



Information aux parents

Dépistage néonatal

Chers parents,

la naissance de votre enfant est encore à venir ou tout juste passée. Nous vous souhaitons tout le meilleur pour votre enfant. La plupart des enfants naissent en bonne santé et le restent. Il existe toutefois des maladies congénitales rares qui ne sont pas encore reconnaissables par des signes extérieurs chez les nouveau-nés. Si elles ne sont pas traitées, ces maladies peuvent entraîner de graves handicaps chez l'enfant. Pour prévenir cela, d'importants examens de dépistage (screening néonatal) sont recommandés pour tous les nouveau-nés en Allemagne au cours des premiers jours de vie. Les coûts de l'examen sont pris en charge par les caisses d'assurance maladie légales. La participation au dépistage néonatal est facultative. Pour que ces examens puissent être effectués sur votre enfant, votre accord est nécessaire en signant le formulaire de consentement. Votre consentement couvre le dépistage néonatal des maladies cibles mentionnées ci-dessous ainsi que le traitement des données personnelles pour la réalisation du dépistage néonatal.

Dépistage néonatal des troubles congénitaux du métabolisme, des hormones, du sang, du système immunitaire et du système neuromusculaire

Des maladies métaboliques congénitales rares, des troubles hormonaux ou des troubles du système sanguin ou immunitaire et du système neuromusculaire peuvent, si elles ne sont pas traitées, entraîner des lésions organiques, un handicap physique ou mental, des infections graves ou même la mort. Si elles sont détectées à un stade précoce, l'administration de médicaments, le suivi d'un régime ou d'autres mesures spécifiques permettent dans la plupart des cas de prévenir ou d'atténuer les conséquences de la maladie. L'examen se fait de préférence au deuxième ou troisième jour de vie, à partir de quelques gouttes de sang déposées sur une carte de papier filtre et envoyées à un laboratoire de dépistage. Le déroulement exact de l'examen et les différentes maladies sont décrits à partir de la page 3.

Dépistage néonatal de la mucoviscidose (fibrose kystique)

En même temps que le dépistage néonatal des troubles congénitaux du métabolisme, du système hormonal, du système sanguin, du système immunitaire et du système neuromusculaire, un dépistage de la mucoviscidose vous sera proposé pour votre enfant à partir du même échantillon de sang. Chez les enfants atteints de mucoviscidose, un mucus visqueux se forme dans les poumons et d'autres organes. Ceux-ci s'enflamment alors de manière permanente. Par la suite, les enfants ont souvent un poids insuffisant et une mauvaise croissance.

En cas d'évolution grave, la fonction pulmonaire peut être considérablement affectée. L'objectif de cet examen est de diagnostiquer la mucoviscidose à un stade précoce afin de pouvoir commencer un traitement le plus tôt possible et d'améliorer ainsi la qualité et l'espérance de vie des enfants concernés. Conformément aux dispositions légales de la loi sur les tests génétiques, il est obligatoire qu'un médecin informe les parents avant de procéder au dépistage néonatal de la mucoviscidose. Vous pouvez lire de plus amples informations sur cette maladie et sur le déroulement exact de l'examen à partir de la page 6.

Afin de garantir, en cas de résultat anormal, que les examens de contrôle nécessaires ont été effectués, nous vous demandons, dans le cas d'un résultat nécessitant une clarification, d'autoriser la transmission des données par l'établissement spécialisé qui assure le suivi à notre laboratoire de dépistage jusqu'à la clarification du résultat.

Clinique universitaire de Hambourg-Eppendorf
Dépistage néonatal
Bâtiment N22
Martinistraße 52, 20246 Hambourg
Téléphone : 040 7410 - 53737
Fax : 040 7410 - 57318

Dépistage néonatal des troubles congénitaux du métabolisme, des hormones, du sang, du système immunitaire et du système neuromusculaire

Il existe des maladies métaboliques congénitales rares, des troubles hormonaux et des troubles du système sanguin, du système immunitaire et du système neuromusculaire qui ne sont pas encore reconnaissables par des signes extérieurs chez les nouveau-nés. Elles surviennent chez environ un nouveau-né sur 1000. Si elles ne sont pas traitées, elles peuvent entraîner des lésions organiques, un handicap physique ou mental, des infections graves ou même la mort. Afin de détecter ces maladies, un examen sanguin, appelé dépistage néonatal, est recommandé pour tous les nouveau-nés en Allemagne depuis plus de 50 ans en tant qu'examen préventif. Au cours des dernières années, ces examens ont été constamment développés, de sorte que d'autres maladies traitables ont été incluses dans le dépistage néonatal.

