



DÉPISTAGE NÉONATAL

Retour d'expérience

Cliniciens, laboratoires de diagnostic,
laboratoire de dépistage, diététiciens



6 avril 2023

CONTEXTE

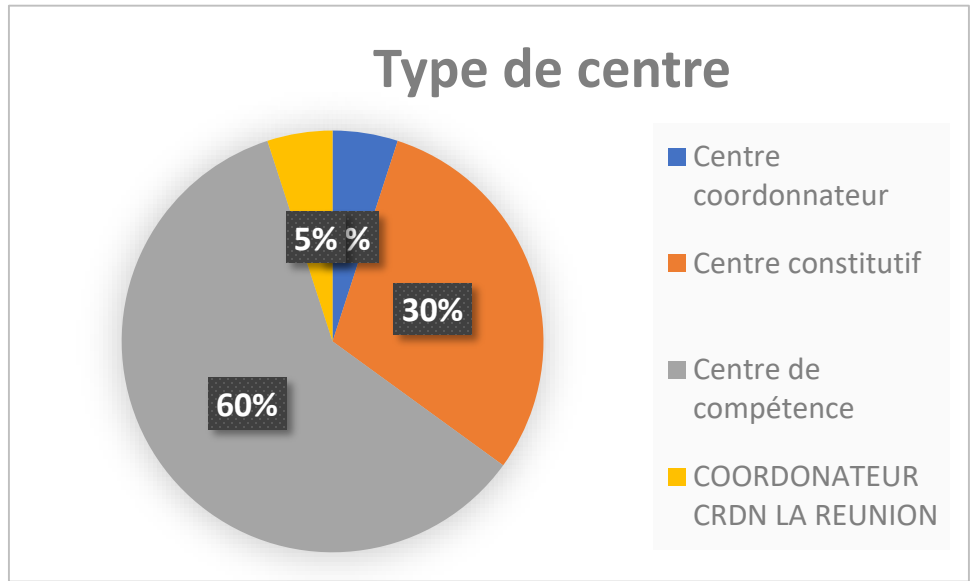
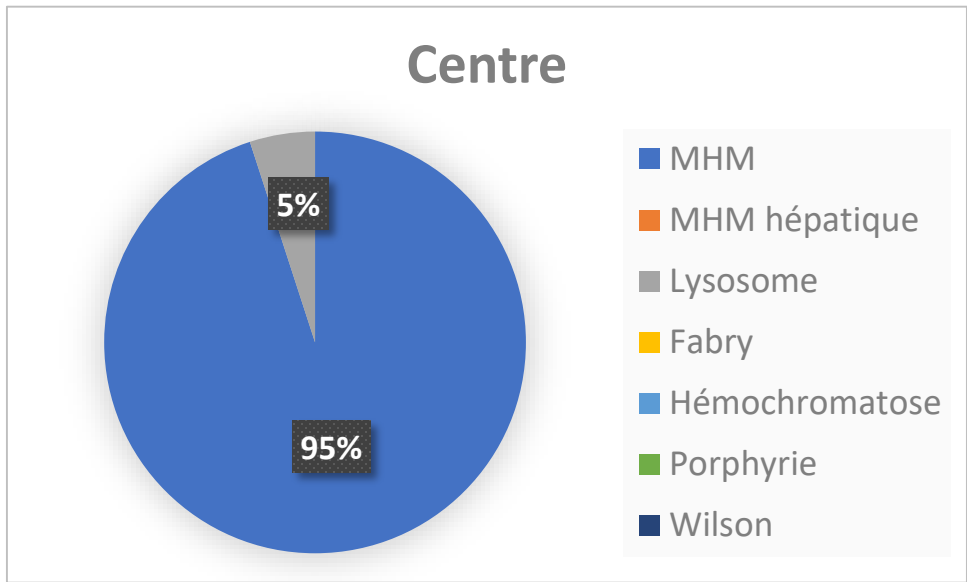
- Questionnaires envoyés aux cliniciens, biologistes et diététiciens de la filière
- Recueil des données du 1/01/23 à fin Mars 2023
- Nouveaux seuils de dépistage au 1/02
 - Homocystinurie
 - Leucinose
 - Tyrosinémie
 - Déficit en LCHAD
 - Déficit primaire en carnitine



Point de vue du clinicien

LES PARTICIPANTS

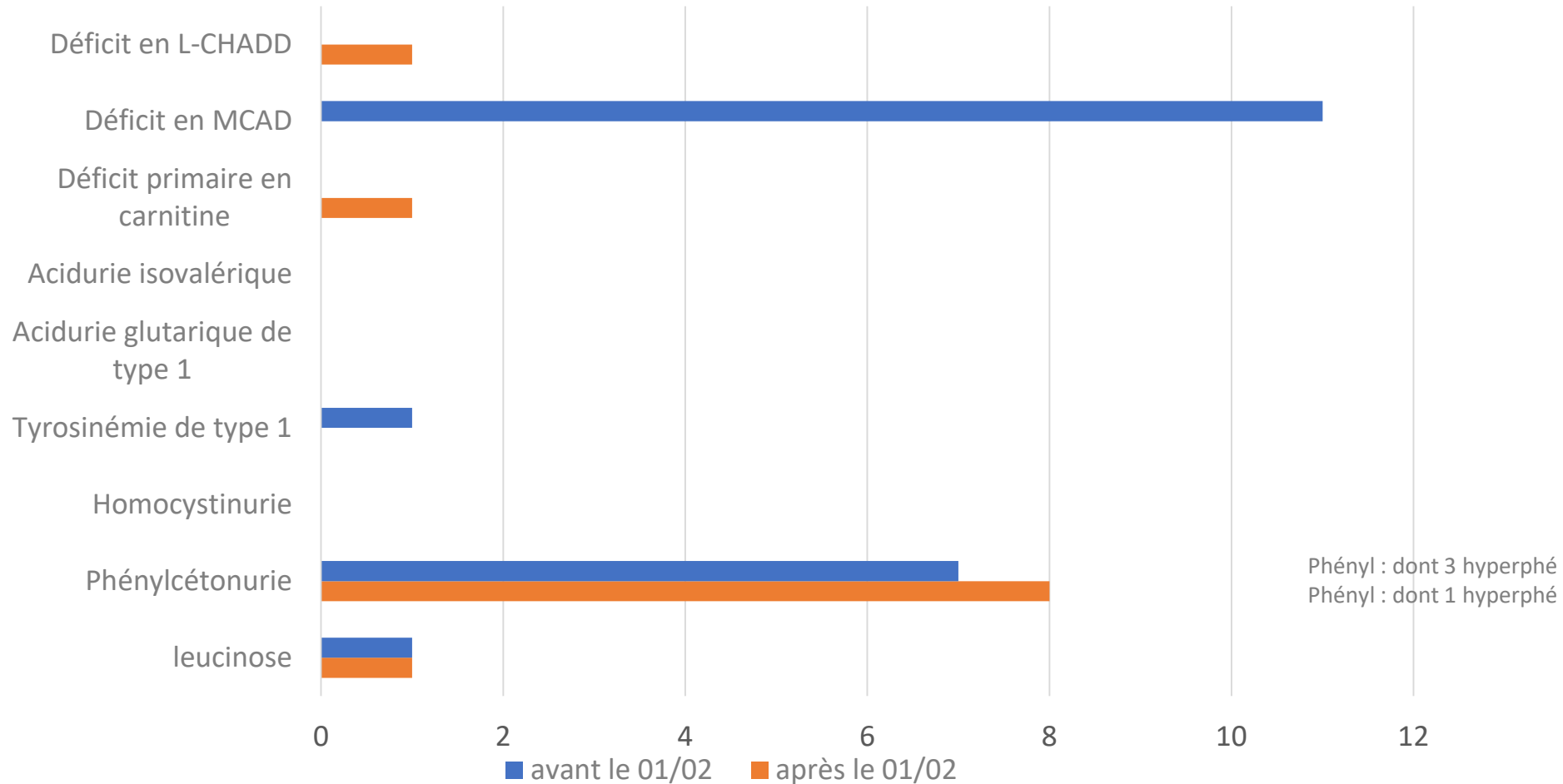
20 retours





COMBIEN AVEZ EU DE CAS CONFIRMÉS POSITIFS ?

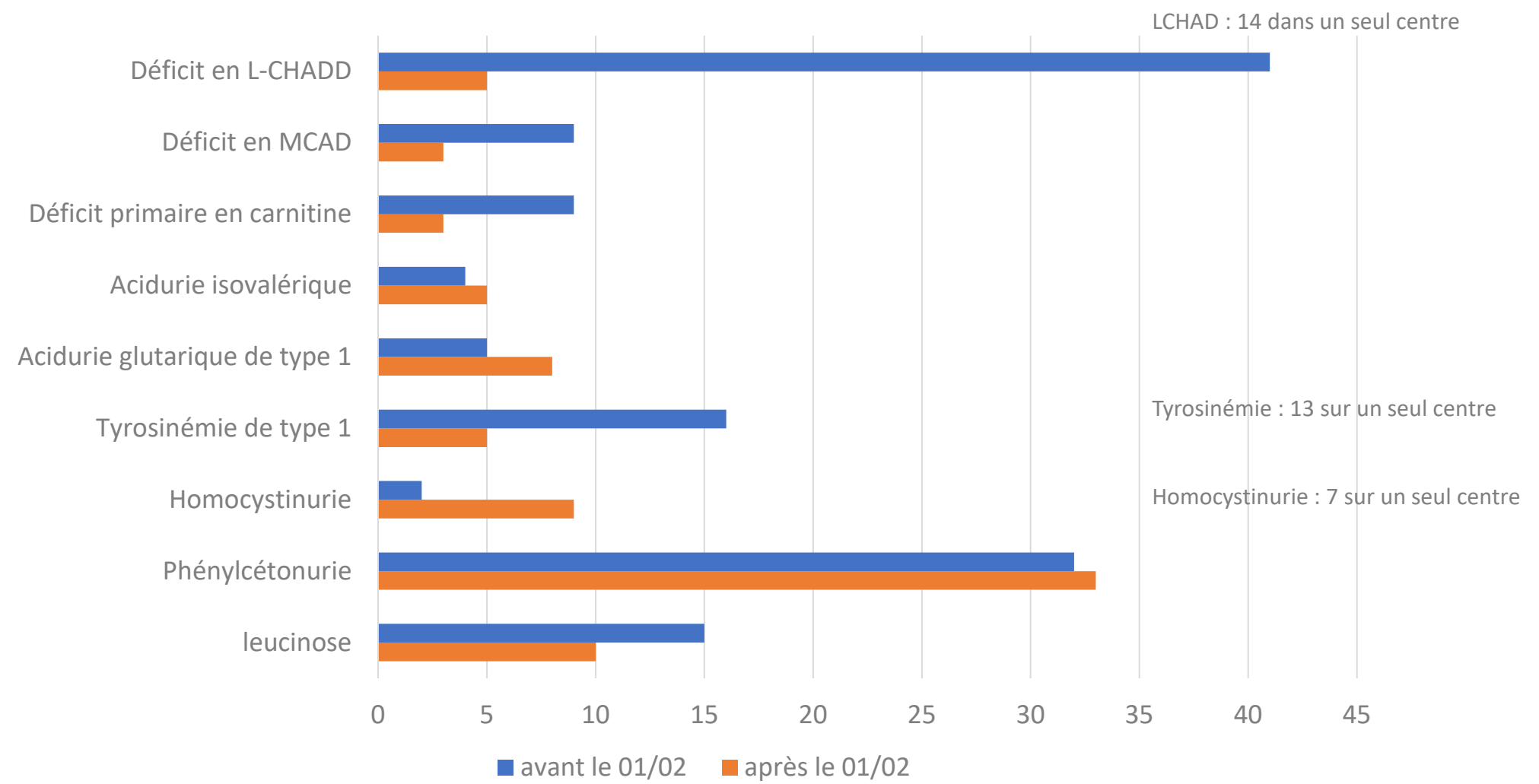
6 avril 2023





COMBIEN AVEZ EU DE FAUX-POSITIFS ?

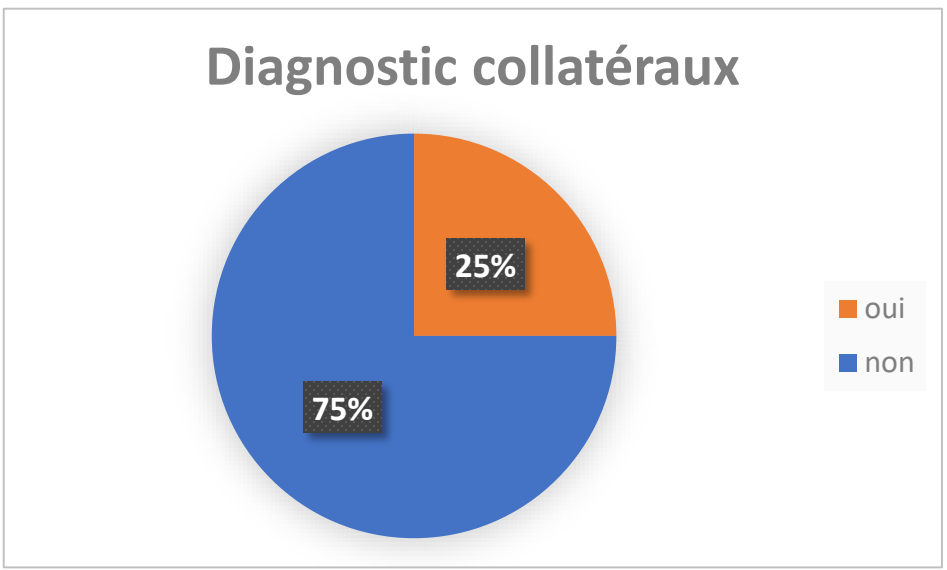
6 avril 2023





6 avril 2023

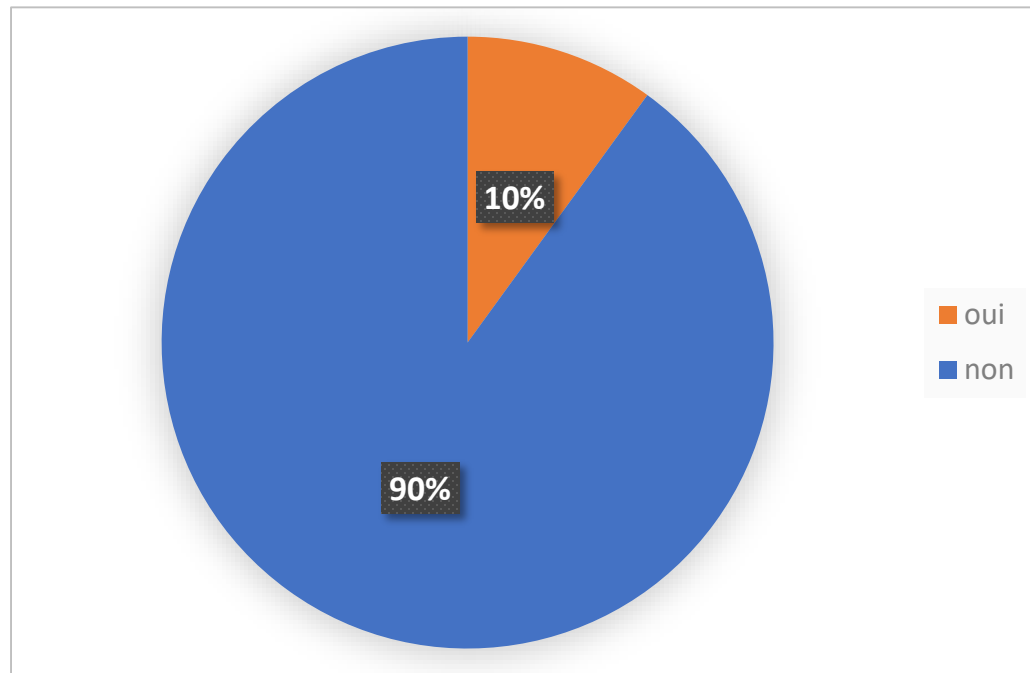
AVEZ-VOUS EU DES DIAGNOSTICS « COLLATÉRAUX » ?



Diagnostic collatéral	A partir de quels dépistages
MAD pour dépistage MCAD	Déficit en MCAD
Déficit en MAD/ Déficit en CACT	Déficit en MCAD
AMM mais diagnostic fait avant réception du résultat du DNN	Leucinose
Déficit en MAAD et déficit en SCHAD	Déficit en MCAD, Acidurie glutarique de type 1
Hypertyrosinémie néonatale transitoire	Tyrosinémie de type 1



AVEZ-VOUS EU DES APPELS POUR LA PRISE EN CHARGE DE PATIENTS DES DOM-TOM



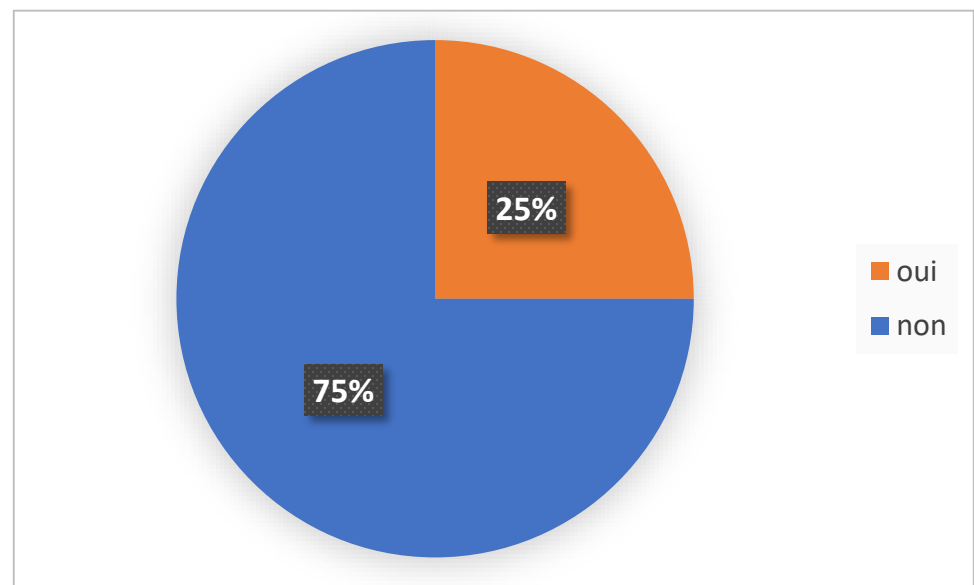
Combien d'appels ?

Entre 1 à 5 pour les 2 centres concernés

De quels DOM-TOM ?

