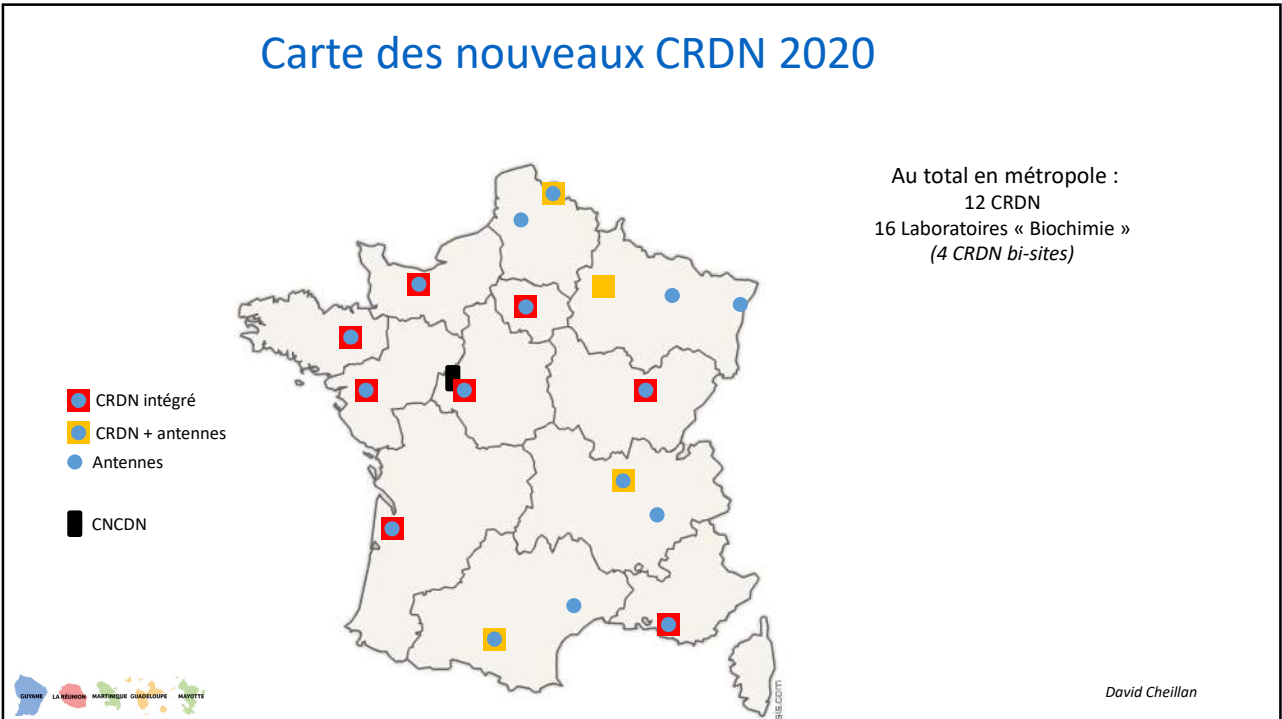