Pourquoi le dépistage néonatal est-il effectué ?

Ces troubles congénitaux du métabolisme, des hormones, du sang, du système immunitaire et du système neuromusculaire doivent être détectés à temps. Un traitement précoce, le plus tôt possible après la naissance, permet généralement d'éviter ou d'atténuer les conséquences d'une maladie congénitale.

Quand et comment la recherche est-elle menée ?

Au cours du deuxième ou troisième jour de vie (entre 37 et 72 heures après la naissance), au plus tard lors du deuxième examen préventif de votre enfant, l'U2, quelques gouttes de sang (prélevées dans une veine ou au talon) sont déposées sur une carte en papier filtre et, une fois sèches, immédiatement envoyées au laboratoire de dépistage. Les échantillons y sont immédiatement analysés à l'aide de méthodes d'analyse spéciales et très sensibles. Les coûts de l'examen sont pris en charge par la caisse d'assurance maladie. Afin de toujours pouvoir proposer cet examen important à votre enfant, nous avons également mis en place un plan d'urgence à titre de mesure d'assurance qualité. Dans le cas très improbable où notre propre laboratoire ne serait pas en mesure de traiter les échantillons de sang de votre enfant en raison de perturbations, nos partenaires de coopération (autres laboratoires de dépistage) peuvent se charger de l'examen. Si vous avez d'autres questions concernant la réalisation du dépistage néonatal, vous pouvez vous adresser à votre médecin.

Quelles sont les maladies qui font l'objet d'un dépistage ?

Les maladies pour lesquelles l'échantillon de sang peut être analysé sont fixées dans une directive contraignante du Comité fédéral commun des médecins et des caisses d'assurance maladie (G-BA). Il s'agit de 13 maladies métaboliques, de 2 troubles hormonaux, de déficits immunitaires combinés graves, de la drépanocytose (SCD) et de l'atrophie musculaire spinale (SMA). Les conséquences et les symptômes de ces maladies sont décrits en détail plus loin.

En somme, on trouve l'une de ces maladies chez environ un nouveau-né sur 1000. La plupart des maladies étudiées sont d'origine héréditaire (génétique). Dans la plupart des familles concernées, il n'y avait jamais eu de telles maladies auparavant. Comme les enfants concernés peuvent paraître en parfaite santé à la naissance, le dépistage néonatal peut les préserver de troubles du développement mental et physique. Cette recherche ne permet pas à elle seule de tirer des conclusions sur les risques familiaux.

Qui connaît le résultat du test ?

En cas de résultats d'examens anormaux, nous prenons immédiatement contact directement avec vous. Pour la carte test, indiquez donc votre numéro de téléphone et l'adresse à laquelle vous serez joignable dans les premiers jours suivant la naissance. Le dépistage et le traitement précoces pour les nouveau-nés concernés ne sont possibles que si toutes les personnes concernées - parents, clinique ou pédiatre et laboratoire de dépistage - peuvent travailler ensemble sans perdre de temps. Les résultats d'examens qui ne présentent pas d'anomalie

ne vous seront communiqués que si vous en faites la demande personnelle. Le résultat du dépistage néonatal est soumis au secret médical et ne doit pas être transmis à des tiers sans votre consentement.

Que signifie le résultat du test ?

Le résultat d'un test de dépistage ne constitue pas encore un diagnostic médical. Le résultat du test permet soit d'exclure en grande partie les troubles examinés, soit de procéder à un examen complémentaire en cas de suspicion de maladie, par exemple en répétant le test. Il peut toutefois être nécessaire de répéter un test, par exemple si le moment de la prise de sang n'était pas optimal ou si le sang sur la carte n'était pas suffisant. Dans ces cas, le même laboratoire devrait effectuer les tests, à condition que vous y consentiez.

Que devez-vous faire si le résultat du dépistage est anormal ?

Un médecin vous indiquera dans quel établissement spécialisé vous pourrez faire passer un examen d'évaluation à votre enfant. Celui-ci est nécessaire pour vérifier le résultat du dépistage et éventuellement mettre en place des mesures thérapeutiques. Vous recevrez dans cet établissement des informations complètes sur le type d'examen et les possibilités de traitement.

Comment ces maladies sont-elles traitées ?