Martinique
Mayotte

AVEZ-VOUS EU DES APPELS POUR LA PRISE EN CHARGE DE PATIENTS EN DEHORS DE VOTRE CENTRE



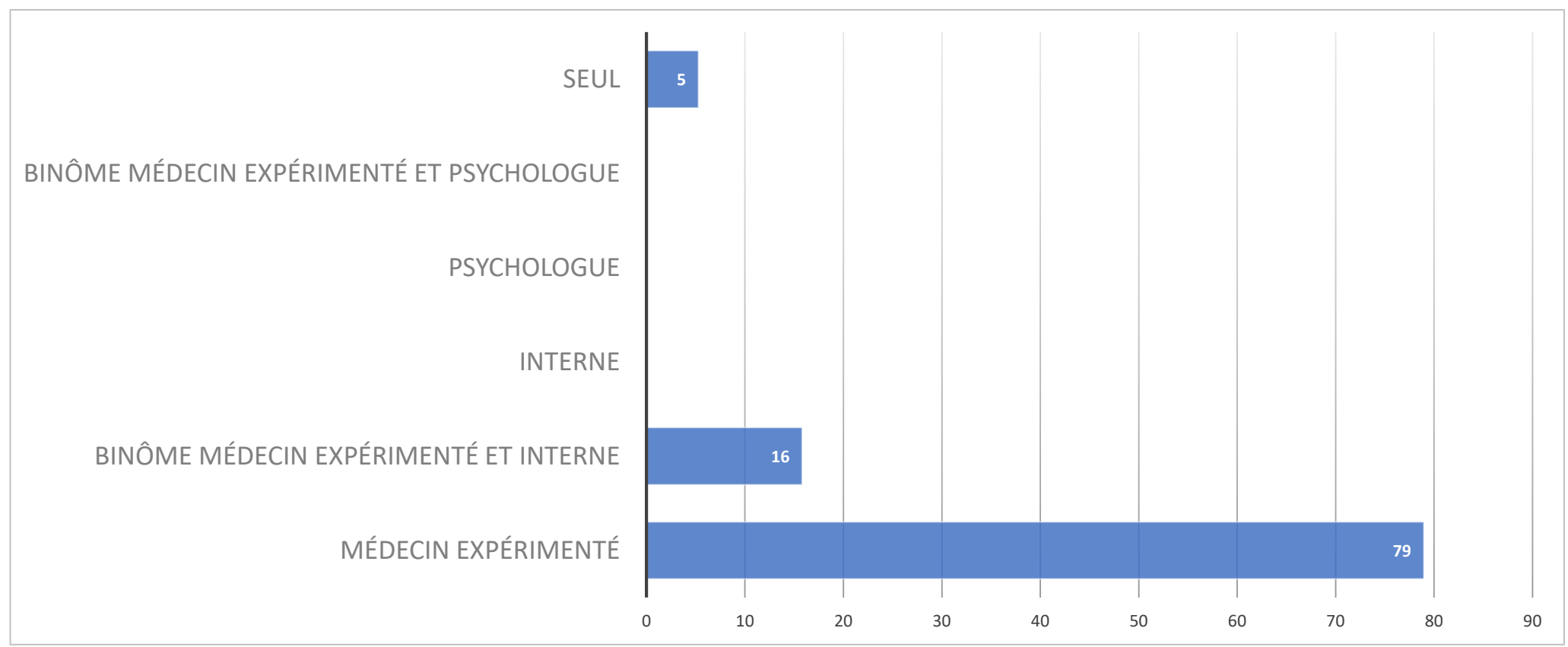
Combien d'appels ?

Entre 1 à 5 pour les 5 centres concernés



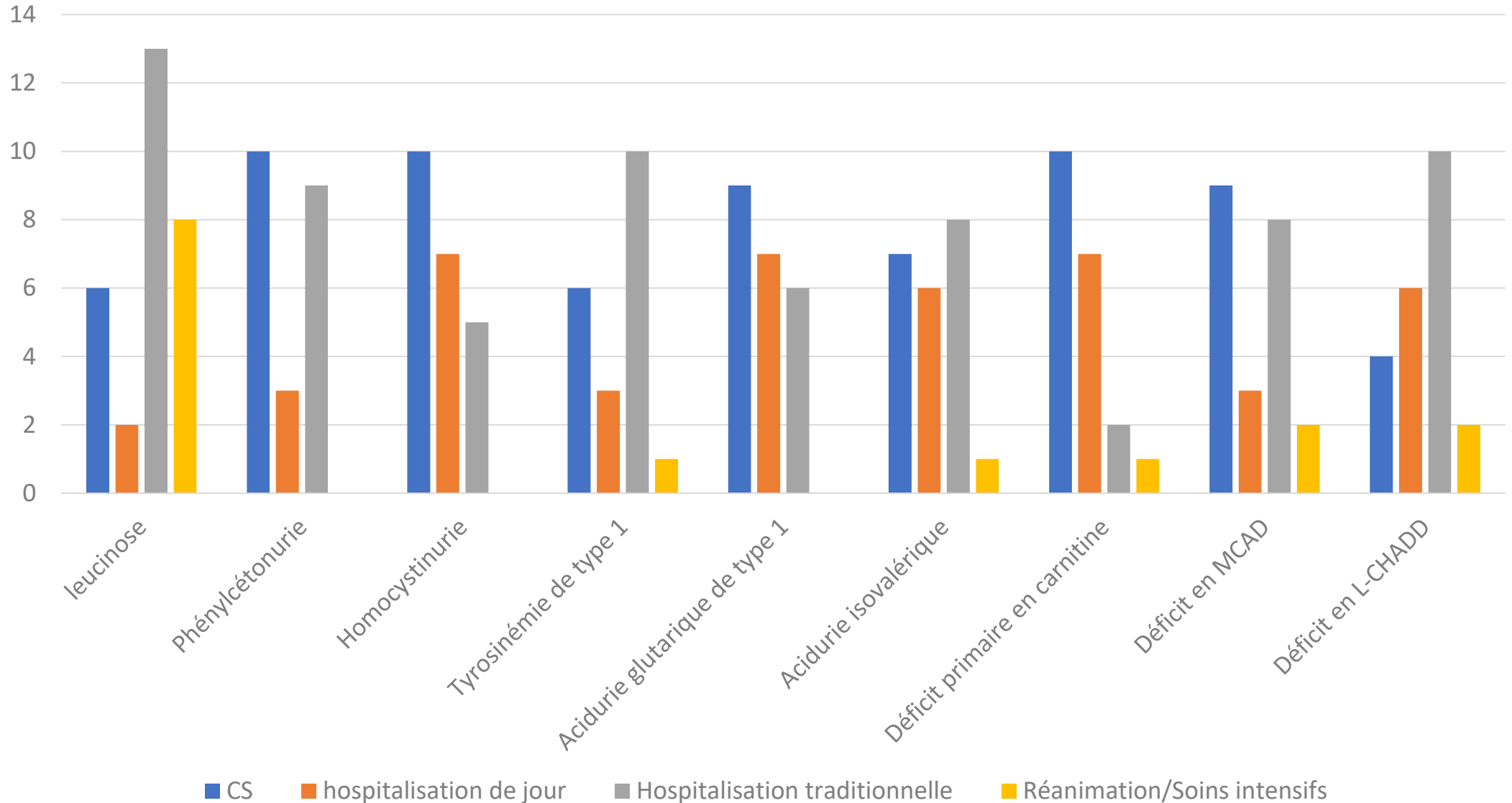
6 avril 2023

QUI FAIT LES ANNONCES ?



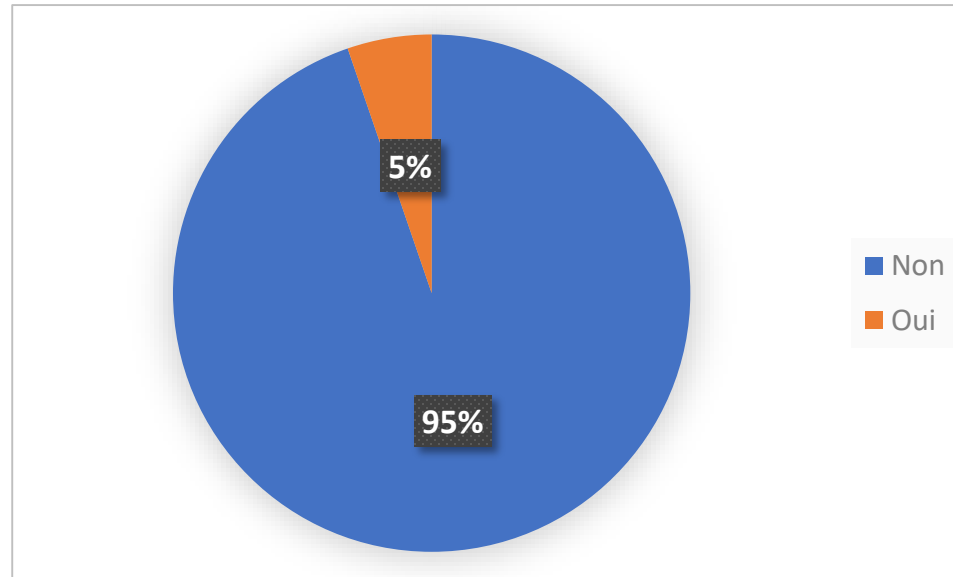


QUEL TYPE DE RENDEZ-VOUS PROGRAMMEZ-VOUS ?



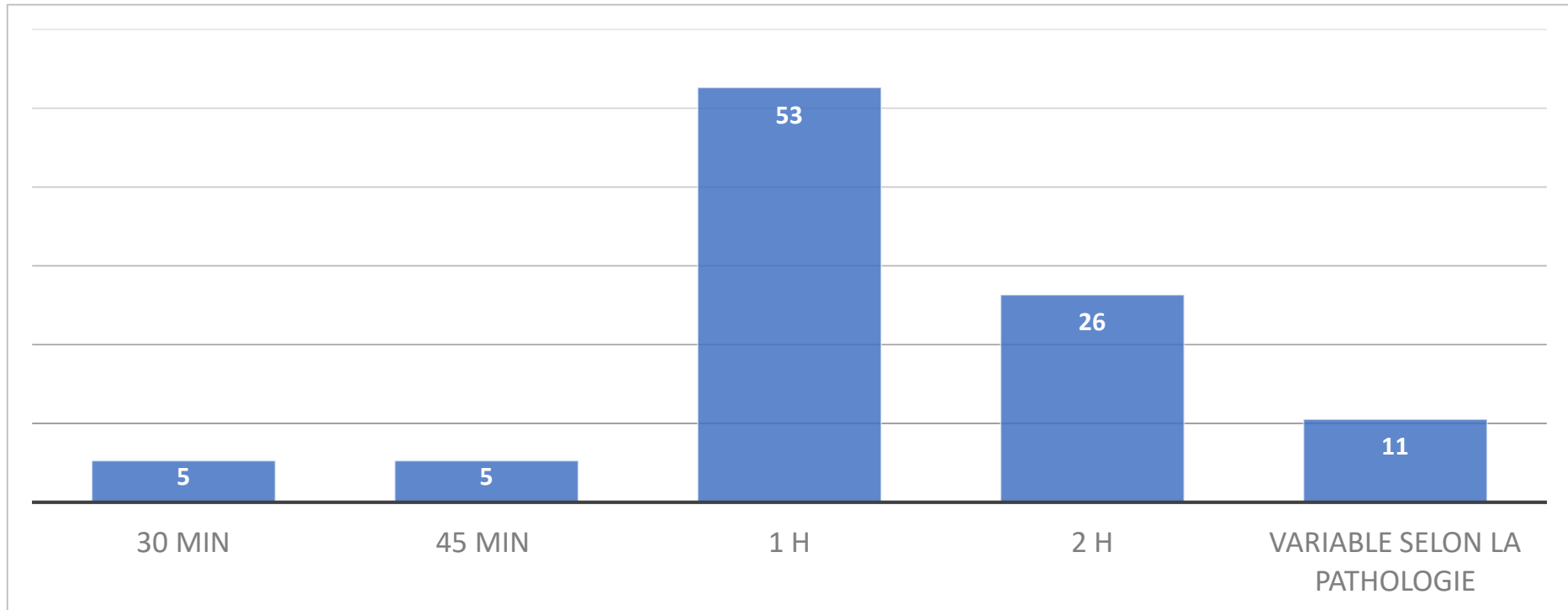
Certains centres programment uniquement des CS, d'autres des hospit

LORS DE L'APPEL TÉLÉPHONIQUE D'ANNONCE, AVEZ-VOUS ÉTÉ CONFRONTÉ À UNE SITUATION D'URGENCE, UN CONTEXTE À RISQUE DE DÉCOMPENSATION, AYANT NÉCESSITÉ SOIT L'INTERVENTION DU SAMU À DOMICILE, SOIT L'ORIENTATION URGENTE DU NOUVEAU-NÉ SUSPECT VERS SON HÔPITAL DE PROXIMITÉ?



Combien de fois ? 1

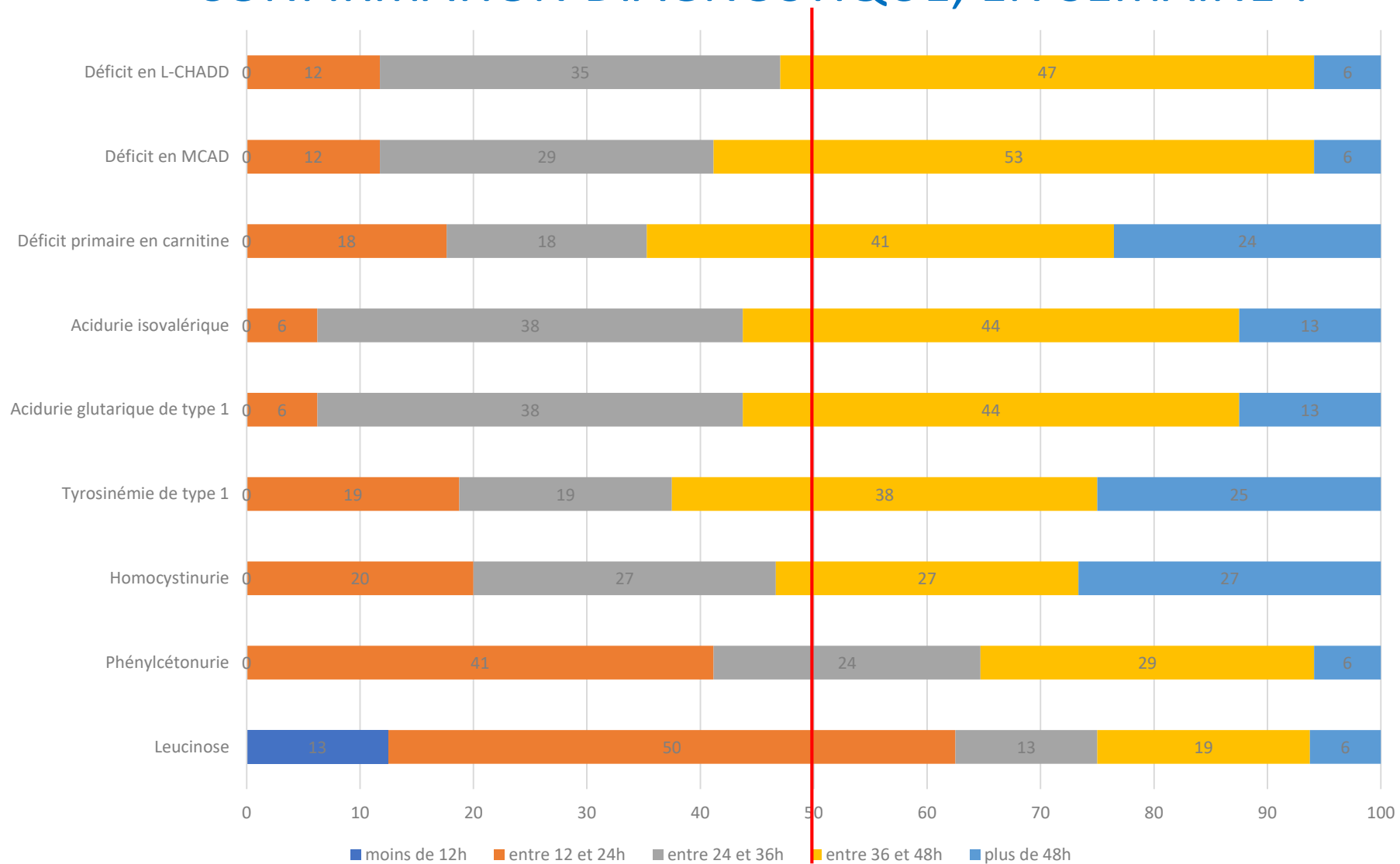
QUELLE EST LA DURÉE DE LA PREMIÈRE CONSULTATION D'ACCUEIL À L'HÔPITAL SUITE À LA CONVOCATION PAR TÉLÉPHONE ?





6 avril 2023

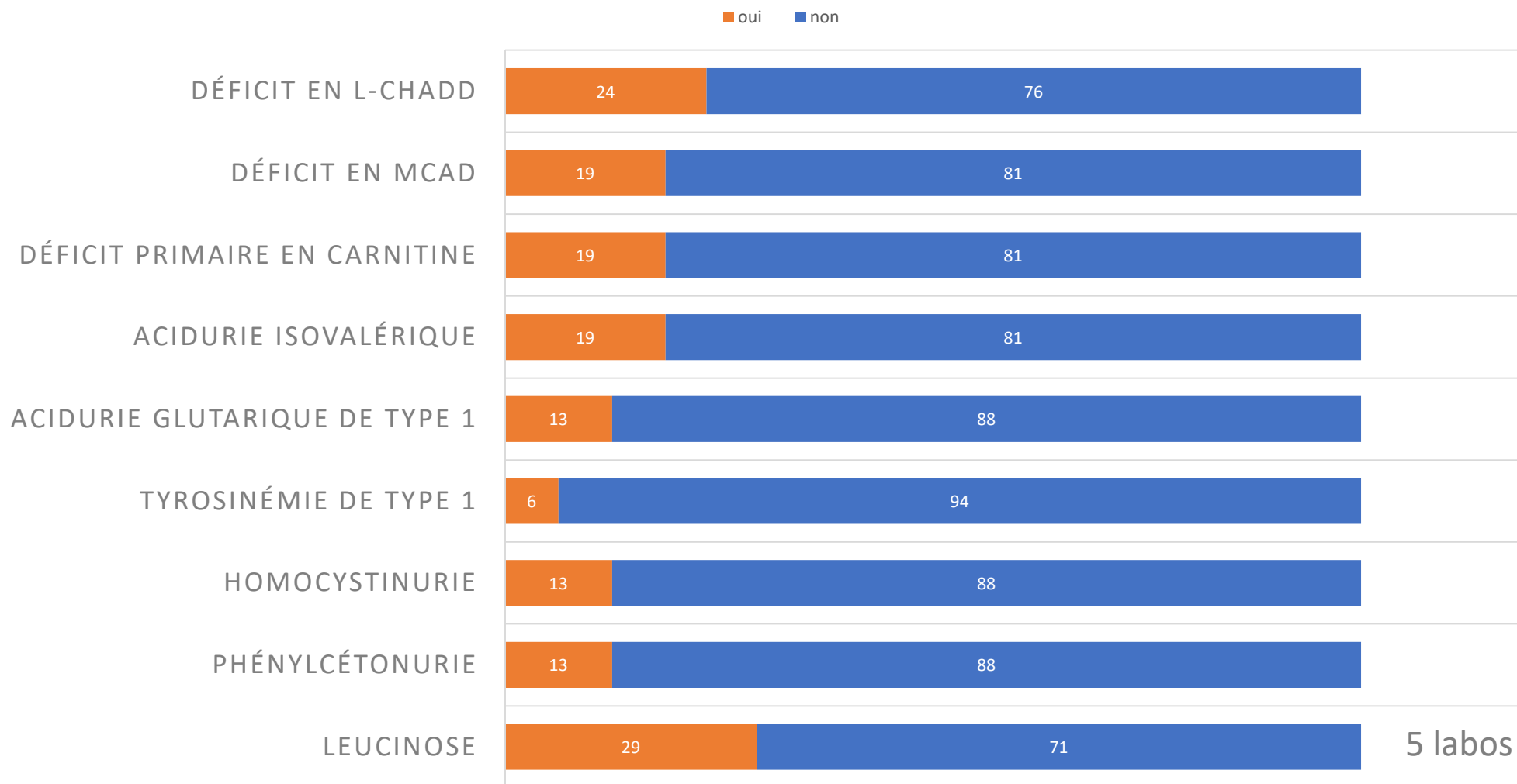
QUELLE EST LA DURÉE DE RENDU DES RÉSULTATS DE CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE, EN SEMAINE ?





6 avril 2023

LE LABORATOIRE DIAGNOSTIC PEUT-IL VOUS RENDRE LES RÉSULTATS DE CONFIRMATION DIAGNOSTIC LE WEEK-END ?