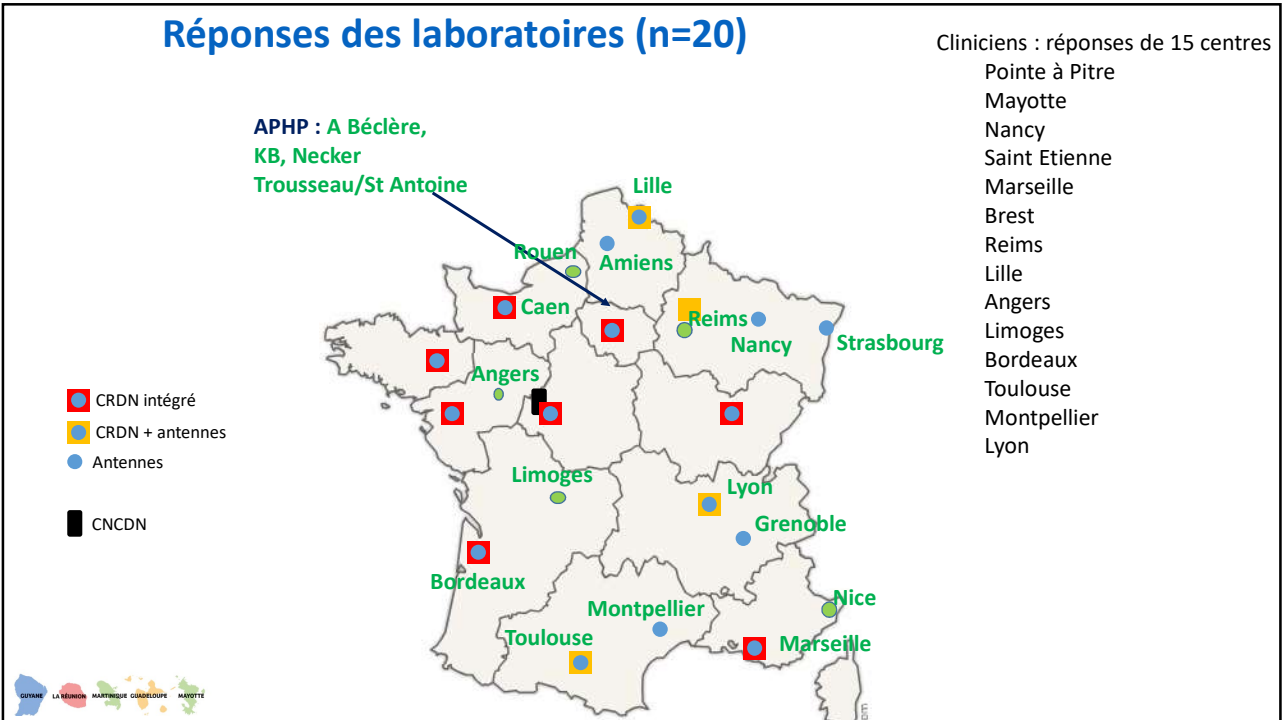
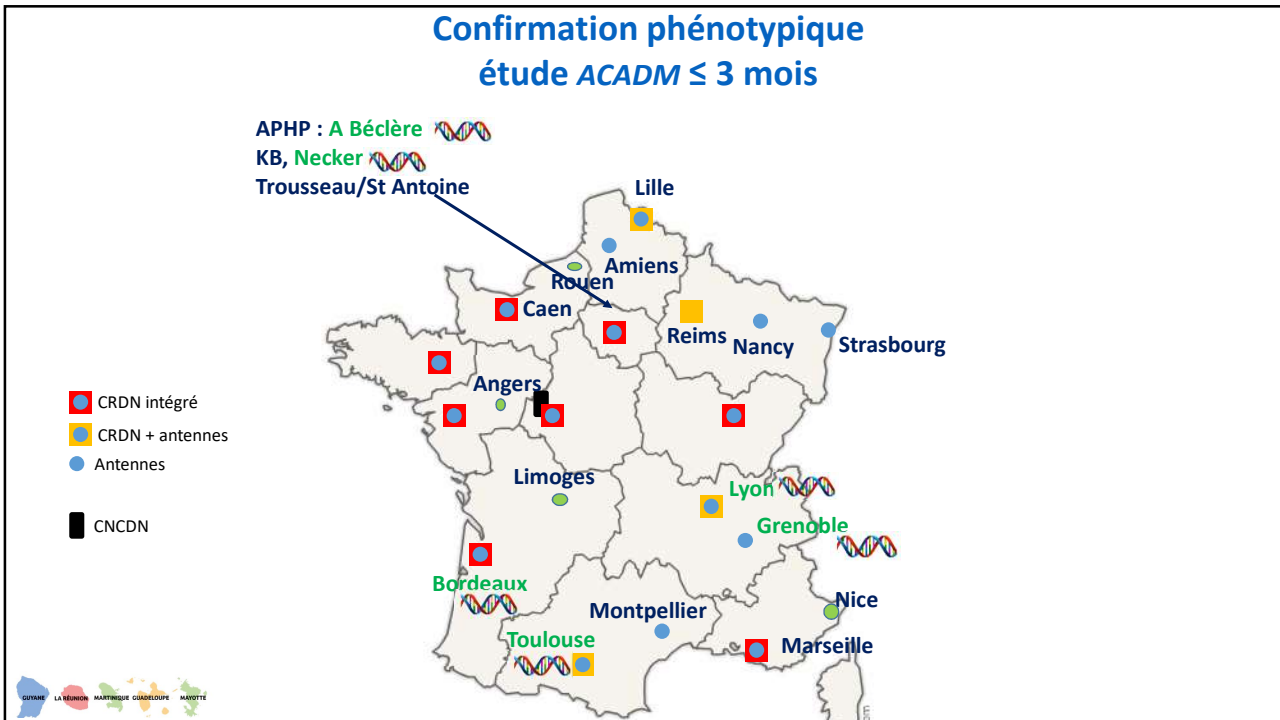