Toutes les maladies métaboliques, les déficits immunitaires, la drépanocytose, les troubles endocriniens et neuromusculaires mentionnés sont congénitaux et ne peuvent donc pas être guéris dans la plupart des cas. De même, pour toutes les maladies, un traitement précoce ne permet pas d'éviter complètement les conséquences de la maladie. Les effets de ces troubles congénitaux peuvent toutefois être évités ou du moins réduits grâce à un traitement précoce approprié. Un traitement immédiat permet dans la grande majorité des cas à l'enfant concerné de se développer normalement.

En fonction de la maladie en question, le traitement consiste par exemple à suivre un régime spécial, à administrer certains médicaments ou à conseiller et guider les parents dans la mise en œuvre de mesures préventives. Des spécialistes sont à votre disposition pour vous conseiller et vous aider en cas de suspicion ou de maladie.

Depuis l'entrée en vigueur de la loi sur le diagnostic génétique en 2010, la commission de diagnostic génétique (GEKO) de l'Institut Robert Koch évalue les nouveaux dépistages de maladies génétiques à entreprendre. Pour les dépistages de la tyrosinémie de type I et des déficits immunitaires combinés sévères (DICS), de la drépanocytose et de l'amyotrophie spinale (AMS), la GEKO s'est prononcée en faveur de l'introduction des dépistages.

Maladies cibles

Syndrome adrénogénital

Trouble hormonal dû à un défaut du cortex surrénalien : Masculinisation chez les filles, issue fatale possible en cas de crise de déshydratation. Traitement par administration d'hormones, bon pronostic (fréquence : env. 1/15 000 nouveau-nés).

Maladie du sirop d'érable

Défaut dans la dégradation des acides aminés : Handicap mental, coma, évolution fatale possible. Traitement par régime alimentaire spécial, généralement bon pronostic (fréquence : env. 1/180 000 nouveau-nés).

Carence en biotinidase

Défaut dans le métabolisme de la vitamine biotine : Modifications de la peau, crises métaboliques, retard mental, évolution mortelle possible. Traitement par biotransfusion, très bon pronostic (fréquence : environ 1/28 000 nouveau-nés).

Défauts du métabolisme de la carnitine

Défaut dans le métabolisme des acides gras : Crises métaboliques, coma, évolution fatale possible. Traitement par régime alimentaire spécial, très bon pronostic (fréquence : env. 1/600 000 nouveau-nés).

Galactosémie

Défaut dans le métabolisme d'un composant du lactose (galactose) : Opacité du cristallin, handicap physique et mental, insuffisance hépatique, évolution fatale possible. Traitement par régime alimentaire spécial, généralement bon pronostic (fréquence : env. 1/77 000 nouveau-nés).

Acidurie glutarique de type I

Défaut dans la dégradation des acides aminés : Crise métabolique soudaine avec troubles permanents de la mobilité. Traitement par régime alimentaire spécial, généralement bon pronostic (fréquence : env. 1/140 000 nouveau-nés).

Hypothyroïdie

Hypothyroïdie congénitale : Troubles graves du développement mental et physique. Traitement par administration d'hormones, très bon pronostic (fréquence : env. 1/3000 nouveau-nés).

Acidémie isovalérique

Défaut dans la dégradation des acides aminés : Handicap mental, coma, évolution fatale possible. Traitement par régime alimentaire spécial, très bon pronostic (fréquence : env. 1/90 000 nouveau-nés).

Déficit en LCHAD, VLCAD

Défaut dans le métabolisme des acides gras à longue chaîne : Crises métaboliques, coma, faiblesse musculaire et cardiaque, évolution fatale possible. Traitement par un régime spécial, éviter les phases de faim, généralement bon pronostic (fréquence : env. 1/80 000 nouveau-nés).

Déficit en MCAD

Défaut dans la production d'énergie à partir d'acides gras : Hypoglycémie, coma, évolution fatale possible. Traitement par évitement des phases de faim, très bon pronostic (fréquence : env. 1/10 000 nouveau-nés).

Phénylcétonurie

Défaut dans le métabolisme de l'acide aminé phénylalanine : Déficience mentale non traitée. Traitement réussi grâce à un régime alimentaire spécial, très bon pronostic (fréquence : env. 1/10 000 nouveau-nés).