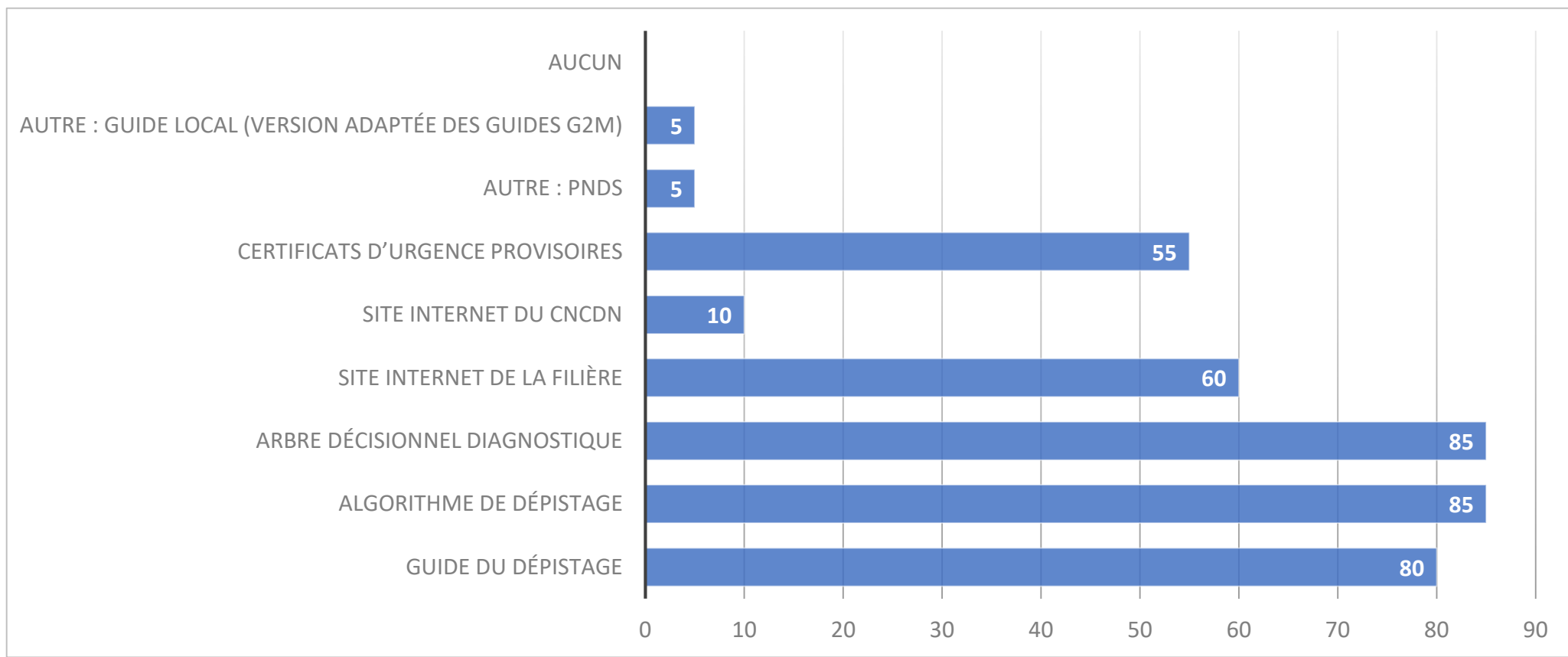


1 seul labo fait toutes les analyses le weekend – 1 autre tout sauf tyrosinémie

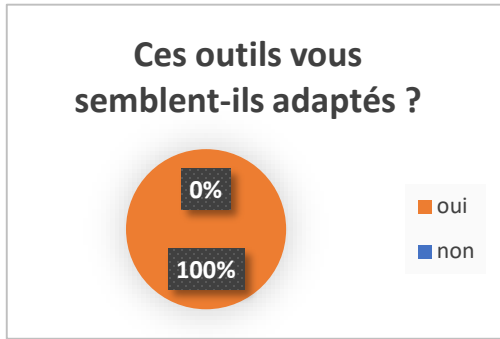


6 avril 2023

DE QUELS OUTILS VOUS SERVEZ-VOUS ?



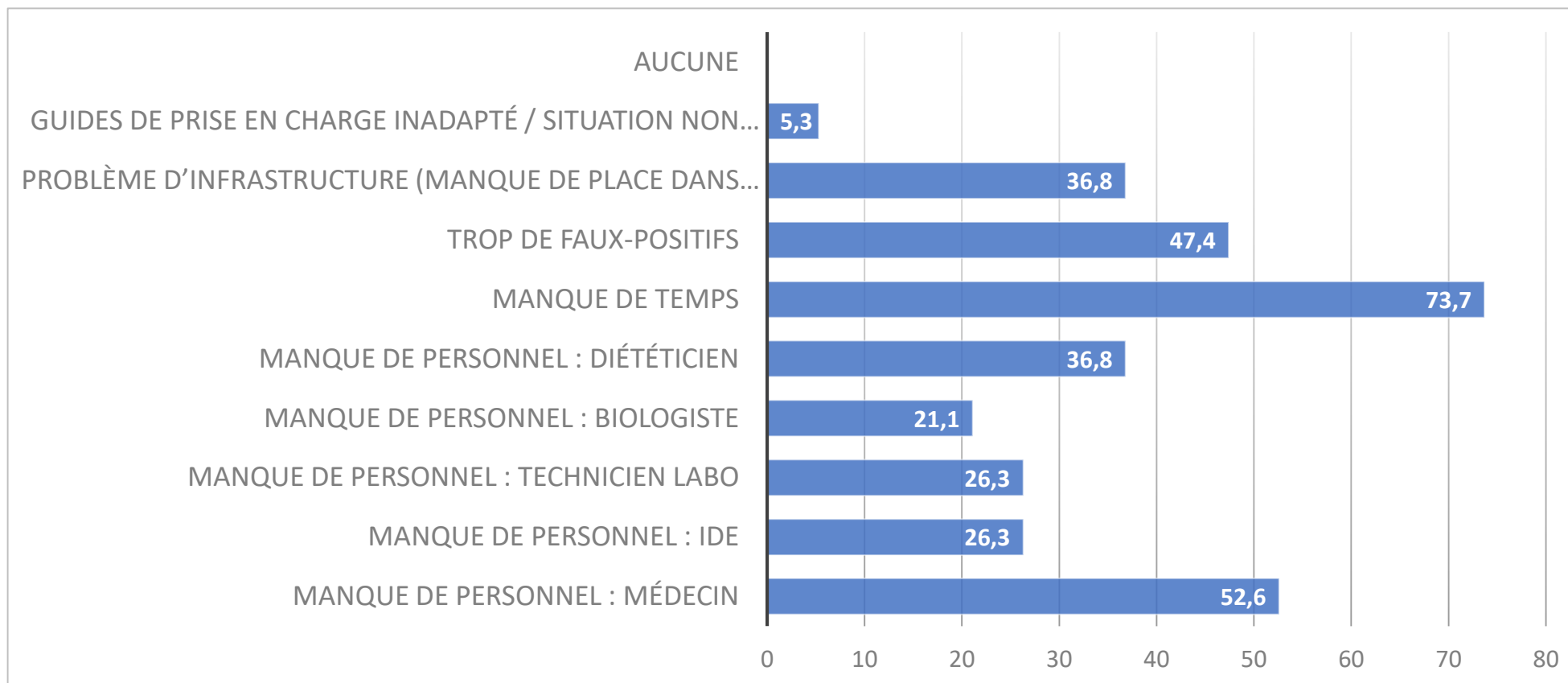
Quel type d'outils supplémentaire vous serait utile ?
Guide pratique papier





6 avril 2023

QUELLES DIFFICULTÉS AVEZ-VOUS RENCONTRÉES ?



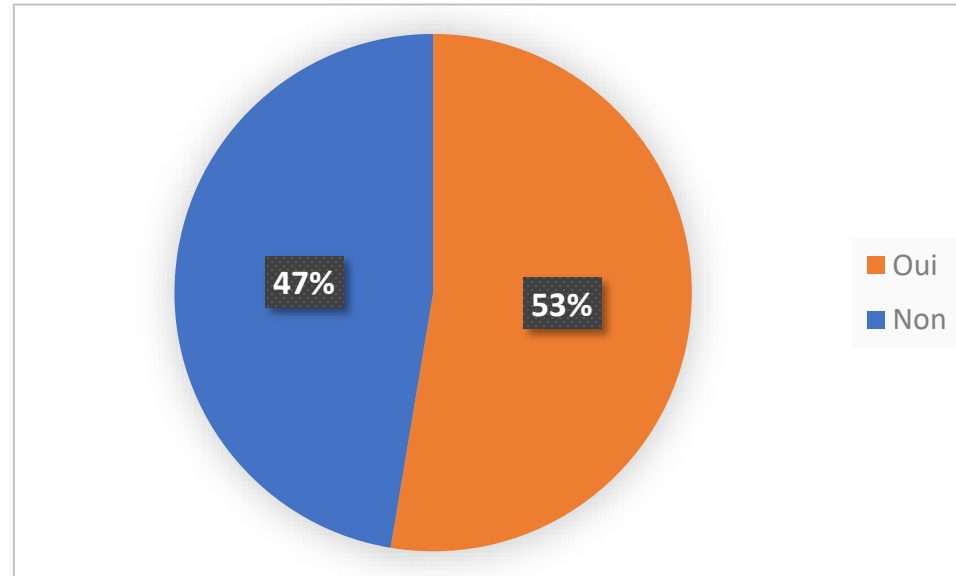
Remarques :

- besoin de renfort médical ou paramédical
- Interruption des tâches
- Trop de faux positifs avant le 01/02



6 avril 2023

AVEZ-VOUS CONTACTÉ VOTRE ARS POUR CHERCHER DE L'AIDE ?



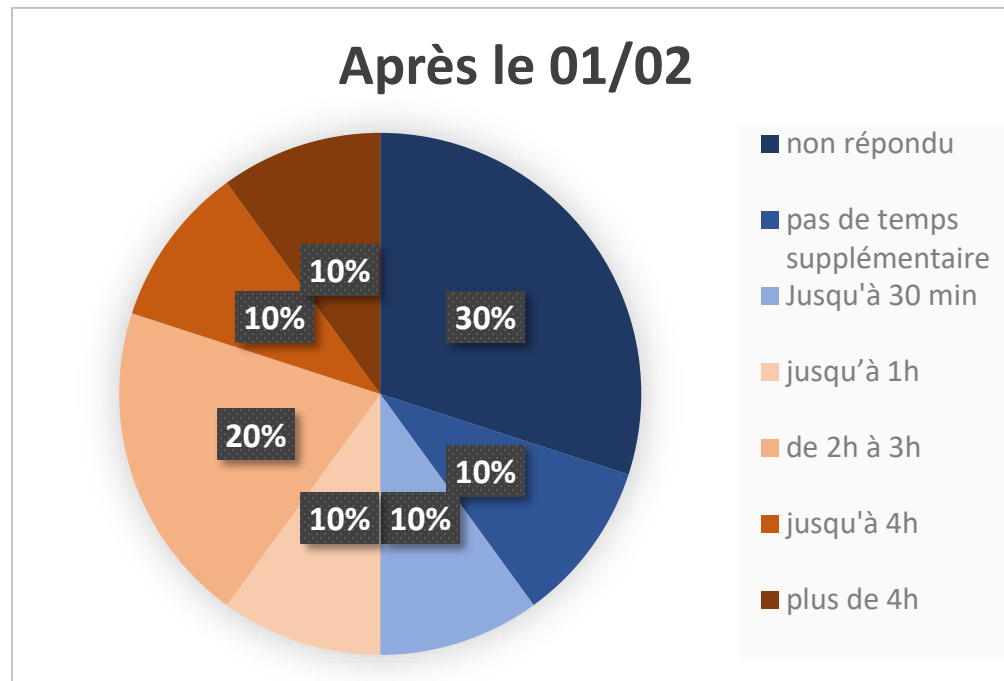
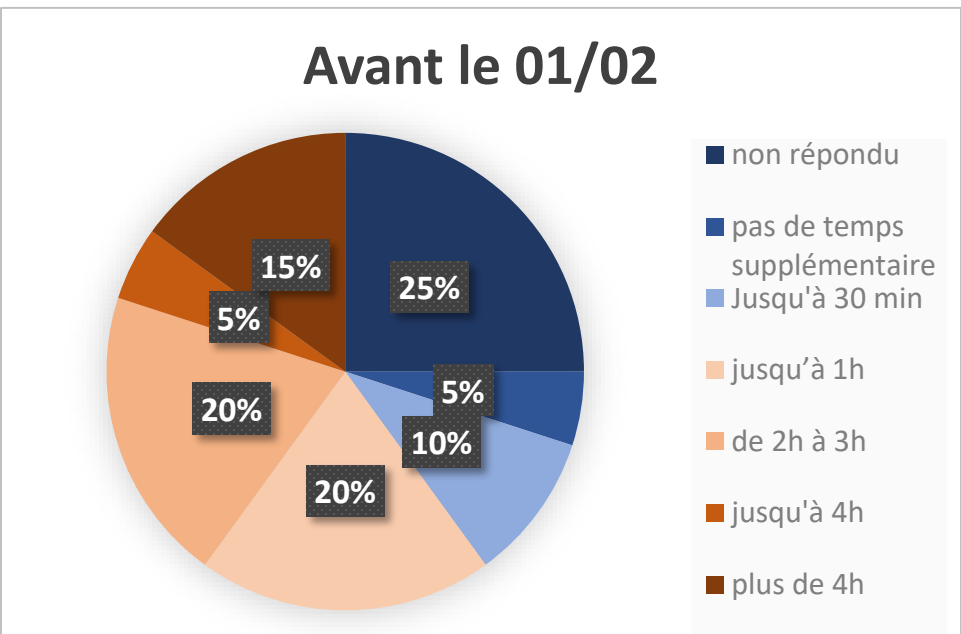
Si oui, résultat négatif ou positif ?

- 6 retours négatifs + 1 absence de retour
- 2 demandes en cours
- En cours d'un financement partiel



6 avril 2023

TEMPS DE CONSULTATION SUPPLÉMENTAIRE CHAQUE SEMAINE DU AUX NOUVEAUX DÉPISTAGES DEPUIS LE DÉBUT DU DÉPISTAGE ? AVANT LE 1/02/23



Environ 1 h de consultation mais le temps non compté AVANT et non compté APRES de récupération des résultats rappel des familles remplissage des fiches pour le CNCDN

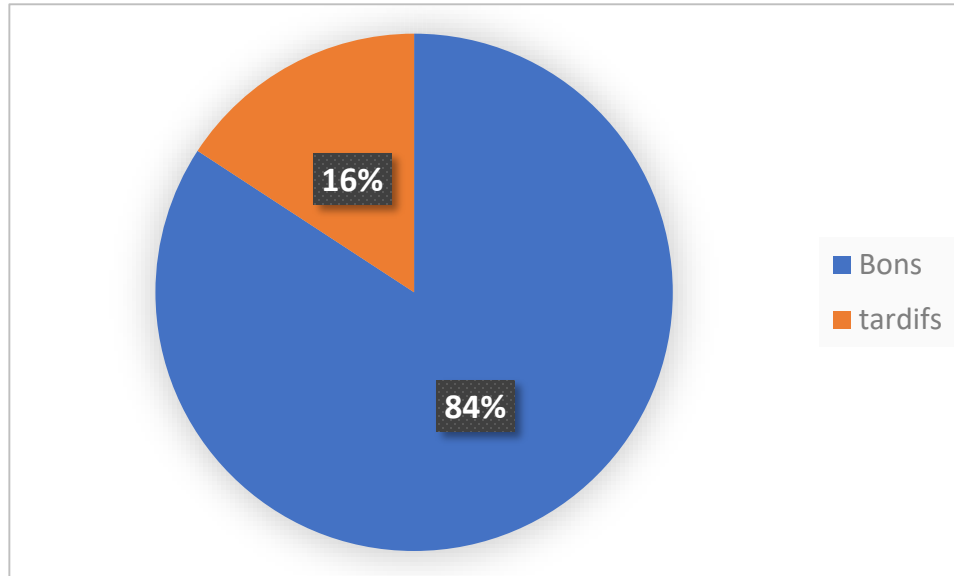
C'est mieux en février

Pas lié au type de centre



DÉLAIS DE RENDUS DES RÉSULTATS DE CONFIRMATION DIAGNOSTIQUE ?

6 avril 2023



Si tardif, préciser

- Difficultés des dépistages positifs du jeudi... effectifs de techniciens et de machines de biochimie pour les CAO notamment très limités dans notre centre
- Problématique de l'attente des résultats du C5DC urinaire pour rassurer définitivement pour les dépistages AG1
- Liées aux problématiques DOM



6 avril 2023

QUEL EST VOTRE RESSENTI AU NIVEAU DE VOTRE CHARGE DE TRAVAIL SUITE AU CHANGEMENT DE SEUIL ?



- c'est beaucoup mieux!!
- Absence de nouvel appel pour dépistage de déficit en transporteur de la carnitine
- beaucoup mieux (diminution de 70% !)
- nette amélioration du nombre de faux positifs !
- grande amélioration
- je n'étais pas là en janvier, mais probable diminution
- Amélioration
- Nette amélioration

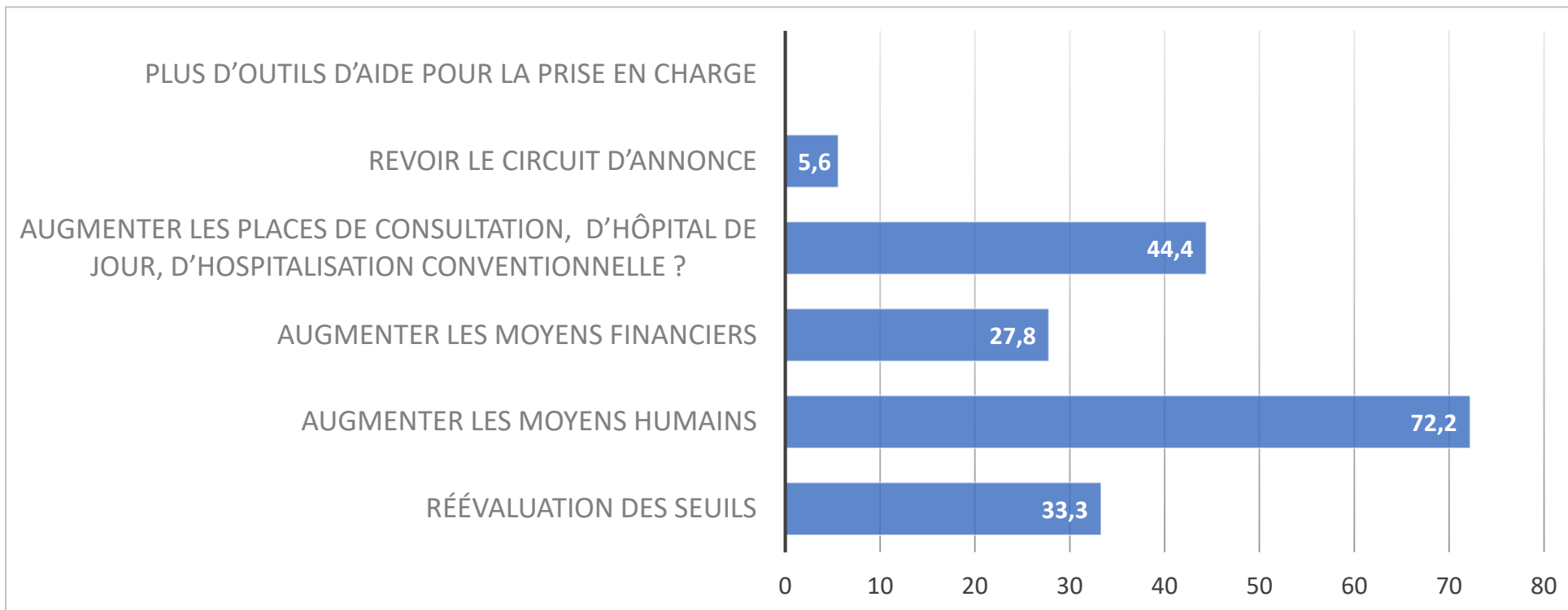


- Amélioration difficile à juger sur un seul cas
- Enorme travail pour la mise en place.
- AUCUN CHANGEMENT
- Dans les 3 situations manque de temps pas possibilité de déléguer
- Aucun



6 avril 2023

QUELLES SONT SELON VOUS LES PISTES DE RÉOLUTION ?