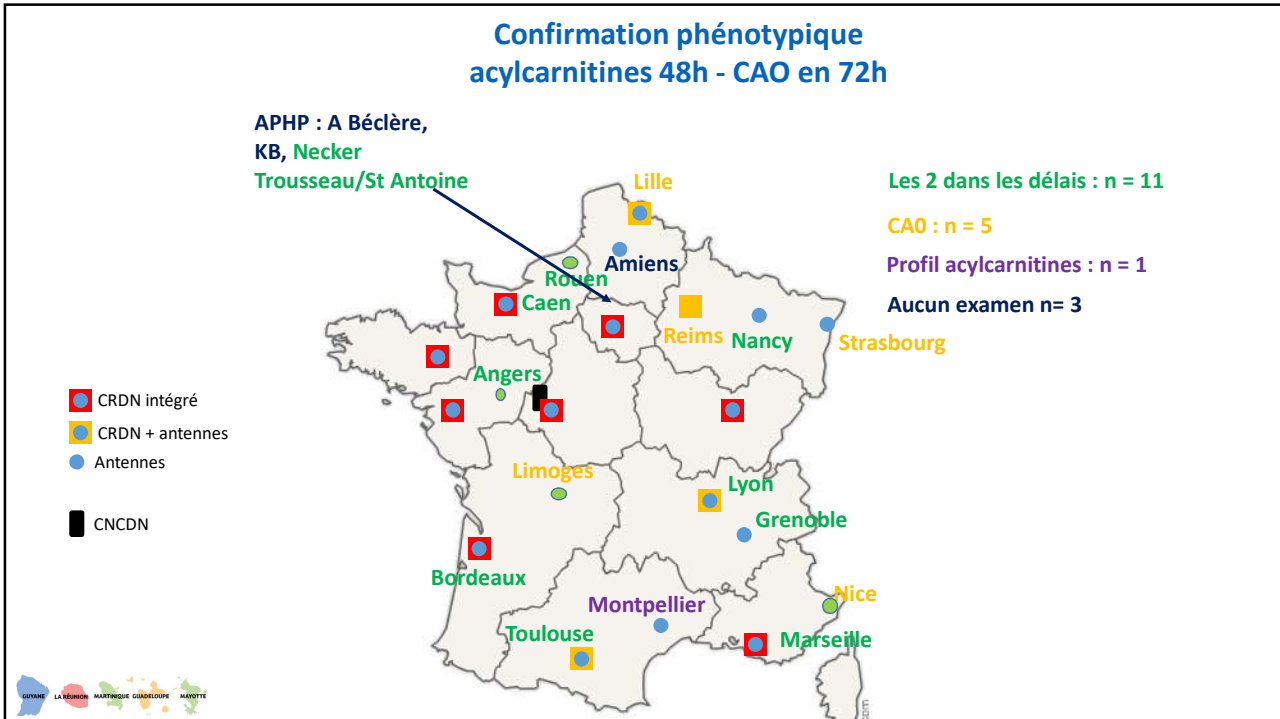