Tyrosinémie de type I

Trouble de la dégradation de l'acide aminé tyrosine qui, en l'absence de traitement, peut entraîner dès les premiers jours de vie un dysfonctionnement hépatique grave avec ictère et tendance aux hémorragies, un trouble de la fonction rénale et des crises neurologiques. Traitement au moyen d'un médicament (nitisinone) et d'un régime pauvre en protéines, bon pronostic (fréquence : environ 1/135 000 nouveau-nés).

Déficits immunitaires combinés sévères (DICS)

Absence totale de défense immunitaire : dès la petite enfance, grande sensibilité aux infections associée à des complications infectieuses. Traitement par des précautions d'hygiène strictes. Thérapie par transplantation de moelle osseuse ou de cellules souches, thérapie de remplacement des enzymes. Renoncer à l'allaitement, aux vaccins vivants ou à la transfusion de produits sanguins non traités. En l'absence de traitement, la plupart des enfants atteints meurent dans un délai de 1 à 2 ans (fréquence : environ 1/32 500 nouveau-nés).

Drépanocytose (SCD)

Déformation des globules rouges (cellules en forme de faucille) entraînant une anémie, une augmentation de la viscosité du sang et une moins bonne oxygénation des organes. Atteinte des organes à long terme. Complications aiguës, notamment infarctus cérébral, insuffisance rénale, infarctus de la rate, septicémie et anémie. L'approche thérapeutique comprend l'information et les instructions sur les mesures comportementales, la prophylaxie des infections (par exemple les vaccins), l'administration d'hydroxycarbamide, les transfusions le cas échéant et, si nécessaire, la transplantation de cellules souches comme autre approche thérapeutique. Si elle n'est pas traitée, les symptômes peuvent apparaître à partir du 3e mois de vie (fréquence : environ 1/3950 nouveau-nés).

Atrophie musculaire spinale (SMA)

Le déficit d'une protéine spécifique (protéine du neurone moteur de survie (SMN)) entraîne une faiblesse musculaire croissante avec un développement moteur régressif et une limitation de la fonction pulmonaire. Le traitement est médicamenteux et symptomatique (physiothérapeutique, rééducatif, orthopédique, psychologique). Les premiers symptômes de la maladie chez les enfants atteints de SMA infantile (la forme la plus fréquente et la plus grave) apparaissent avant le 6e mois de vie. En l'absence de traitement, ces enfants meurent en l'espace d'un à deux ans (fréquence : environ 1/6000 à 1/11 000 nouveau-nés).

Dépistage néonatal de la mucoviscidose

En même temps que le dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales, des troubles du système hormonal, sanguin, immunitaire et neuromusculaire, un dépistage de la mucoviscidose vous sera proposé pour votre enfant. L'objectif de cet examen est de diagnostiquer la mucoviscidose à un stade précoce afin de pouvoir commencer un traitement le plus tôt possible et d'améliorer ainsi la qualité et l'espérance de vie des enfants atteints de mucoviscidose. Le dépistage néonatal de la mucoviscidose est soumis aux règles particulières de la loi sur le diagnostic génétique. Les informations suivantes vous aideront à vous préparer à un entretien d'information avec votre médecin.

Qu'est-ce que la mucoviscidose ?

La mucoviscidose (également appelée fibrose kystique) est une maladie héréditaire qui touche environ 1 enfant sur 3300. Une mutation du gène *CFTR* entraîne un trouble de l'échange salin dans les cellules glandulaires. C'est la cause de la formation de mucus visqueux dans les voies respiratoires et d'autres organes, qui deviennent ainsi durablement enflammés. La gravité des signes de la maladie peut varier en fonction des différentes mutations génétiques. Souvent, la fonction du pancréas est réduite. De ce fait, les enfants concernés ont souvent un poids insuffisant et une mauvaise croissance. En cas d'évolution grave, la fonction pulmonaire peut être considérablement affectée suite à des pneumonies graves répétées.

Comment la mucoviscidose peut-elle être traitée ?

Les signes de la mucoviscidose peuvent être améliorés ou atténués par différentes approches thérapeutiques, de sorte que l'espérance de vie des patients atteints de mucoviscidose n'a cessé d'augmenter. Le traitement de la mucoviscidose consiste en des inhalations et de la physiothérapie, une alimentation adaptée aux besoins et des médicaments. En outre, il est utile de procéder à des examens de contrôle réguliers dans des établissements spécialisés dans la mucoviscidose afin de pouvoir traiter à temps les changements précoces.

Pourquoi est-il utile de procéder à un dépistage de la mucoviscidose ?

