à suivre. Votre enfant doit avoir accès rapidement à ces tests !



**Annexe 11**

**Fiche technique MCAD**

# Le déficit en MCAD

- **Métabolite marqueur du dépistage:** augmentation de C-8 (octanoyl)carnitine.
- **Type de maladie métabolique:** trouble de l'oxydation des acides gras.
- **Physiopathologie:** entrave l'utilisation des graisses comme substrat énergétique en cas de jeune (épuisement des réserves en sucre/glycogène); accumulation d'acylcarnitines toxiques.
- **Manifestations cliniques:**
  - Enfant asymptomatique tant qu'il n'est pas soumis à une période de jeune anormale pour l'âge.
  - En cas de jeune prolongé, souvent dans le cadre de vomissements (gastroentérite et autres infections intercurrentes), hypoglycémie hypocétotique sévère, coma, convulsion, cytolyse hépatique (pseudo-syndrome de Reye), œdème cérébral.
  - Pronostic en l'absence de dépistage : 25% de décès lors du premier épisode (en moyenne entre 6 et 24 mois); séquelles neurologiques graves fréquentes chez les survivants.
  - Certains nourrissons se présentent sous forme de mort subite (jeune lié à une nuit prolongée pour l'âge).
  - Certains patients ne présente pas de crise et restent asymptomatique jusqu'à l'âge adulte.
- **Prise en charge présymptomatique suite au dépistage néonatal:**
  - Limiter le temps de jeune maximal (en fonction de l'âge).
  - En cas de vomissements ou refus de boire au-delà d'un certain délai, admission aux urgences avec un protocole personnalisé pour perfusion glucosée intraveineuse (qui prévient l'hypoglycémie et empêche la lipolyse).
- **Evolution et pronostic en cas de dépistage:**
  - Avec les mesures préventives ci-dessus, le pronostic est excellent et aucun enfant ne présente d'hypoglycémie, de décompensation ou de séquelles neurologiques.

## EN PRATIQUE

- **Le diagnostic est-il confirmé?** Non, pas après une seule analyse. Un second prélèvement est requis.
- **Ce contrôle est-il urgent?** Oui, il faut déterminer au plus vite le statut de l'enfant afin de mettre en place les mesures préventives si nécessaire.
- **Faut-il faire quelque chose avant la confirmation diagnostique?** Oui, prévenir les parents que l'enfant doit boire toutes les 3 heures (maximum 4h) et qu'ils doivent se présenter aux urgences en cas de refus de boire et/ou d'altération de l'état général.
- **Il y a-t-il un régime spécifique?** Non, aucun régime, mais ces enfants ne doivent pas recevoir de lait thérapeutique enrichi en triglycérides à chaîne moyenne.