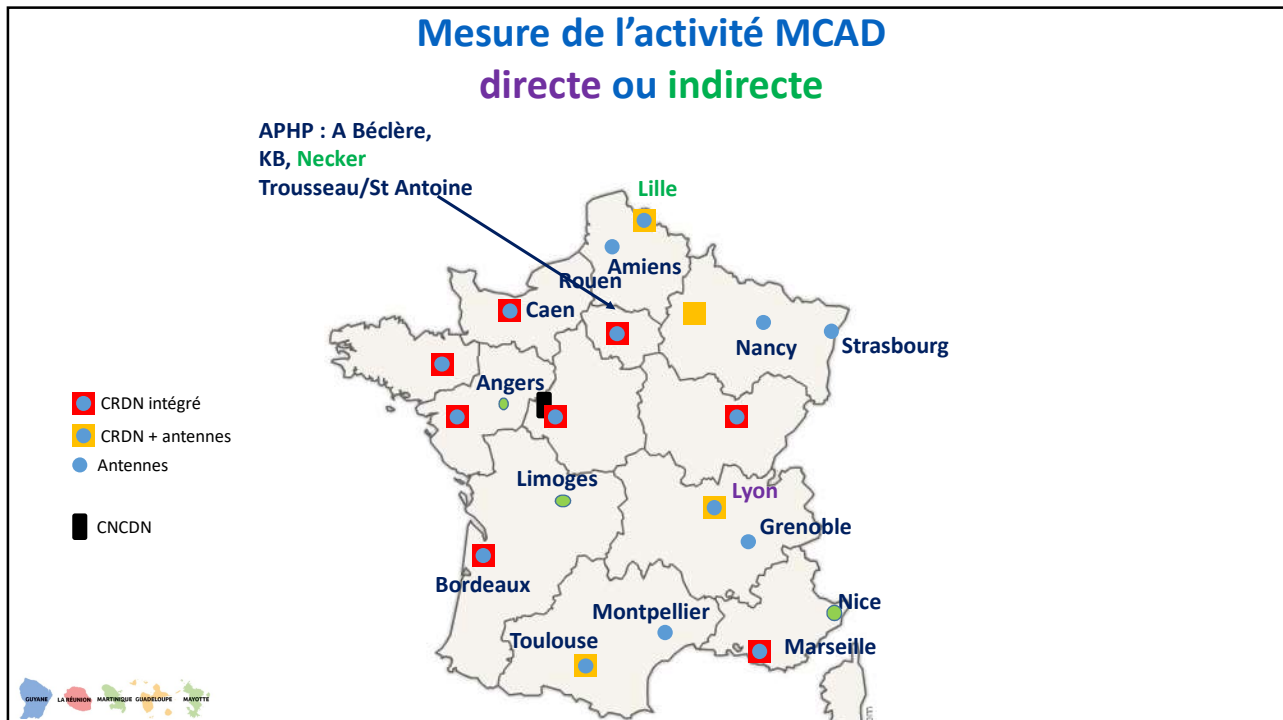
Carte des nouveaux CRDN 2020



Réponses des laboratoires (n=20)







Remarques / commentaires en lien avec les CRDN

- Comment évaluer le nombre de faux positifs ? Ce qui entrainera une augmentation du nombre de CAOu : **retour d'expérience**
- Est-ce que la SFEIM préconise un délai max de rendu du résultat du C8 sur le buvard de J3 ? Avant J10 comme l'HCS ou ce délai est-il encore trop important ?
- Pourrait-on pour les cut-off être plus précis sur le nombre de chiffre derrière la virgule. C'est-à-dire, pour un cut-off à 0, 2 ; mettre plutôt 0,20 pour qu'il n'y est pas d'hésitation chez des patients limites (pour un chiffre à 0,19 par exemple, on pourrait hésiter à arrondir à 0,2)
- Interprétation du ratio C8/C10 ?
- + remarques / questionnaire clinique : PEC en fonction taux C8 ? + info maternité ?
- Comment se fera la tarification des examens issus de ce dépistage