Le dépistage néonatal de la mucoviscidose permet d'établir un diagnostic précoce. Un début de traitement précoce permet d'améliorer le développement physique des enfants concernés. Cela augmente également les chances de vivre plus longtemps et en meilleure santé.

Comment se déroule le dépistage néonatal de la mucoviscidose ?

Le dépistage de la mucoviscidose ne nécessite généralement pas de prise de sang supplémentaire. Le dépistage de la mucoviscidose se fait en même temps et sur le même échantillon de sang que celui prélevé chez votre enfant pour le dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales, des troubles hormonaux, sanguins, immunitaires et neuromusculaires. Pour ce faire, quelques gouttes de sang sont déposées sur une carte de papier filtre et envoyées à un laboratoire de dépistage.

L'enzyme trypsine immunoréactive (IRT) y est d'abord déterminée. Si le taux est élevé, une deuxième analyse de la protéine associée à la pancréatite (PAP) est effectuée à partir du même échantillon de sang. Si le résultat du deuxième test est également élevé, un test ADN (analyse du patrimoine génétique) réalisé à partir du même échantillon permet de rechercher les altérations génétiques les plus fréquentes qui se produisent dans la mucoviscidose. Si une ou deux altérations génétiques sont détectées, le résultat du dépistage doit être contrôlé. Si le premier test (IRT) est déjà très suspect, le résultat du dépistage doit être contrôlé de ce seul fait et les autres tests ne seront plus effectués. La combinaison des étapes du test permet d'obtenir des résultats aussi précis et sûrs que possible. Dans de très rares cas, il peut néanmoins arriver qu'un enfant soit atteint de mucoviscidose sans que ce dépistage précoce ne le détecte.

Conformément aux dispositions légales de la loi sur les tests génétiques, il est obligatoire qu'un médecin informe les parents avant de procéder au dépistage néonatal de la mucoviscidose. Si l'accouchement est dirigé par une sage-femme, le dépistage de la mucoviscidose chez votre enfant peut être effectué

ultérieurement par un médecin (par exemple lors du test U2) jusqu'à l'âge de 4 semaines de vie. Pour ce faire, il est alors nécessaire de prélever un autre échantillon de sang. Contrairement au dépistage de la mucoviscidose, le dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales, des troubles hormonaux, sanguins, immunitaires et neuromusculaires, devrait être idéalement effectué entre la 37e et la 72e heure de vie, car contrairement au dépistage de la mucoviscidose, un traitement immédiat est crucial pour la majorité des maladies testées.

Afin de toujours pouvoir proposer cet examen important à votre enfant, nous avons également mis en place un plan d'urgence à titre de mesure d'assurance qualité. Dans le cas très improbable où notre propre laboratoire ne serait pas en mesure de traiter les échantillons de sang de votre enfant en raison de perturbations, nos partenaires de coopération (autres laboratoires de dépistage) peuvent se charger de l'examen.

Comment serez-vous informé(e) du résultat du dépistage et que se passera-t-il ensuite ?

Le laboratoire vous fait savoir dans les 14 jours si le résultat est à contrôler ou normal. Vous ne serez informé(e) d'un résultat normal que si vous le demandez expressément. En cas de résultat nécessitant un contrôle, un médecin vous indiquera dans quel établissement spécialisé vous pourrez faire passer un examen de dépistage à votre enfant. Celui-ci est nécessaire pour vérifier le résultat du dépistage et éventuellement mettre en place des mesures thérapeutiques. Vous recevrez dans cet établissement des informations complètes sur le type d'examen et les possibilités de traitement. Un résultat nécessitant un contrôle ne signifie pas encore que votre enfant est atteint de mucoviscidose. Seul un enfant sur cinq dont le résultat nécessite un contrôle est réellement atteint de mucoviscidose. Cependant, la probabilité d'être porteur d'une maladie dite de prédisposition est plus élevée. Les porteurs de la prédisposition sont en bonne santé, mais peuvent transmettre cette prédisposition à leur descendance. Dans tous les cas, une consultation génétique vous sera proposée afin que vous puissiez vous informer en détail sur la signification de ce résultat.

Dans l'établissement spécialisé dans la mucoviscidose, on procède d'abord à un examen de confirmation, en général un test de la sueur, et on discute avec vous de tout le reste. Ce test de la sueur est sans danger et indolore, et il n'est pas contraignant pour votre enfant. Le résultat vous sera communiqué au plus tard le lendemain de l'examen. Il est possible que des examens complémentaires soient nécessaires.