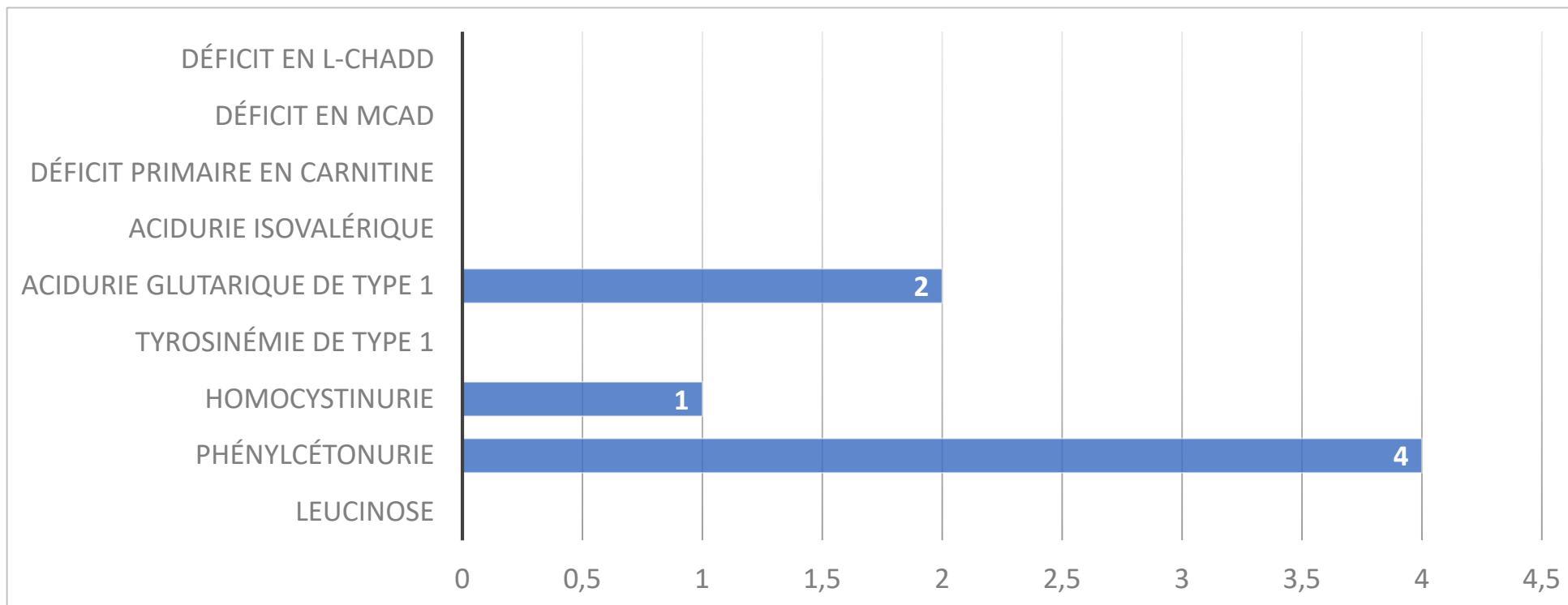


- Former d'autres personnes que le médecin pour l'appel des familles dans certains cas
- Augmenter les moyens humains pour les cliniciens



6 avril 2023

QUELS SEUILS VOUS SEMBLERAIENT À REVOIR ? POURQUOI ?



Intérêt de dépister les hypophénylalaninémie modérées permanentes ?



6 avril 2023

COMMENTAIRES

- L'ensemble des patients faux positifs AG1 étaient d'origine magrébine ou africaine. Est ce que cela a été observé dans d'autres centre ? est ce que il y a un facteur pouvant l'expliquer ? fréquence d'hétérozygotes ? facteur alimentaire ou autre ? Les valeurs du C5DC au dépistage étaient assez variable et je ne pense donc pas qu'il s'agisse d'une question de seuil
- l'hôpital est saturé et chaque nouveau patient est un problème organisationnel à lui seul, qu'il soit positif ou négatif
- navette pour envoi des examens bio à Lyon
- nous avons la chance d'avoir à Toulouse un délai de rendu des résultats d'examens diagnostics en général très court. Pour la question sur le type de RDV programmé, cela dépend de la forte suspicion ou pas d'un vrai positif et d'éventuels symptômes déjà présents
- Définir une prise en charge claire pour les dépistages élevés sur plusieurs maladies (souvent liés à une perfusion d'acides aminés)
- difficile de répondre à beaucoup de questions car pas encore d'expérience !!!!
- ce dépistage vient fragiliser un système déjà à bout de souffle, nous sommes seuls dans les centres de compétence, sans aide, c'est très difficile d'être sollicité autant par les laboratoires et de nous faire rappeler à l'ordre si on n'a pas suivi au pied de la lettre l'algorithme diagnostique, notamment quand pas d'urgence néonatale comme dans l'AG1, après il y a les dépistages collatéraux mais on ne peut pas tout anticiper et mettre tous ces nouveau-nés en réanimation néonatale!!!

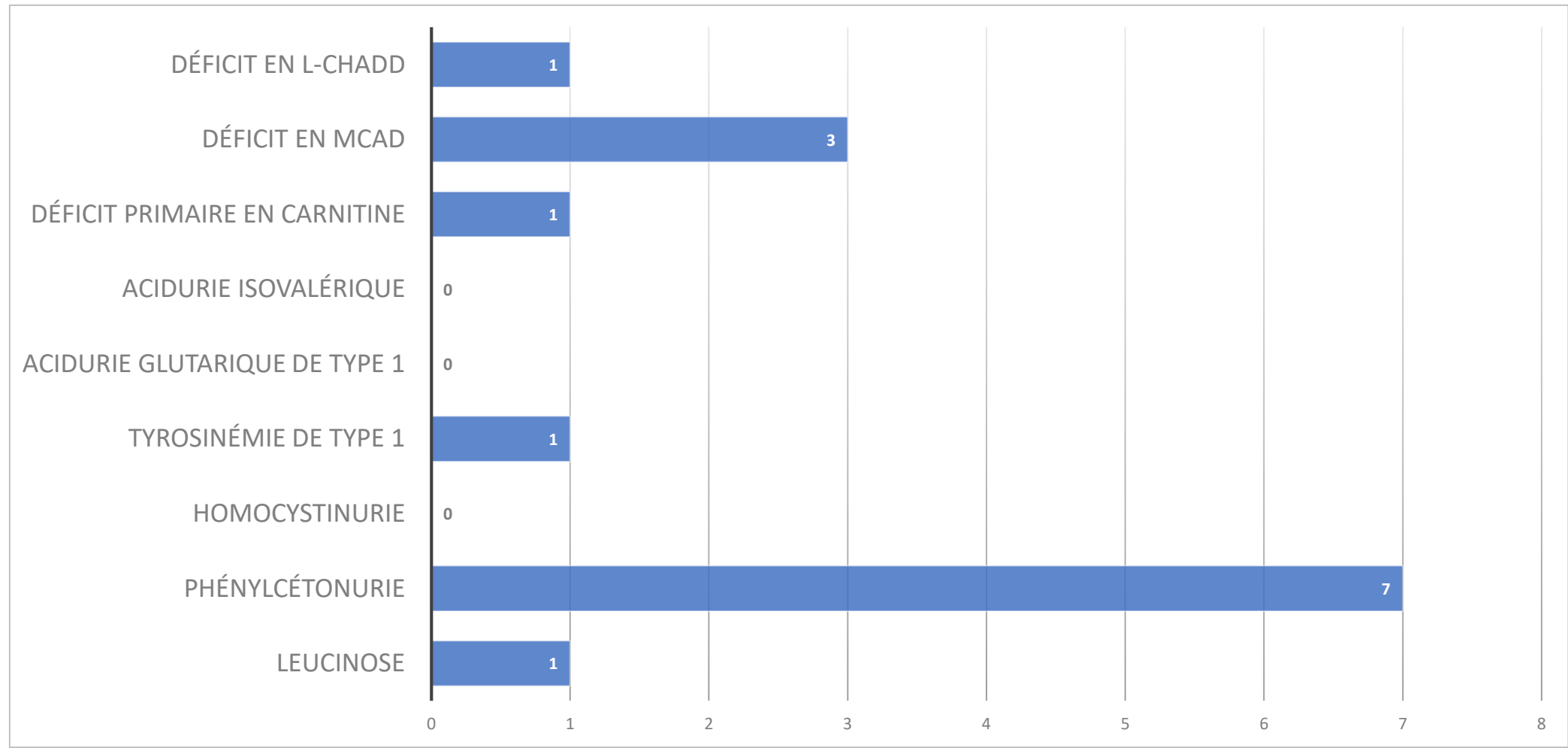


Point de vue du laboratoire de diagnostic



6 avril 2023

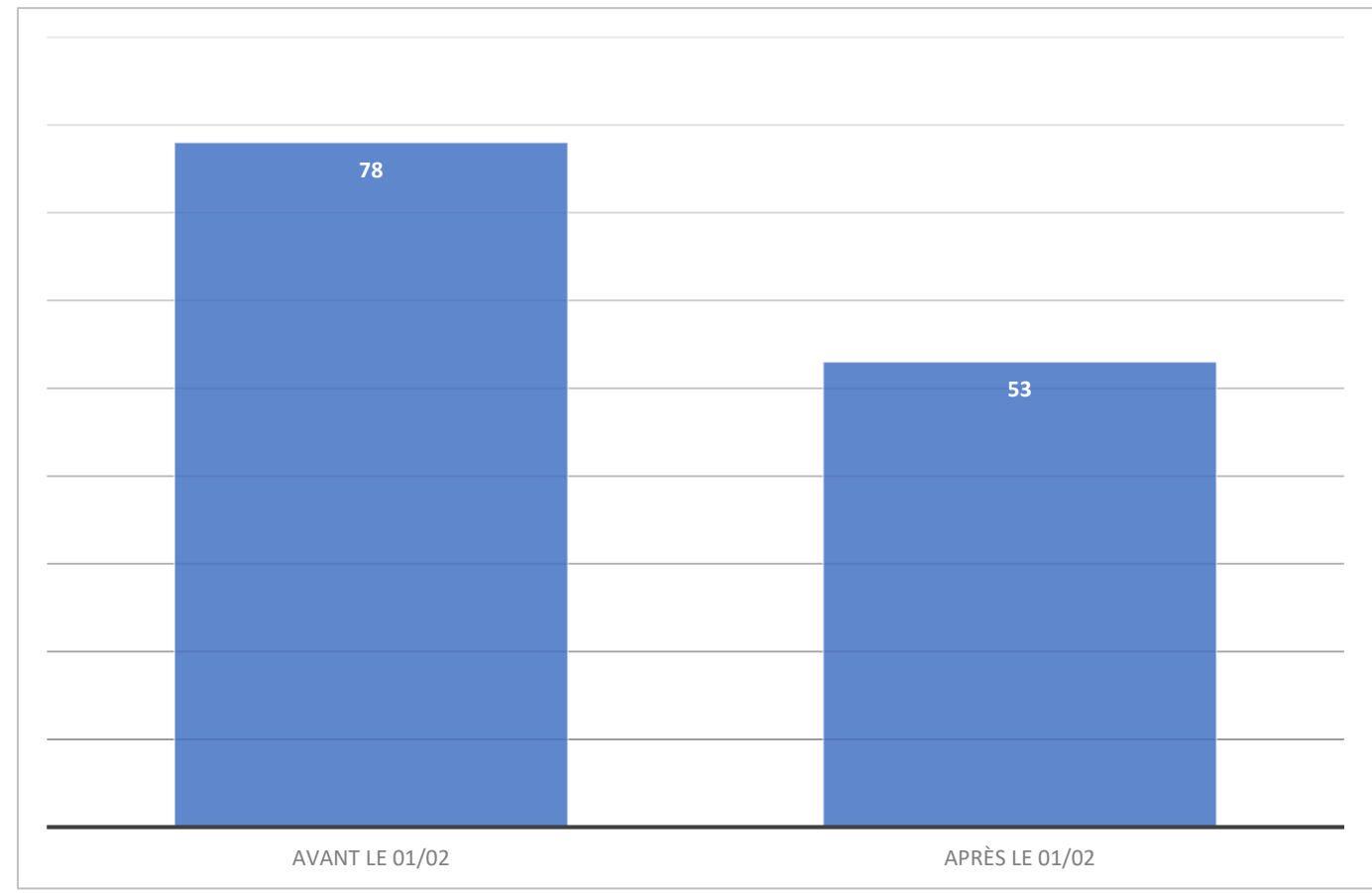
COMBIEN AVEZ EU DE CAS CONFIRMÉS POSITIFS ?





6 avril 2023

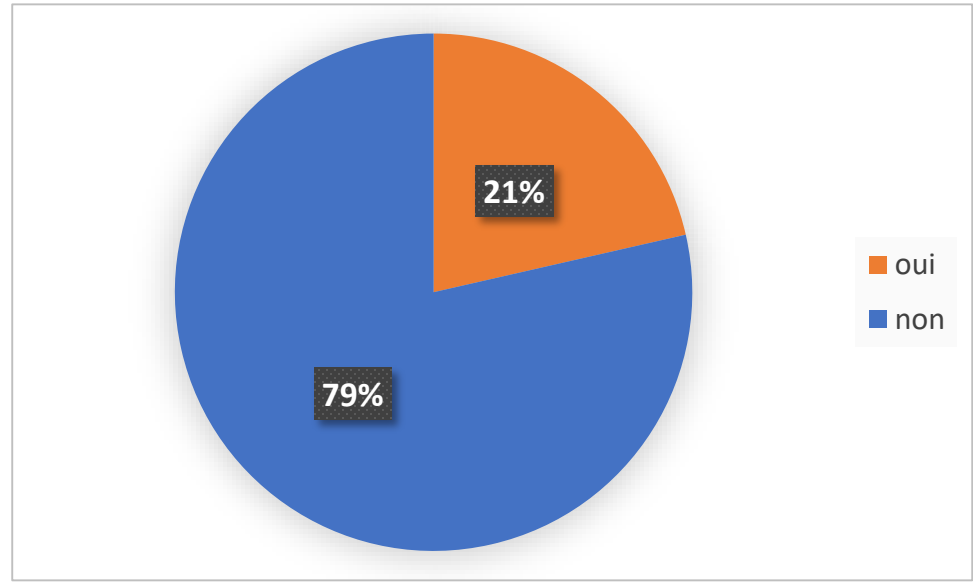
NOMBRE DE BILANS DE CONFIRMATION POST DNN POSITIF REÇUS ?





6 avril 2023

AVEZ-VOUS EU DES DIAGNOSTICS « COLLATÉRAUX » ?

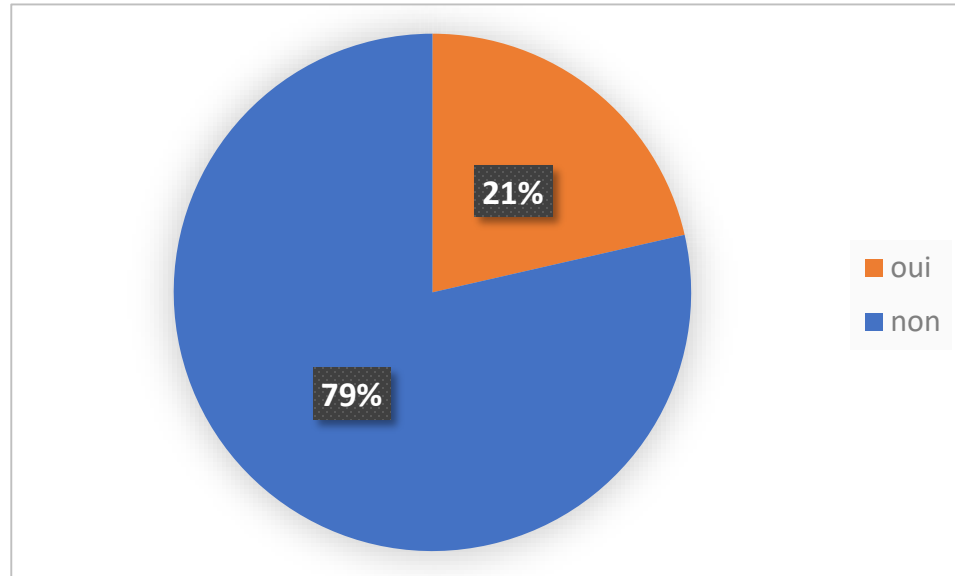


Lequel ?	A partir de quel diagnostic ?
Déficit primaire en carnitine chez une maman (diagnostic très probable, explorations en cours)	Déficit primaire en carnitine
Acidémie méthylmalonique	Leucinose
MADD	Déficit en MCAD



6 avril 2023

RECEVEZ-VOUS DES PRÉLÈVEMENTS DES DOM-TOM ?



Combien de prélèvements de DOM-TOM avez-vous reçu depuis le début du dépistage ?

1 à 5 pour 2 laboratoires

De quels DOM-TOM ?

Réunion

Mayotte, Guadeloupe



6 avril 2023

NOMBRE DE CHAQUE EXAMEN DEMANDÉ PAR LES RECO : CAA CAO AC, ...

Leucinose	14 CAA					
Phénylcétonurie	23 CAA		1 acylcarnitine			
Homocystinurie						
Tyrosinémie de type 1	9 CAA	1 CAO				1 dosage succinylacétone
Acidurie glutarique de type 1		13 CAO	12 AC sanguin	10 glutarylCn urinaire		
Acidurie isovalérique		9 CAO	3 acylCn			
Déficit primaire en carnitine		2 CAO	4 AC	4 acylcarnitine sérum	4 carnitine libre urinaire	
Déficit en MCAD		5 CAO	14 acylcarnitine			
Déficit en L-CHADD		43 CAO	45 AC			



6 avril 2023

COMBIEN DE PERSONNES SONT IMPLIQUÉES DANS LA PRISE EN CHARGE ET LE SUIVI DES PRÉLÈVEMENTS DE CONFIRMATION ?