Remarques / commentaires en lien avec la convocation et PEC des patients

- Est ce qu'il ne faut pas prendre en compte le taux de C8 initial dans l'algorithme pour orienter vers une hospitalisation au delà d'un seuil très positif à définir, et des attente de confirmation à domicile après la 1ere consult pour des taux intermediaires ?
- Finalement, un enfant asymptomatique dépisté positif doit être vu dans les 24 heures en hospitalisation ou peut-il être vu en hospitalisation obligatoirement? peut-il être vu en consultation?
- Y a-t-il des recommandations nationales ? *AAP 2020 HAS pour PNDS. Dans l'attente publi SFEIM de 2012.*
- DOM-TOM: comment gérer les délais d'attente des résultats de confirmation?
 - *Considérer tout patient dépisté comme ayant une forme sévère comme malade. Envoyer les prélèvements de confirmations à un labo de CRMR et les avertir de l'urgence.*
- Un livret pour les parents des enfants dépisté existe-t-il ? *Non pas encore. On soumet l'idée (G2M ? CNCDN ?HAS ?).*
- Quelle formation pour les maternités ? *Un document a été écrit en coopération avec la HAS*
- Quel labo pour l'enzymo MCAD ?
- Faut-il vraiment hospitalisé initialement les cas asymptomatiques ? *Pas forcément. Adapter la PEC selon les possibilités locales, et prendre le temps*

Remarques / commentaires en lien avec la confirmation diagnostique

- Si prélèvement fait vendredi soir : profil des acylcarnitines et CAO ne seront fait que le lundi : *délaï indiqué en jours ouvrés*
- Pourquoi vouloir rendre un profil acylcn en 48h ? Pourquoi ne pas mettre CAO sous 48h et acylcn sous 72 h ? *Au mieux en fonction des contraintes mais ce qui est indiqué dans ces recommandations est un délaï idéal*
- La confirmation phénotypique par les AOU, à réception au laboratoire des prélèvements, ne pourra se faire en 72h que pour des prélèvements reçus du lundi au mercredi. *Au mieux en fonction des contraintes mais ce qui est indiqué dans ces recommandations est un délaï idéal*
- Validation de la méthode de dosage des CAOu : uniquement qualitatif et non quantitatif, est-ce suffisant ? Pour le profil des acides organiques, quantification des chaines moyennes à rendre ? *cf recommandations ABC*
- Un profil des acylcarnitines en labo spécialisé est-il envisageable sur le buvard du dépistage néonatal (pour les sites qui disposent à la fois du dépistage et d'un secteur métabolique) sans attendre de prélèvement de contrôle? *non un prélèvement indépendant permet de valider l'identité du patient*
- Pour le profil des acylcarnitines : sur plasma ou sur buvard en fonction des habitudes de chaque labo spécialisé ? *Oui*
- Pour le profil AC de confirmation donc pas de différence entre buvard et plasma pour le C8 ? *À interpréter en fonction des valeurs de référence / type de prélèvement*

Remarques / commentaires en lien avec la confirmation diagnostique

- Si le profil acylcarnitine est très caractéristique, est-ce que la CAO est obligatoire? **Nécessité de prélèvement simultané des 2**
- Etude du gène *ACADM* : quid de la recherche de CNV ? **Indispensable, ne pas se limiter au séquençage**
- Questionnement logistique si confirmation réalisé dans un labo sous-traitant ? ne pas oublier l'Outre Mer
- Nécessité d'identifier un labo sous-traitant en cas de panne