Vous décidez pour votre enfant

La participation au dépistage de la mucoviscidose est volontaire. Les coûts de l'examen sont pris en charge par les caisses d'assurance maladie légales. Les résultats de l'examen sont soumis au secret médical et ne peuvent pas être transmis à des tiers sans votre consentement. Vous avez le droit de révoquer à tout moment votre consentement au dépistage de la mucoviscidose. La décision de procéder ou non à un dépistage de la mucoviscidose doit être prise sur la base d'informations solides. Vous avez toujours la possibilité de discuter de vos questions avec des médecins. Votre consentement couvre le dépistage néonatal de la mucoviscidose et le traitement des données à caractère personnel nécessaires à cet effet.

Ce dépistage génétique de la mucoviscidose est préconisé par la commission de diagnostic génétique de l'Institut Robert Koch.

Informations sur le traitement de vos données personnelles



Vous trouverez des informations sur le traitement de vos données personnelles sur uke.de/datenschutz/patienten ou en utilisant le code QR ci-contre. Si vous le souhaitez, nous pouvons également vous fournir des informations sur la protection des données sous forme imprimée.

Droit de rétractation

La participation au dépistage néonatal est facultative. Vous pouvez révoquer votre consentement à tout moment avec effet pour l'avenir.

Échantillon de sang résiduel

Si vous donnez votre accord, l'échantillon de sang résiduel sera conservé pendant une période de 12 mois à compter de la date de réception par le laboratoire, à des fins d'assurance qualité et de vérification ultérieure des résultats. Sinon, une fois tous les examens terminés, l'échantillon de sang de votre enfant sera conservé pendant 3 mois, conformément aux dispositions légales, puis détruit.



Consentement éclairé pour le dépistage néonatal

Si vous souhaitez que votre enfant fasse l'objet d'un dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales, des troubles du système hormonal, sanguin, immunitaire et neuromusculaire et de la mucoviscidose, veuillez signer cette page.

Nom de l'enfant : _____

Date de naissance : _____ (ou étiquette adhésive)

- ☐ J'accepte que le dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales/des troubles hormonaux/des troubles du système immunitaire/des troubles du système sanguin/des troubles du système neuro-musculaire et de la mucoviscidose soit effectué sur mon enfant et que les informations et données prévues à cet effet soient traitées par l'UKE ainsi que, dans le cadre du plan d'urgence, par des partenaires de coopération de l'UKE. En cas de résultat anormal, j'accepte que le médecin de laboratoire me/nous transmette les résultats. En cas de résultats anormaux, j'accepte également que ceux-ci soient transmis à un établissement spécialisé que je/nous sélectionnerai(ons) et dans lequel l'examen complémentaire pourra être effectué, ainsi que la transmission de mes/nos coordonnées à cet établissement afin qu'il puisse me/nous contacter.

Pour clarifier un résultat (par ex. en cas de prélèvement sanguin trop précoce, de suspicion de présence d'une maladie cible) ainsi qu'en l'absence de réception d'une deuxième carte de dépistage nécessaire à cet effet, j'accepte que le/la médecin de laboratoire me/nous contacte pour un rappel. L'institution spécialisée qui poursuit le traitement peut informer le laboratoire de dépistage si je n'ai/nous n'avons pas pris ou honoré un rendez-vous pour un diagnostic de clarification, afin que celui-ci puisse me/nous contacter.

- ☐ Le cas échéant, l'établissement spécialisé qui assure la suite du suivi peut transmettre le résultat du diagnostic de dépistage au laboratoire de dépistage à des fins d'assurance qualité (transmission des données du diagnostic de dépistage). *(En cas de refus, il faut le mentionner sur la carte de dépistage).*
- ☐ **J'accepte** que les échantillons sanguins restants soient conservés pendant une période de 12 mois après leur réception par le laboratoire à des fins d'assurance qualité et de vérifiabilité ultérieure des résultats. En cas de refus, l'échantillon est détruit 3 mois après la fin de toutes les analyses. (Cela doit également être indiqué sur la carte de dépistage).
- ☐ **J'accepte** que l'échantillon anonymisé soit utilisé pour le développement du diagnostic médical, l'assurance qualité ou à des fins scientifiques similaires. *(En cas de refus, il faut le mentionner sur la carte de dépistage).*
- ☐ Je refuse le dépistage néonatal pour mon enfant. J'ai été informé(e) des conséquences négatives possibles pour mon enfant (maladie non détectée pouvant entraîner un handicap ou la mort).