Personnel non médical

- 1 technicien pour acyl et 1 technicien pour CAO
- 7
- 5
- 11
- 3
- CAA: 4 personnes formées; CAO: 3 personnes formées; AC: 3 personnes formées
- 7 techniciens ; 2 secrétaires
- 3 postes (Rotation des TLM sur ces postes)
- 4 techniciens
- 1
- 5
- 3
- 5
- difficile de répondre partage es taches

Personnel médical

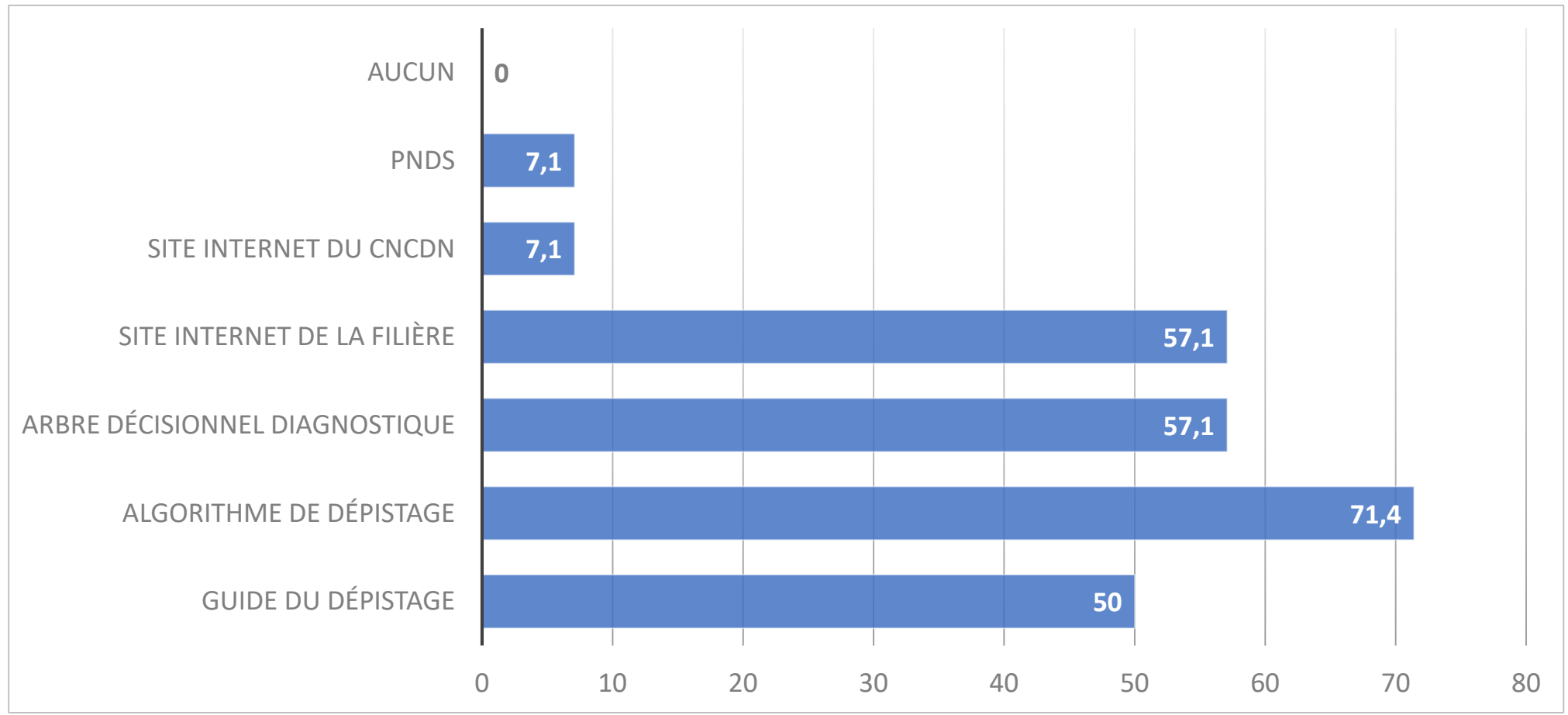
- 3
- 3
- 3
- 5
- 2
- 2
- 4
- 2
- 3 biologistes
- 1
- 5
- 1
- 1

Avez-vous du personnel financé pour cette action ? NON



6 avril 2023

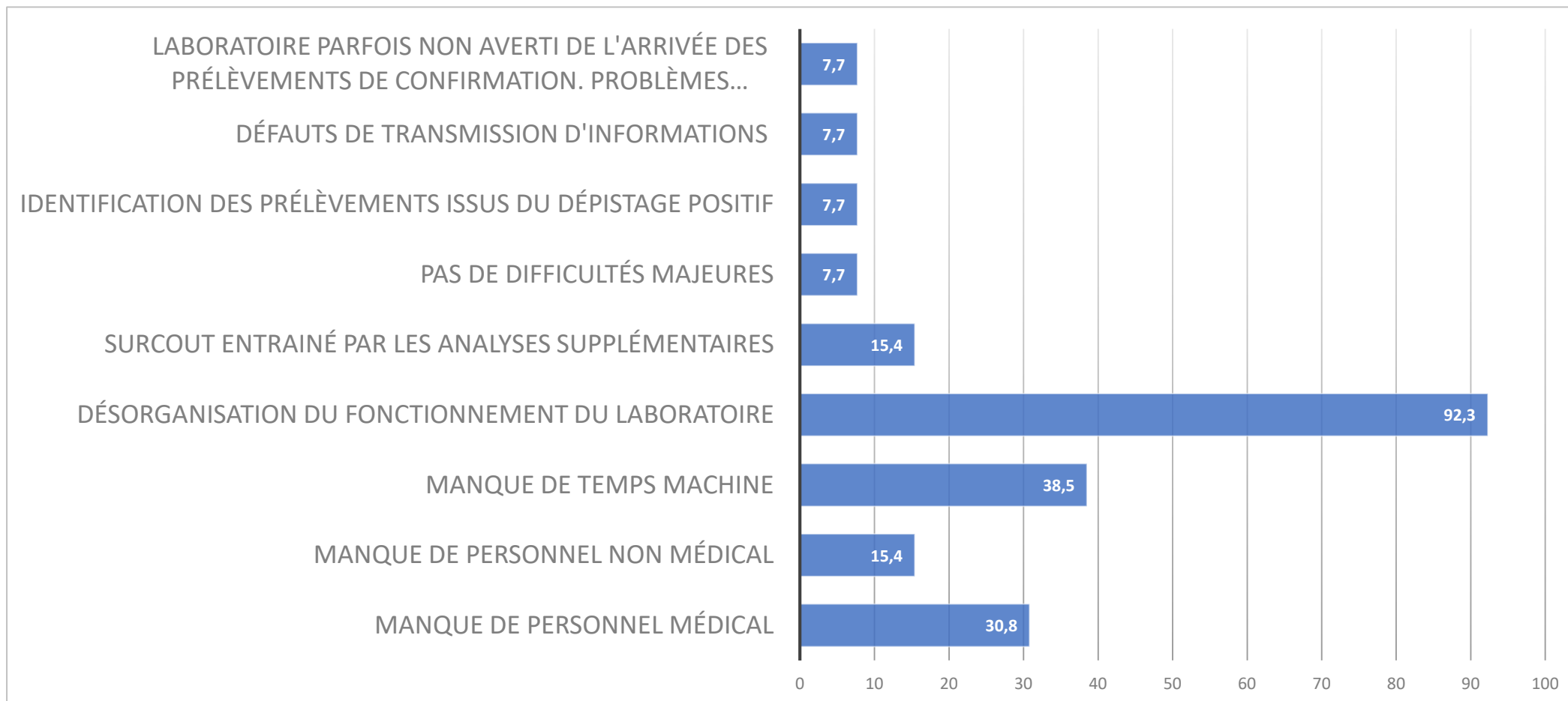
DE QUELS OUTILS VOUS SERVEZ-VOUS ?





6 avril 2023

QUELLES DIFFICULTÉS AVEZ-VOUS RENCONTRÉES ?





6 avril 2023

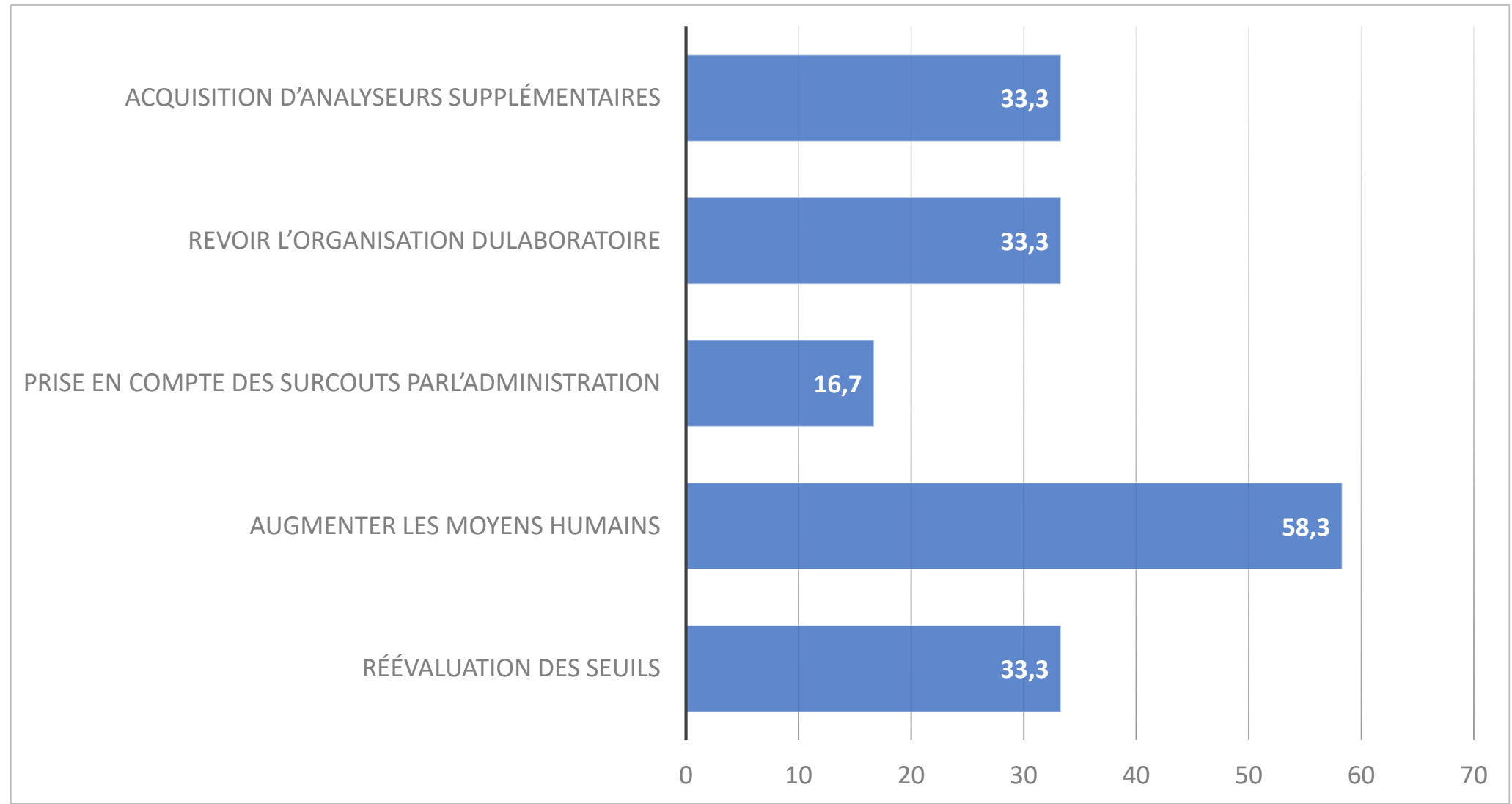
QUEL EST VOTRE RESENTI AU NIVEAU DE VOTRE CHARGE DE TRAVAIL SUITE AU CHANGEMENT DE SEUIL ?

- Aucun impact pour l'instant
- Nous avons très peu de faux positifs
- Amélioration (tous les dépistages positifs LCHAD l'ont été avant le changement de seuil)
- Nous avons reçu très peu de confirmations
- réorganisation du travail en raison des urgences plus fréquentes
- nette amélioration
- Désorganisation due à l'urgence non programmée.
- moins de demandes et donc moins de risque de désorganisation
- Moins de CAO (LCHAD)
- nette amélioration depuis la révision des seuils, difficultés ponctuelles d'organisation



6 avril 2023

QUELLES SONT SELON VOUS LES PISTES DE RÉOLUTION ?





6 avril 2023

QUELS SEUILS VOUS SEMBLERAIENT À REVOIR ? POURQUOI ?

- **Phénylalanine**, Méthionine et C0
- Le seuil **PCU**, trop bas
- non
- Cf. questionnaire dépistage Bordeaux. Faux positif **LCHAD**, **MSUD**, GA1 en tests de confirmation.
- **LCHAD** (C16OH)
- **LCHAD**, **MSUD**



6 avril 2023

COMMENTAIRES

- Améliorer communication et identification prélèvements entre centres de dépistage et de diagnostic
- Importance de disposer d'un back-up pour un LC-MS-MS des Acylcarnitines actuellement partagé.



Point de vue du laboratoire de dépistage



6 avril 2023

LEUCINOSE ET PHÉNYLCÉTONURIE

leucinose

NOMBRE DE NOUVEAU-NÉS SUSPECTS À L'ISSUE DU DÉPISTAGE, SIGNALÉS AU CLINICIEN POUR CONVOCATION

10

15

NOMBRE DE POSITIFS NORMALISÉS APRÈS TESTS DE SECONDE INTENTION (RATIOS)

817

206

NOMBRE DE RETESTS

1329

258

0 200 400 600 800 1000 1200 1400

■ avant le 01/02/23 ■ après le 01/02/23

Nombre de malades confirmés : 1

Phénylcétonurie

NOMBRE DE NOUVEAU-NÉS SUSPECTS À L'ISSUE DU DÉPISTAGE, SIGNALÉS AU CLINICIEN POUR CONVOCATION

37

84

NOMBRE DE RETESTS

704

597

0 100 200 300 400 500 600 700 800

■ avant le 01/02/23 ■ après le 01/02/23

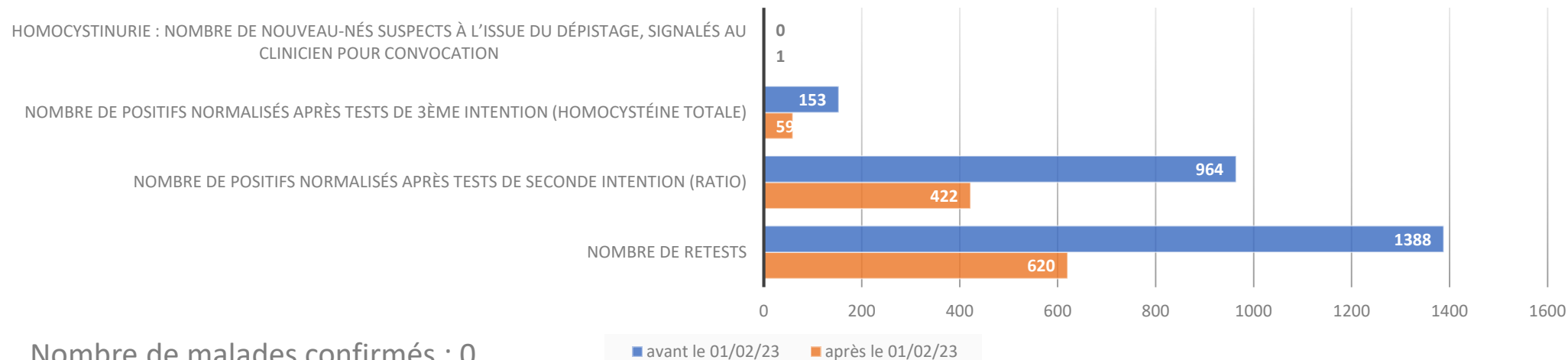
Nombre de malades confirmés : 12



HOMOCYSTINURIE ET TYROSINÉMIE TYPE 1

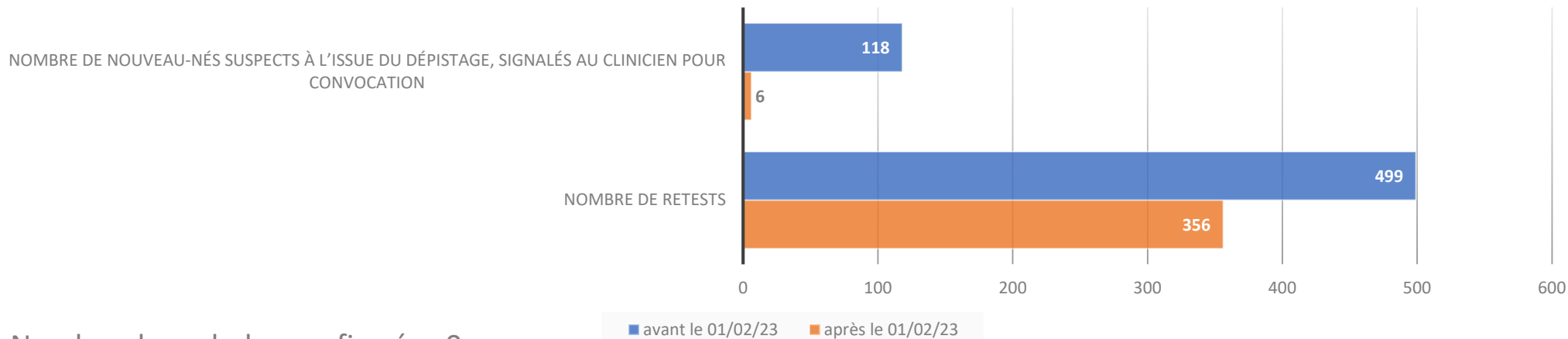
6 avril 2023

Homocystinurie



Nombre de malades confirmés : 0

Tyrosinémie de type 1



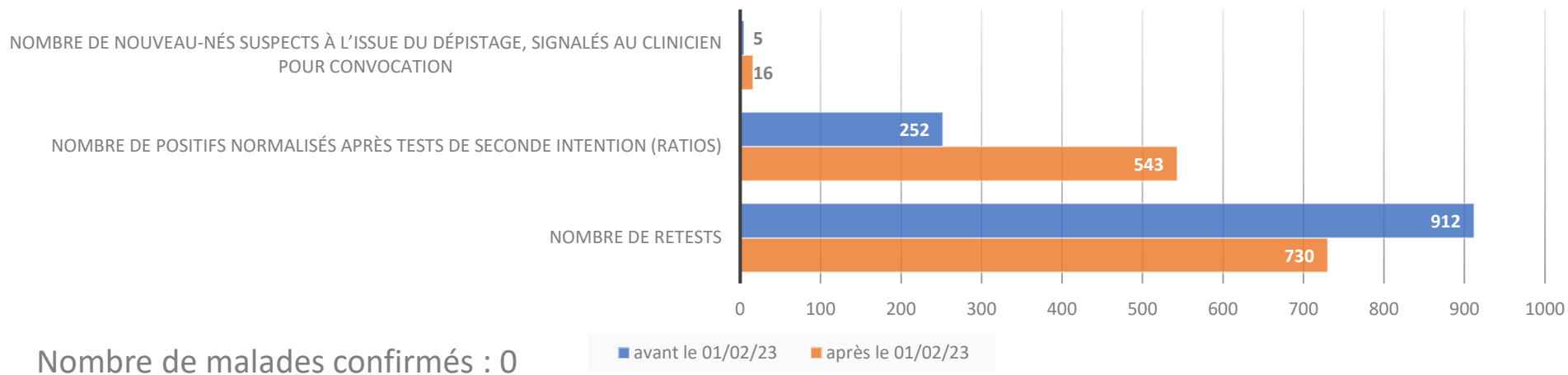
Nombre de malades confirmés : 0



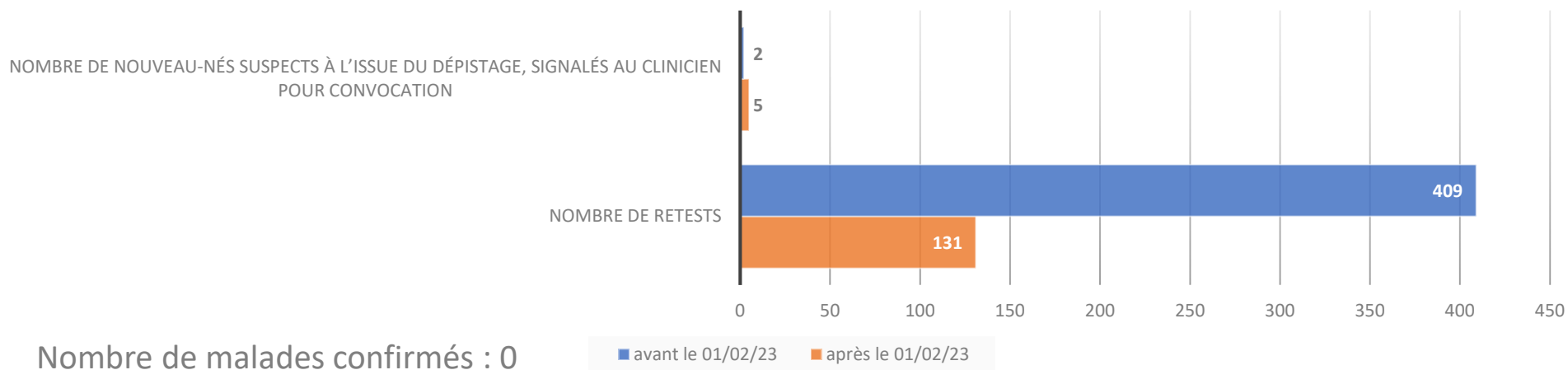
6 avril 2023

ACIDURIE GLUTARIQUE DE TYPE 1 ET ACIDURIE ISOVALÉRIQUE

Acidurie glutarique de type 1



Acidurie isovalérique

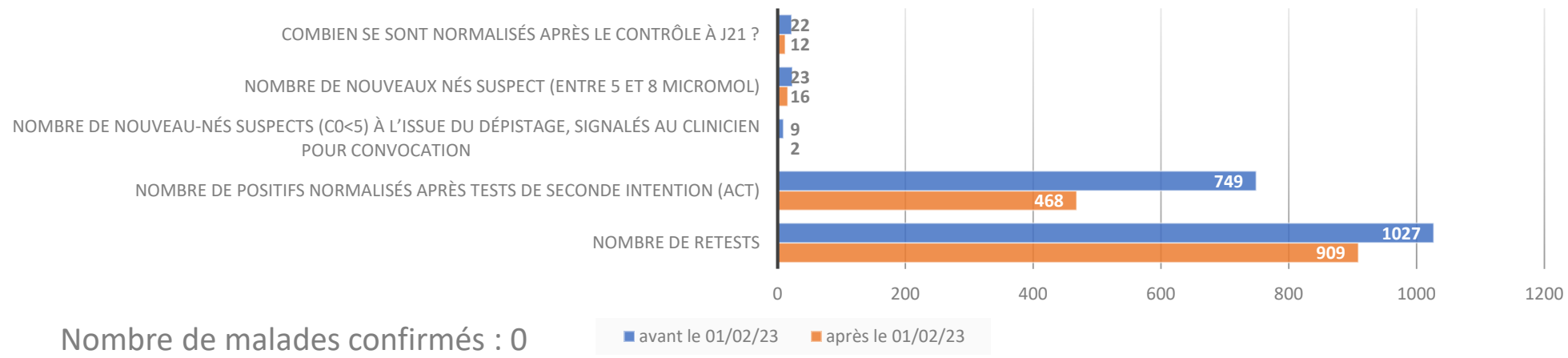




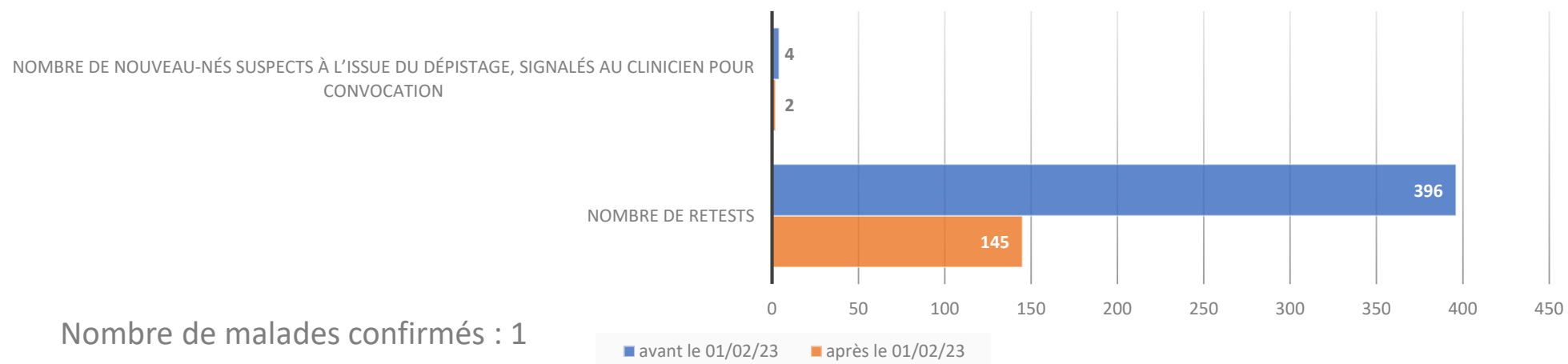
6 avril 2023

DÉFICIT PRIMAIRE EN CARNITINE ET DÉFICIT EN MCAD

Déficit primaire en carnitine



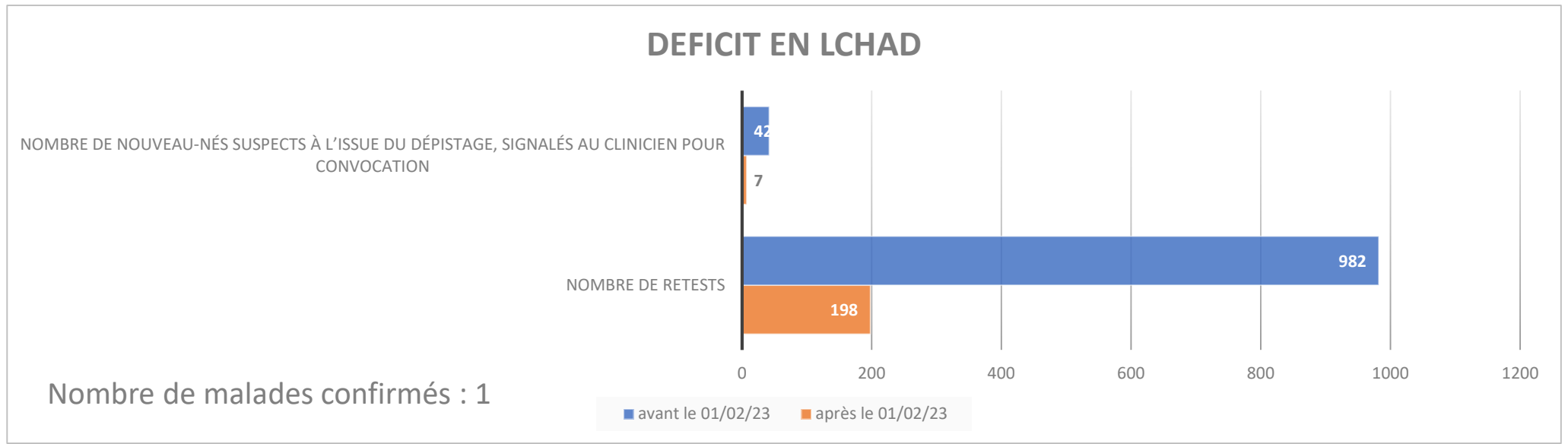
MCAD





6 avril 2023

DÉFICIT EN LCHAD



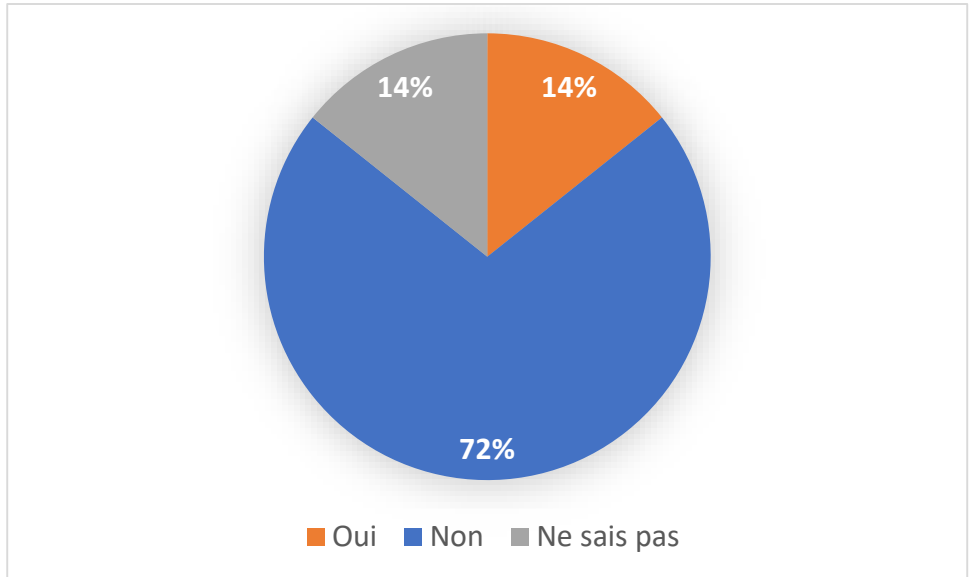


6 avril 2023

NOMBRES DE RETEST

Pathologie	mini	maxi	moyenne	médiane
Leucinose (avant le 1/02)	2	384	95	60,5
Leucinose (après le 1/02)	4	103	25	14,5
Phénylcétonurie (avant le 1/02)	1	226	50	12
Phénylcétonurie (après le 1/02)	1	205	42	15
Homocystinurie (avant le 1/02)	13	247	99	64
Homocystinurie (après le 1/02)	5	118	44	29,5
Tyrosinémie de type 1 (avant le 1/02)	0	258	41,5	7
Tyrosinémie de type 1 (après le 1/02)	0	241	26	0,5
Acidurie glutarique de type 1 (avant le 1/02)	8	346	65	28,5
Acidurie glutarique de type 1 (après le 1/02)	16	106	52	42
Acidurie isovalérique (avant le 1/02)	0	246	31	1
Acidurie isovalérique (après le 1/02)	0	103	10	1
Déficit primaire en carnitine (avant le 1/02)	15	232	85,5	59,5
Déficit primaire en carnitine (après le 1/02)	3	249	70	66
Déficit en MCAD (avant le 1/02)	0	228	28	0
Déficit en MCAD (après le 1/02)	0	118	10	0
Déficit en LCHAD (avant le 1/02)	13	252	70	30
Déficit en LCHAD (après le 1/02)	0	104	14	5

AVEZ-VOUS EU DES DIAGNOSTICS « COLLATÉRAUX » ?

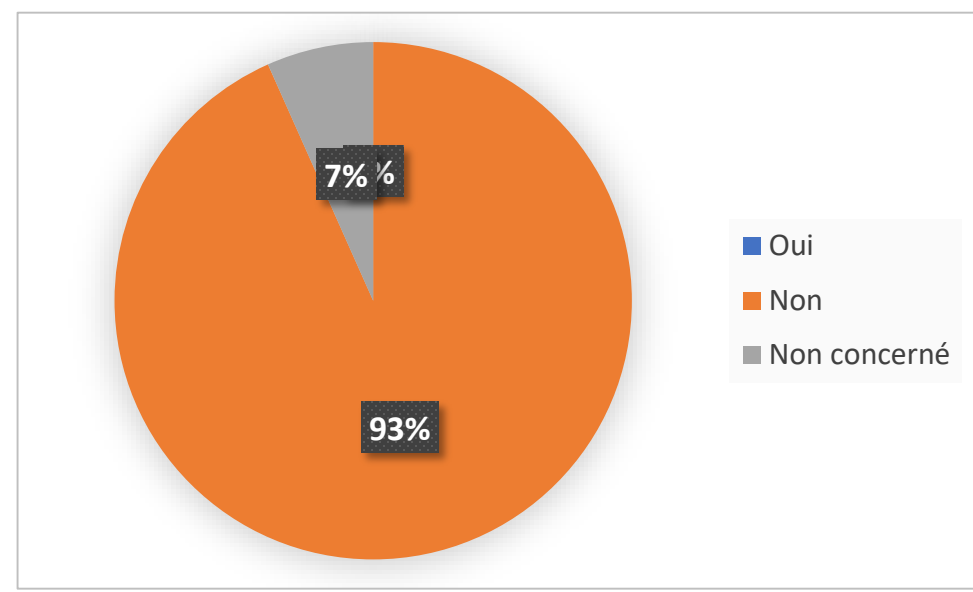


Lesquels ?	A partir de quel(s) dépistage (s) ?
Glutarique type II	Déficit MCAD
2 cas : AMM (MSUD) et dysplasie hypoglycémie	Leucinose, Phénylcétonurie, Acidurie glutarique de type 1



AVEZ-OU DES CAS POSITIFS DES DROM-COM ?

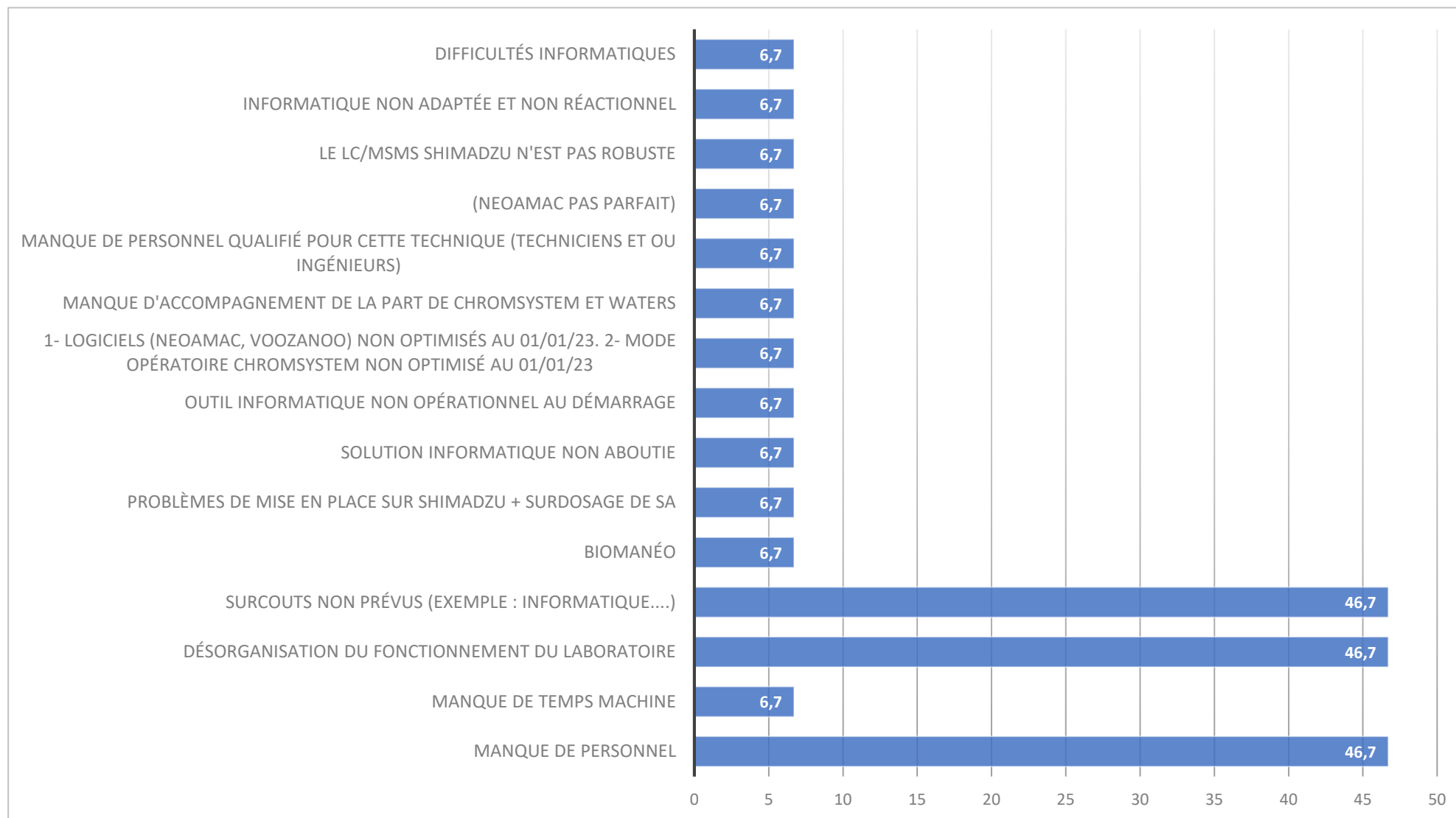
6 avril 2023





6 avril 2023

QUELLES DIFFICULTÉS AVEZ-VOUS RENCONTRÉES ?





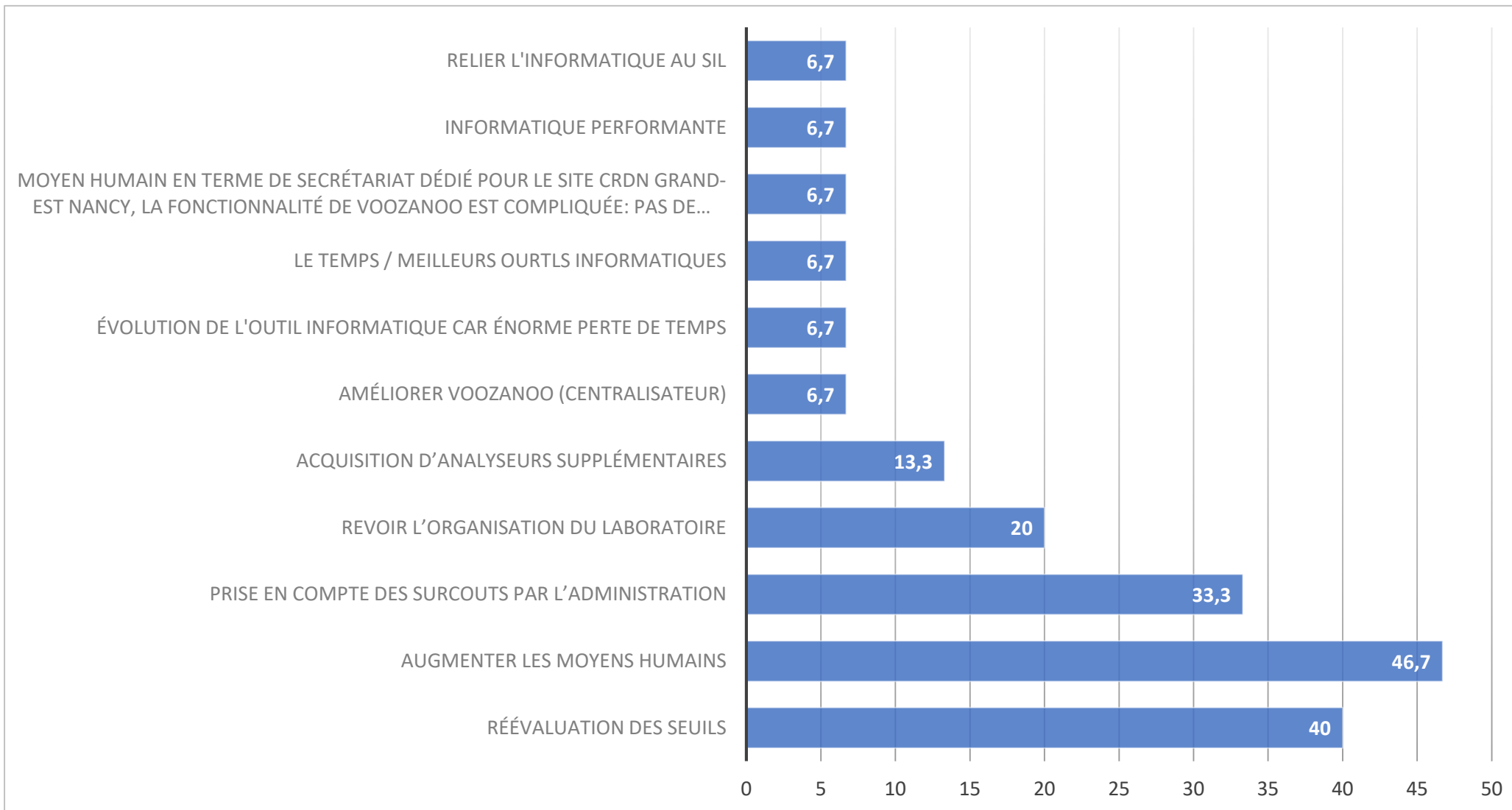
6 avril 2023

QUEL EST VOTRE RESENTI AU NIVEAU DE VOTRE CHARGE DE TRAVAIL SUITE AU CHANGEMENT DE SEUIL ?