Date, nom en caractères d'imprimerie, signature d'au moins un responsable légal

Date, nom en caractères d'imprimerie, signature du médecin chargé de l'information conformément au § 8 al. 1 GenDG

Si vous ne souhaitez faire passer que certains examens à votre enfant, veuillez remplir et signer la déclaration au verso.

Cette déclaration de consentement reste chez l'expéditeur de l'échantillon.

L'accord pour le dépistage néonatal ou le refus de certains volets du programme de dépistage doit être indiqué sur la carte papier filtre pour le dépistage néonatal dans les champs prévus à cet effet.



Consentement éclairé différencié pour le dépistage néonatal

Si vous acceptez tous les examens proposés, veuillez signer le formulaire de consentement au verso.

Seulement si vous ne souhaitez pas accepter le programme de dépistage dans son intégralité, veuillez remplir cette page.

Nom de l'enfant : _____

Date de naissance : _____ (ou étiquette adhésive)

J'ai été informé(e) du dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales/des troubles hormonaux/des troubles du système immunitaire/des troubles du système sanguin/des troubles du système neuromusculaire et du dépistage néonatal de la mucoviscidose. J'ai été informé(e) des conséquences négatives possibles pour mon enfant en cas de refus de certains volets du dépistage néonatal.

Déclaration de consentement différencié

(Veuillez sélectionner en cochant le volet du dépistage néonatal auquel vous consentez)

- ☐ Dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales/des troubles hormonaux/des troubles du système immunitaire/des troubles du système sanguin/des troubles du système neuromusculaire (page 3-5)
- ☐ Dépistage néonatal de la mucoviscidose (Pages 6-7)

J'accepte que le dépistage néonatal soit effectué sur mon enfant et que les informations et données prévues à cet effet soient traitées par l'UKE ainsi que par les partenaires de coopération de l'UKE dans le cadre du plan d'urgence. En cas de résultat anormal, j'accepte que les résultats soient transmis par le médecin de laboratoire. En cas de résultat anormal, j'accepte également que les résultats soient transmis à un établissement spécialisé que je/nous sélectionnerai(ons) et dans lequel l'examen complémentaire pourra être effectué, ainsi que la transmission de mes/nos coordonnées à cet établissement afin qu'il puisse me/nous contacter.

Pour la clarification ultérieure d'un résultat (par ex. en cas de prise de sang trop précoce, de suspicion de présence d'une maladie cible) ainsi qu'en l'absence de réception d'une deuxième carte de dépistage nécessaire à cet effet, j'accepte que le médecin de laboratoire me/nous contacte pour un rappel. L'institution spécialisée qui poursuit le traitement peut informer le laboratoire de dépistage si je n'ai/nous n'avons pas pris ou honoré un rendez-vous pour un diagnostic de clarification, afin que celui-ci puisse me/nous contacter.

- ☐ Le cas échéant, l'établissement spécialisé qui assure la suite du suivi peut transmettre le résultat du diagnostic de dépistage au laboratoire de dépistage à des fins d'assurance qualité (transmission des données du diagnostic de dépistage). (En cas de refus, il faut le mentionner sur la carte de dépistage).
- ☐ **J'accepte** que les échantillons sanguins restants soient conservés pendant une période de 12 mois après leur réception par le laboratoire à des fins d'assurance qualité et de vérifiabilité ultérieure des résultats. En cas de refus, l'échantillon est détruit 3 mois après la fin de toutes les analyses. (Cela doit également être indiqué sur la carte de dépistage).
- ☐ **J'accepte** que l'échantillon anonymisé soit utilisé pour le développement du diagnostic médical, l'assurance qualité ou à des fins scientifiques similaires. (En cas de refus, il faut le mentionner sur la carte de dépistage).

Date, nom en caractères d'imprimerie, signature d'au moins un responsable légal

Date, nom en caractères d'imprimerie, signature du médecin chargé de l'information conformément au § 8 al. 1 GenDG

Cette déclaration de consentement reste chez l'expéditeur de l'échantillon. L'accord pour le dépistage néonatal ou le refus de certains volets du programme de dépistage doit être indiqué sur la carte papier filtre pour le dépistage néonatal dans les champs prévus à cet effet.