- Nette amélioration
- Diminution significative du nombre de retest
- Beaucoup mieux
- Nette amélioration du nombre de retests.
- Allègement de la charge de travail (nombre de retests a diminué).
- 1er mois compliqué suite à des problèmes machine
- Gain de temps et baisse du nombre de retest
- Nette amélioration
- Grande amélioration
- Nette amélioration. Avons évité le burn-out de techniciennes.
- Charge globale, aussi bien pour les biologistes que pour les techniciennes
- Soulagement



QUELLES SONT SELON VOUS LES PISTES DE RÉOLUTION ?





6 avril 2023

QUELS SEUILS VOUS SEMBLERAIENT À REVOIR ? POURQUOI ?

- Le **C0** génère beaucoup de retests mais c'était prévu
- **Acidurie glutarique type I** et CUD (beaucoup de retests)
- **PHE MET C0**
- **C5DC** (acidurie glutarique I): nous avons beaucoup de retests avec quelques enfants convoqués: est-ce que nous surestimons nos résultats (résultats EEQ et CQI pourtant OK pour le moment) ? Ou est-ce que le seuil mériterait d'être augmenté ?
- **GA1** nombre de retests importants. Résultats de notre laboratoire en accord avec la révision du seuil de C0 de 8 à 7 $\mu\text{mol/L}$. PCU : introduction du rapport Phe/Tyr pour éliminer un nombre important faux positifs du dépistage.
- **PCU**
- **PCU** (mettre un seuil intermédiaire à 150) **HCY**(seuil de retest à augmenter)
- **C5DC**
- Probablement pour la **Phénylcétonurie**, beaucoup des enfants suspects ne sont pas confirmés par les contrôles
- Pour le moment aucun
- aucun



6 avril 2023

COMMENTAIRES

- Un partage d'expériences entre biologistes pourrait être utile
- Surcoûts non prévus (Biomano) et agitateur
- Besoin de clarifier l'arbre décisionnel de la CUD sur l'interprétation des ACT à J21.
- Pour mieux interpréter les données, il serait intéressant d'avoir le nombre de NN / période. Pour Lyon : 3536 en Janvier et 5527 pour février et jusqu'au 24 mars.



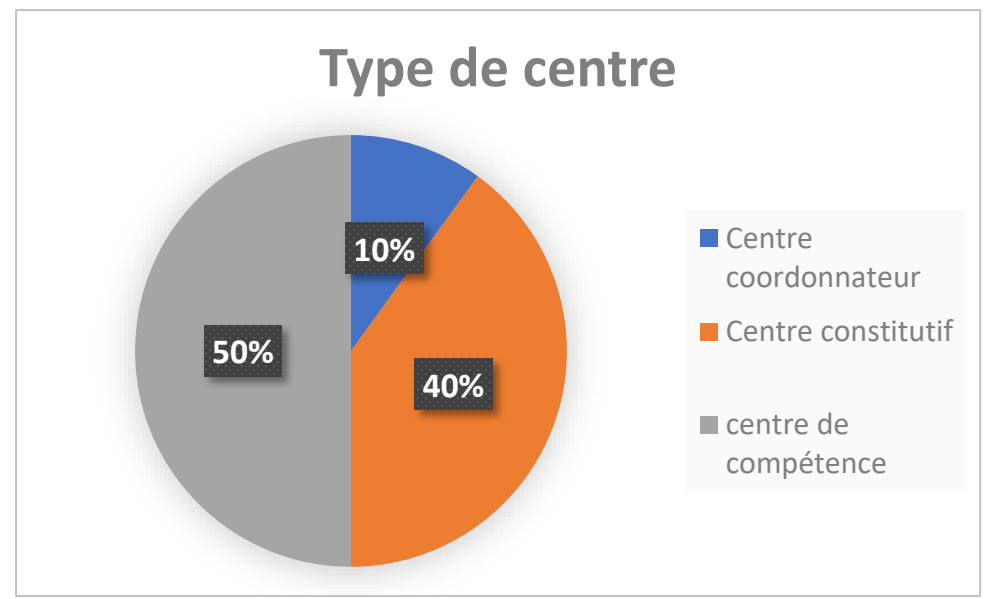
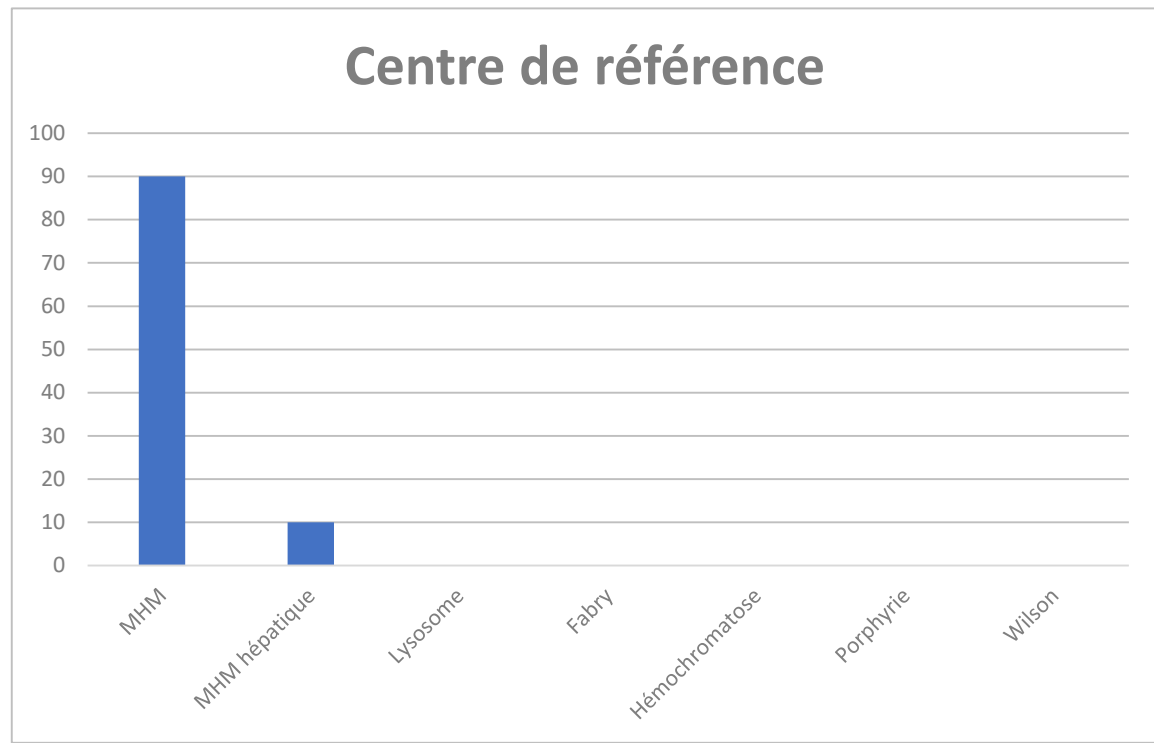
Point de vue du diététicien



6 avril 2023

LES PARTICIPANTS

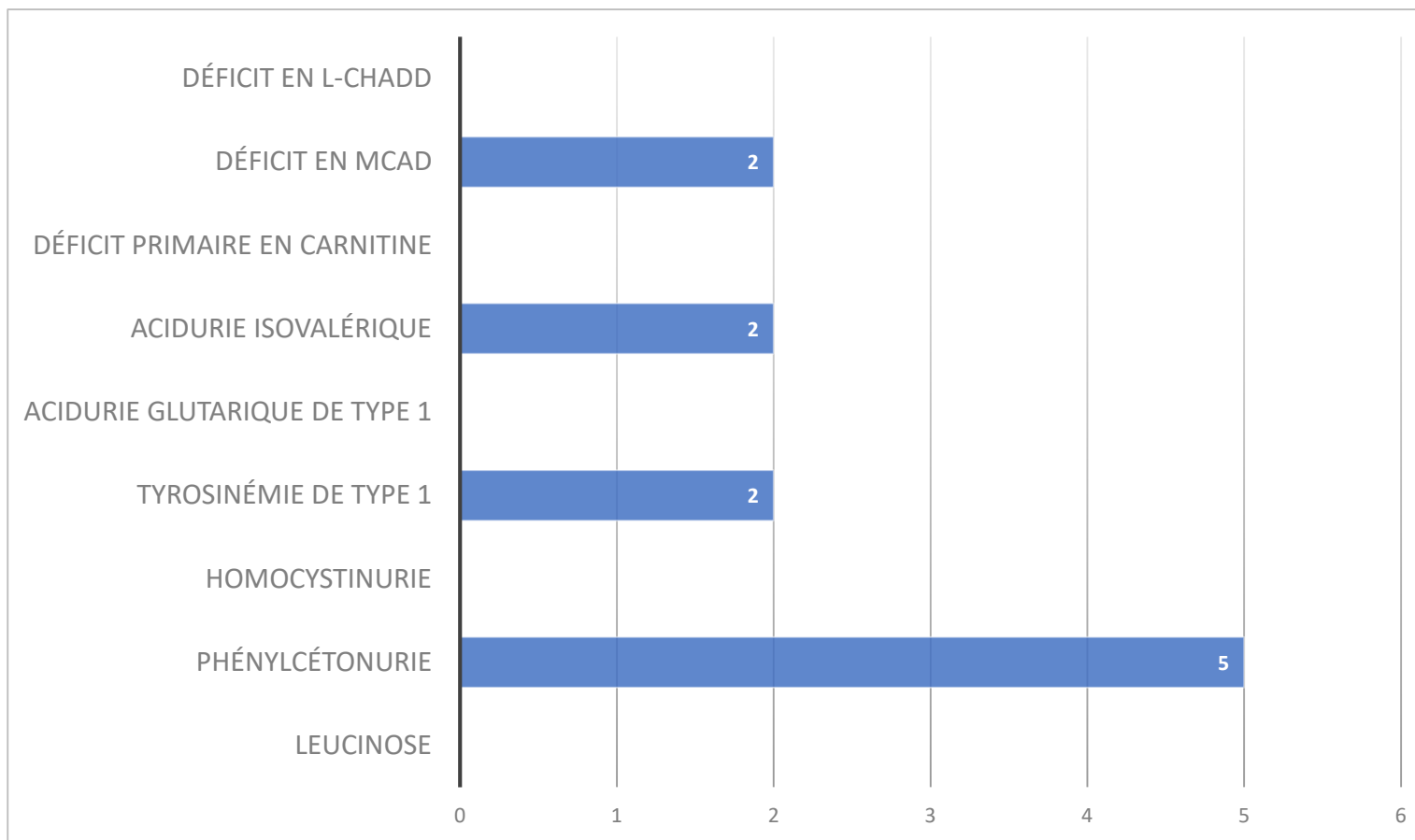
- 10 retours





6 avril 2023

NOMBRES DE CAS POSITIFS



Phénylcétonurie :

- 1 dans un centre constitutif
- 3 dans un centre de compétence
- 1 dans un centre de compétence

Acidurie isovalérique :

- 1 dans un centre coordonnateur
- 1 dans un centre de compétence

Déficit en MCAD :

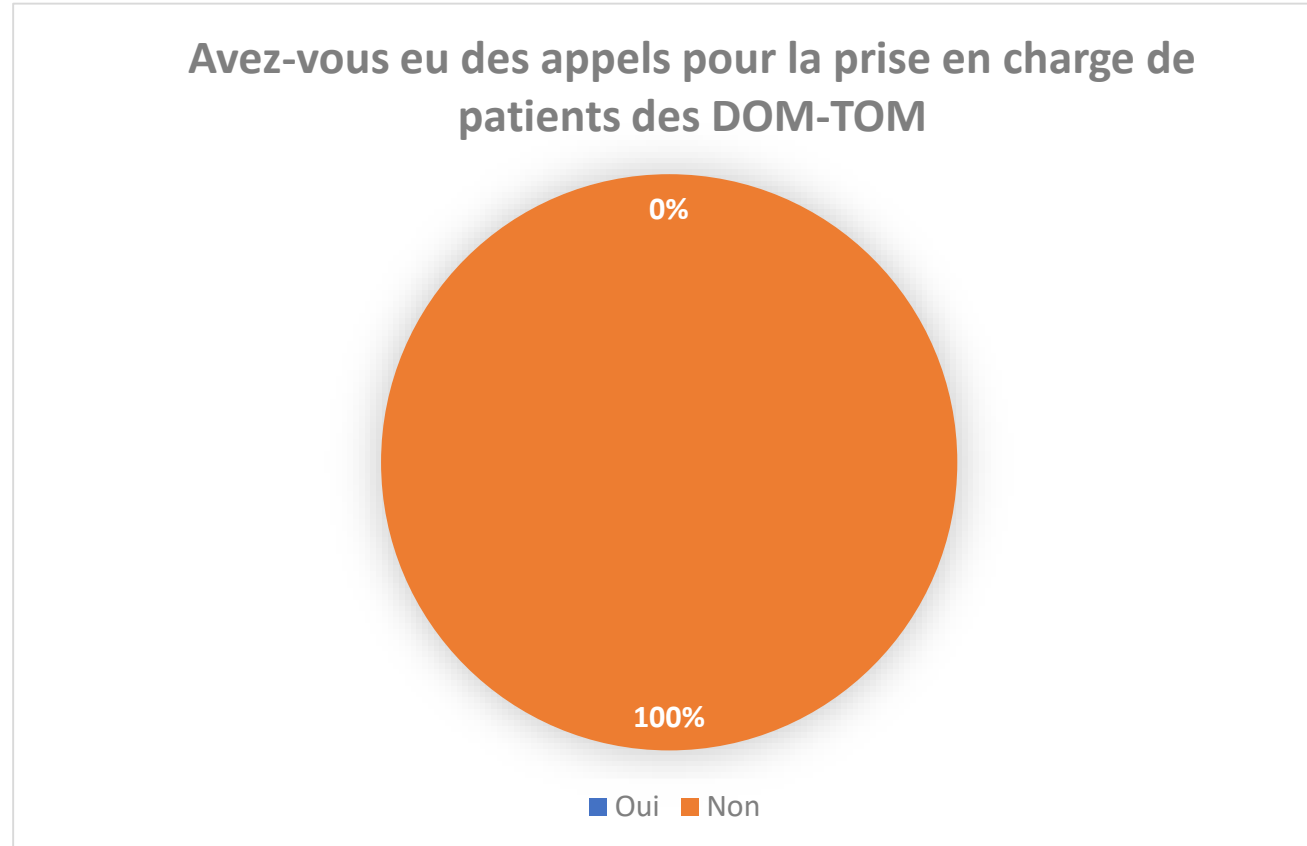
- 1 dans un centre constitutif
- 1 dans un centre de compétence

Tyrosinémie :

- 1 dans un centre constitutif
- 1 dans un centre de compétence



APPELS POUR LA PRISE EN CHARGE DE PATIENTS DES DOM-TOM ?

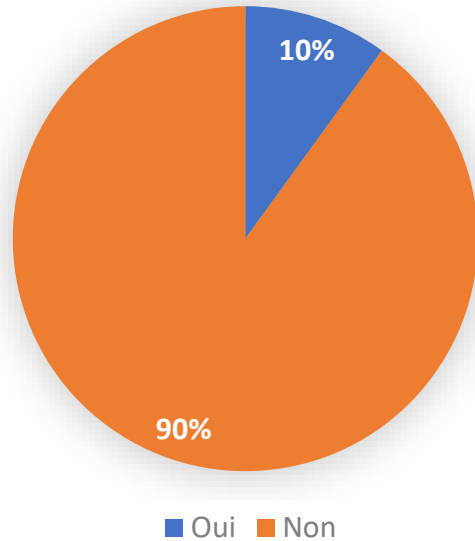




6 avril 2023

APPELS POUR LA PRISE EN CHARGE DE PATIENTS EN DEHORS DE CENTRES MALADIES RARES?

Avez-vous eu des appels pour la prise en charge de patients en dehors de centres de référence, constitutif ou de compétence ?

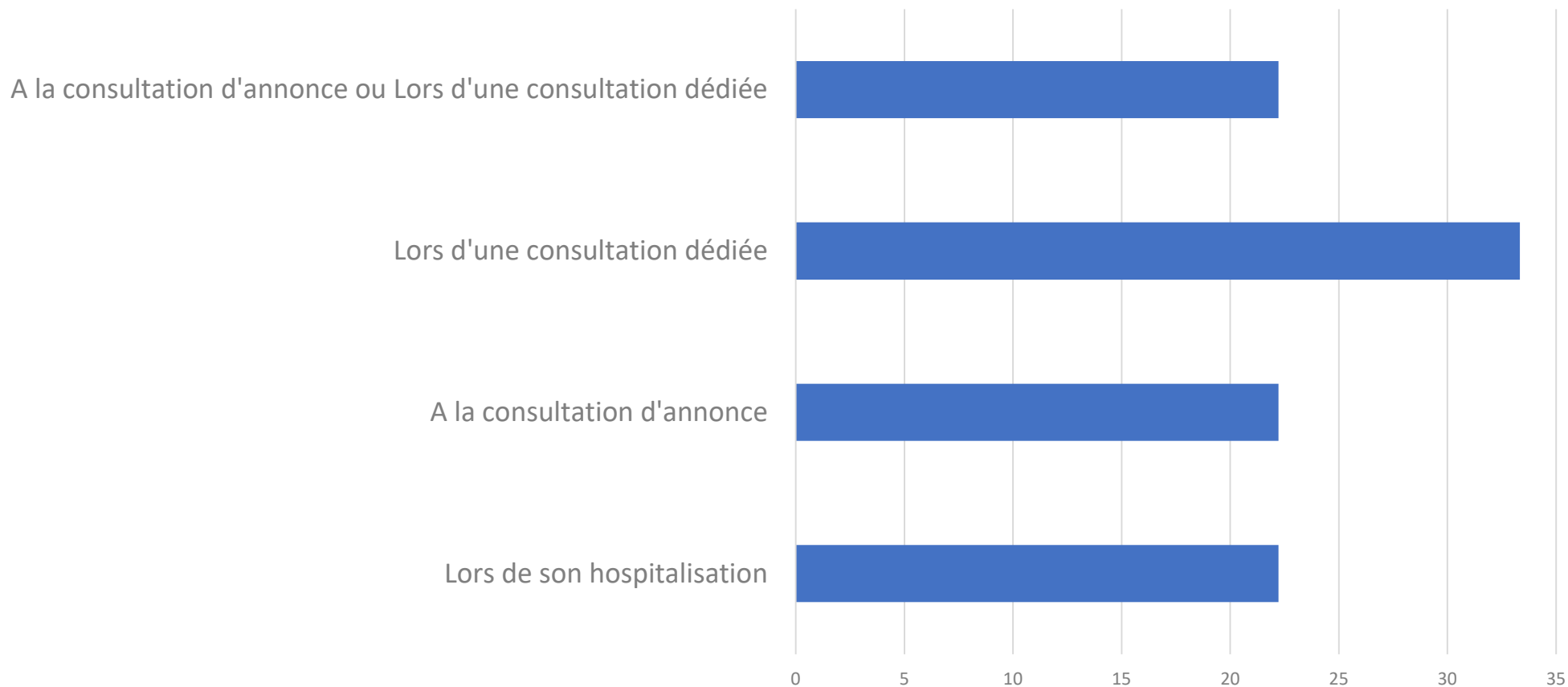


Combien ? 1 à 5



6 avril 2023

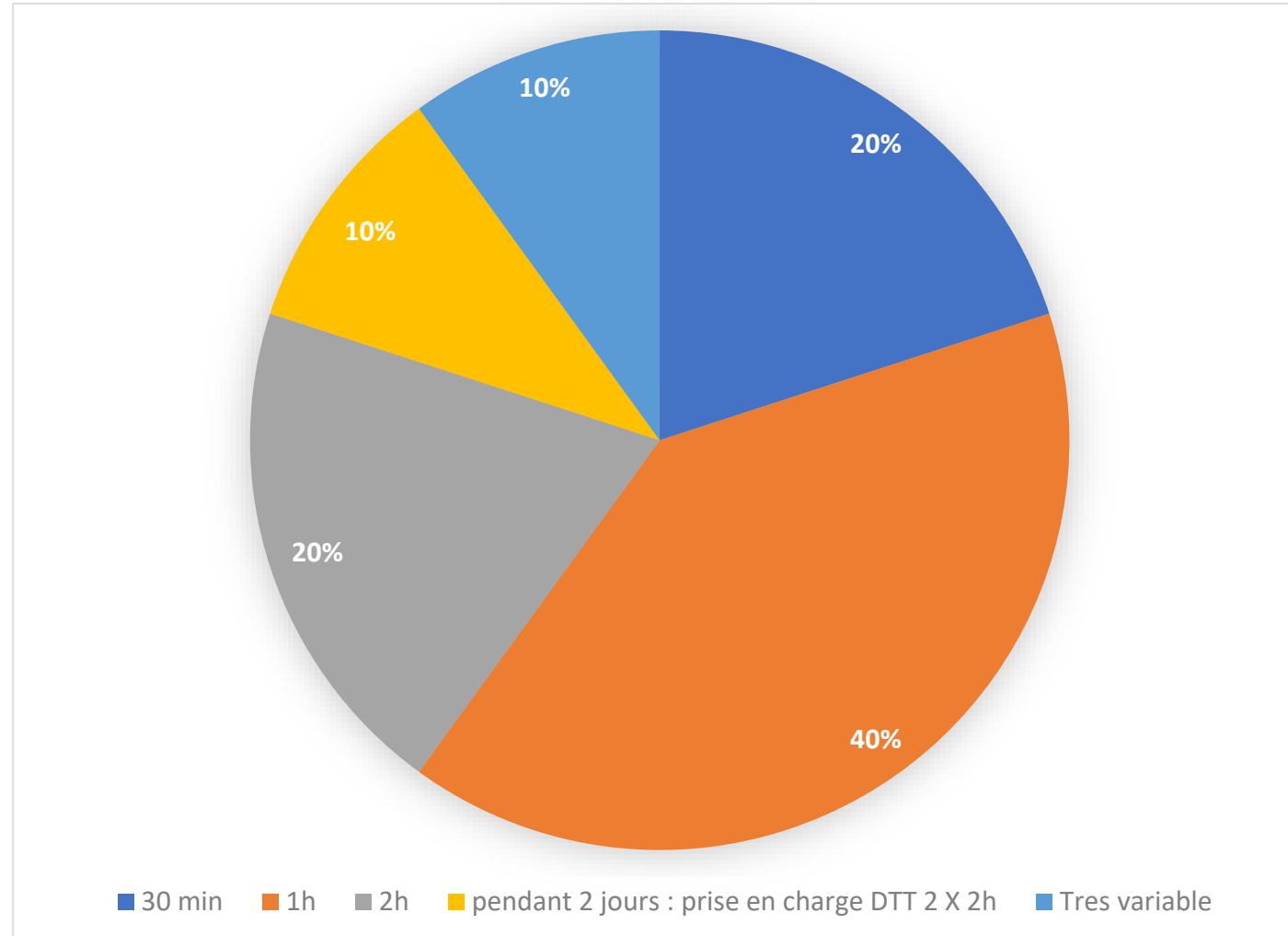
QUAND VOYEZ-VOUS LES PATIENTS?





DUREE DE LA PREMIERE CONSULTATION

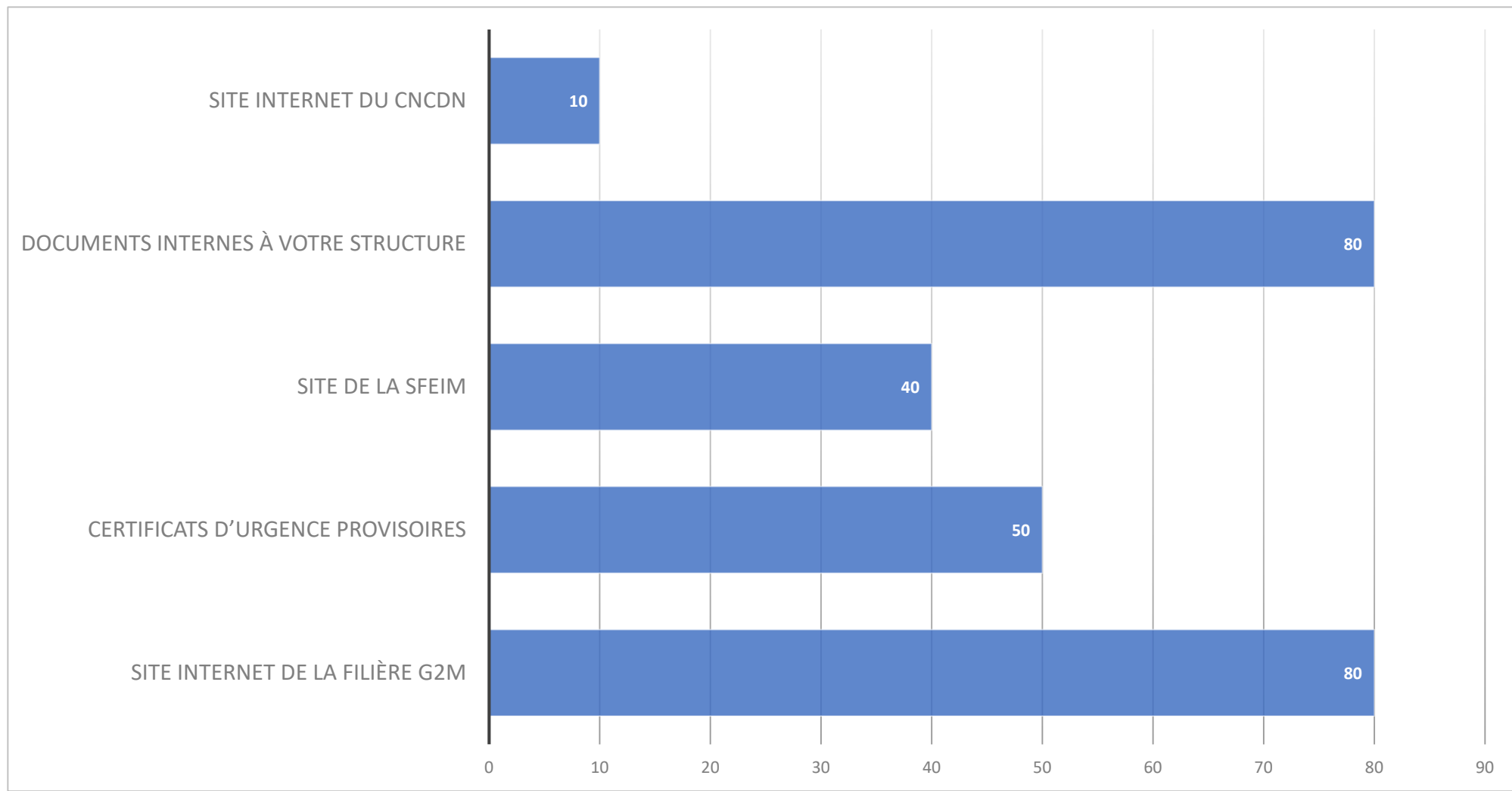
6 avril 2023





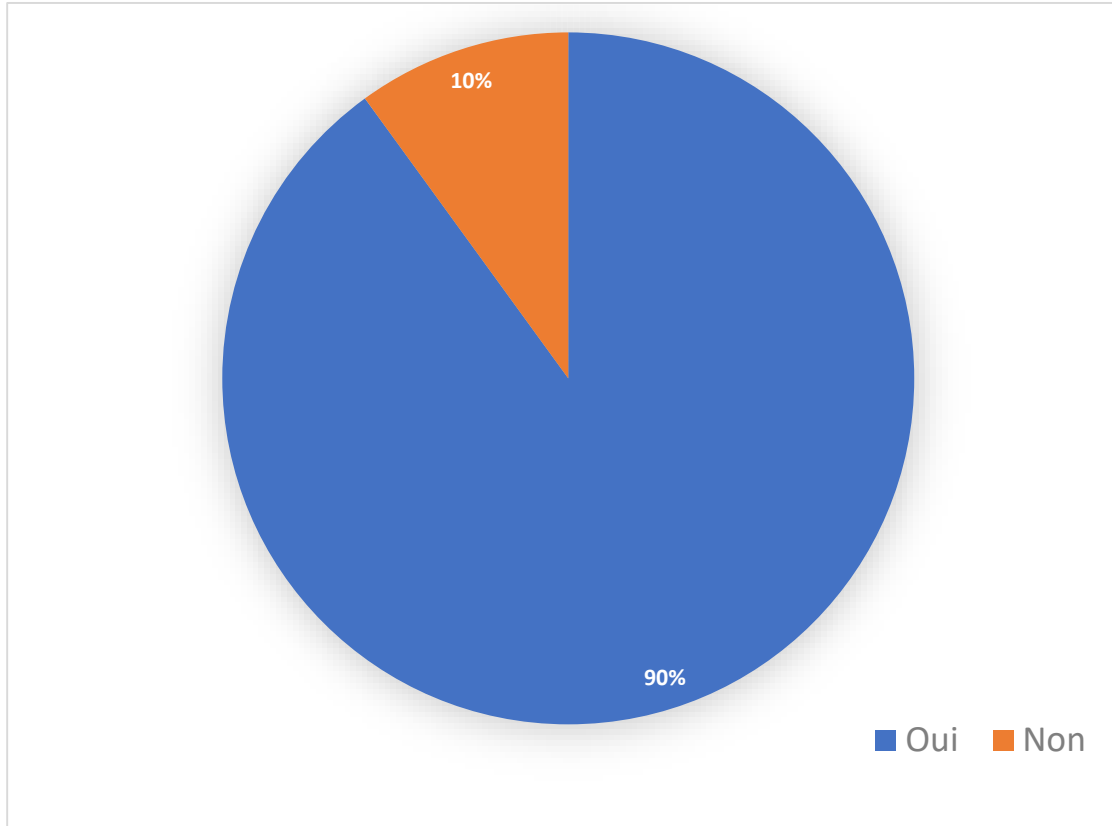
6 avril 2023

DE QUELS OUTILS VOUS SERVEZ-VOUS ?



6 avril 2023

VOUS SEMBLENT-ILS ADAPTES ?



Quel type d'outils supplémentaire vous serait utile ?

- Plus de pratique pour les DTTs peu formées. Les boites à outils sont trop compliquées
- Des documents spécifiques diététiques à remettre à la découverte sur les 1eres semaines et mois.
- livret pour les MCAD (projet en tête pour le groupe des diet SFEIM/filière)



6 avril 2023

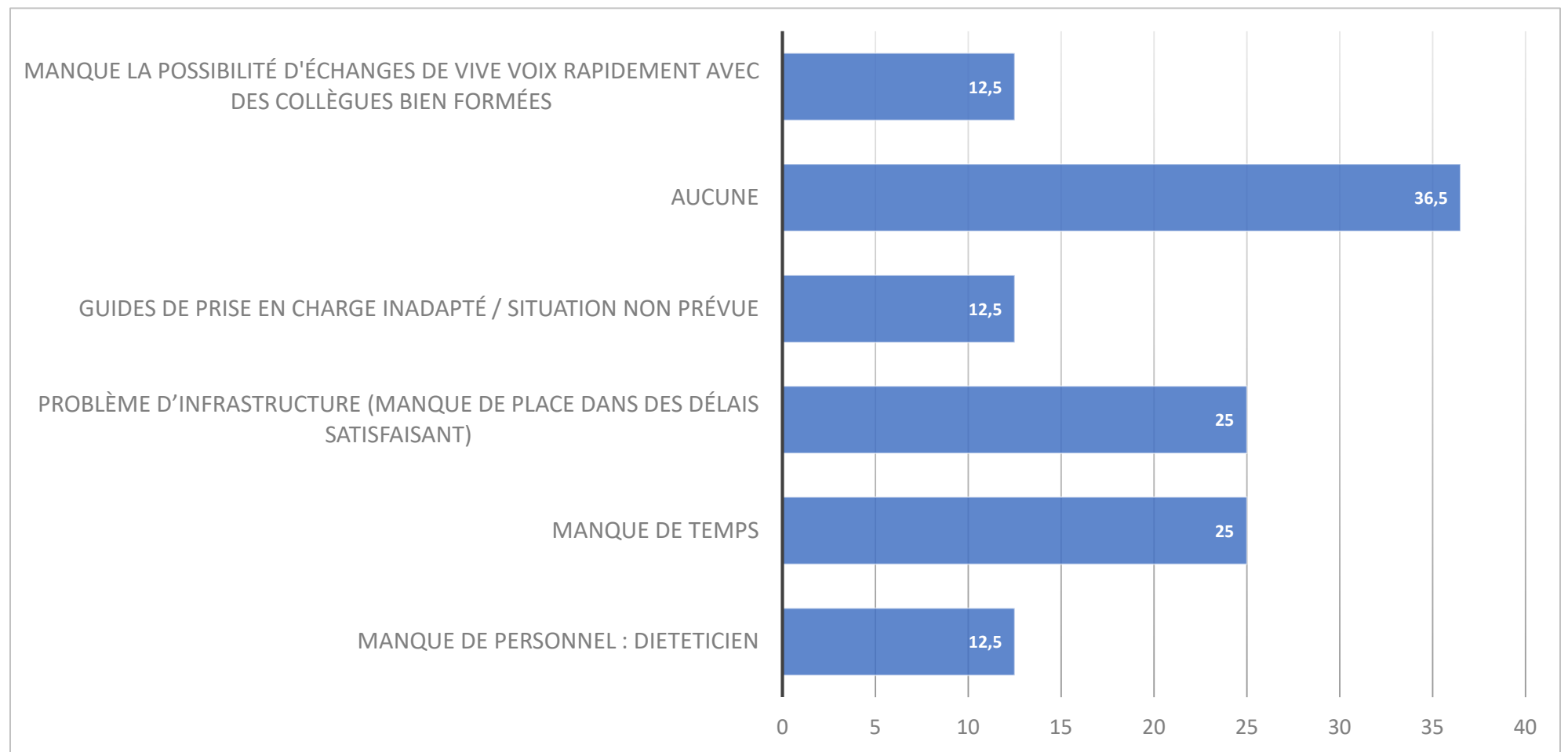
TEMPS DE CONSULTATION SUPPLÉMENTAIRE CHAQUE SEMAINE DU AUX NOUVEAUX DÉPISTAGES

- 30min
- aucun temps de CS
- 1h
- Pas de consultation chaque semaine.
- Lors du mois de janvier, beaucoup de faux positifs LCHAD ayant engendré du temps diététique pour trouver le produit diététique spécifique en urgence. Depuis, peu temps engendré pour les nouveaux dépistages.
- 1 à 2h
- 1h/consultation en moyenne



6 avril 2023

QUELLES DIFFICULTÉS AVEZ-VOUS RENCONTRÉES ?





6 avril 2023

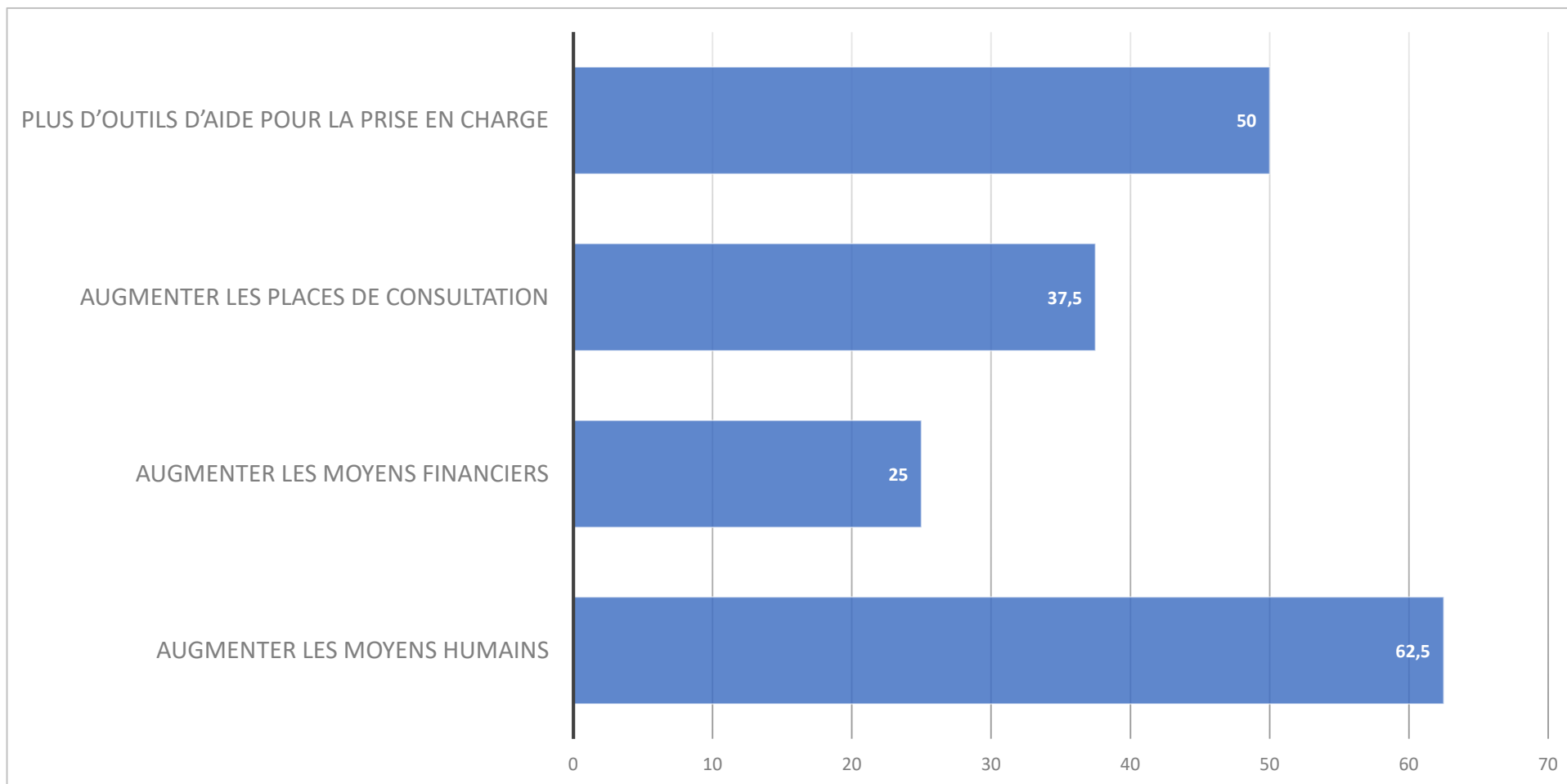
QUEL EST VOTRE RESENTI AU NIVEAU DE VOTRE CHARGE DE TRAVAIL SUITE AU CHANGEMENT DE SEUIL ?

- Beaucoup de suspicion suite au seuil de MCAD début d'année. Pour le moment pas de changement concernant notre activité.
- Expérience ponctuelle
- NC
- Pas assez de recul
- Nous n'avons pas encore eu de dépistage positif au niveau du CHRU de Strasbourg depuis.
- Non concernée car en tant que diet nous agissons après le médecin et nous n'avons pas eu de + sauf un PCU



6 avril 2023

QUELLES SONT SELON VOUS LES PISTES DE RÉOLUTION ?





6 avril 2023

COMMENTAIRES

- Mise en place d'ateliers DTT sur la prise en charge de 2 types de pathologie et pas plus pour ne pas "noyer" les participants
- Beaucoup de faux positif
- Peu de recul encore après ces 3 premiers mois post nouveaux dépistages néonataux.
- Au niveau diet peu de recule à ce jour



6 avril 2023

CONCLUSION

- Disparités entre les centres ou entre labos
- Impact du changement de seuil plus important pour les laboratoires de diagnostic