UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG

NEUGEBORENENSCREENING HEIDELBERG

INFORMATIONS POUR LES PARENTS

Chers parents,

La naissance de votre enfant est proche ou vient tout juste d'avoir lieu. Nous vous souhaitons le meilleur pour votre enfant. La plupart des enfants naissent en bonne santé et le restent. Cependant, il existe des maladies congénitales rares, à priori non détectables par des signes cliniques externes 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. La participation au dépistage néonatal est volontaire. Pour que ces examens puissent être effectués sur votre enfant, votre accord est nécessaire en signant (au moins un des titulaires de l'autorité parentale) le formulaire de consentement.

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, en l'absence de traitement, entraîner des lésions organiques, un handicap physique ou mental, des infections graves, voire la mort. Un dépistage précoce permet, dans la plupart des cas, de prévenir ou d'atténuer les conséquences de la maladie par l'administration de médicaments, le respect d'un régime alimentaire ou d'autres mesures spécifiques. Il est préférable d'effectuer l'examen au cours du deuxième ou du troisième jour de vie en prélevant quelques gouttes de sang sur le papier-filtre et en les envoyant à un laboratoire de dépistage. Les précisions sur le déroulement de l'examen et les différentes maladies sont fournies à partir de la page 2.

Dépistage néonatal de la mucoviscidose (mucoviscidose)

En même temps que le dépistage néonatal des troubles congénitaux du métabolisme, des hormones, 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.

Les enfants atteints de mucoviscidose produisent un mucus visqueux dans les poumons et d'autres organes. Ceux-ci s'enflamment en permanence. En règle générale, ces enfants ont une insuffisance pondérale et grandissent mal.

En cas d'évolution grave, la fonction pulmonaire peut être considérablement affectée. Le but du dépistage de la mucoviscidose est de détecter la maladie le plus tôt possible pour initier au plus vite le traitement nécessaire, ce qui améliore considérablement la qualité de vie et augmente la longévité de l'enfant. Conformément aux dispositions légales de la loi sur le diagnostic génétique, un médecin doit impérativement fournir des informations avant de procéder au dépistage néonatal de la mucoviscidose.

Lorsque tous les examens sont terminés, l'échantillon de sang de votre enfant est conservé pendant trois mois, conformément aux dispositions légales, puis il est détruit.

Centre hospitalier universitaire de Heidelberg
Centre de pédiatrie et de médecine de l'adolescence
Centre du métabolisme Dietmar Hopp
Dépistage néonatal
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg

Tél. : 06221 56-8278 ; -8475
www.neugeborenenscreening.uni-hd.de

ÉTAT : JANVIER 2025

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 1 000. Si elles ne sont pas traitées, elles peuvent entraîner des lésions d'organes, des handicaps physiques ou mentaux, des infections graves ou même la mort. Afin de dépister ces maladies, un examen sanguin, appelé dépistage néonatal, est recommandé pour tous les nouveau-nés depuis plus de 50 ans en tant qu'examen préventif. Ces dernières années, ces examens ont encore été améliorés, 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 le dépistage sera-t-il réalisé ?

Au cours du deuxième ou du troisième jour de vie (de la 37e à la 72e heure après la naissance), au plus tard en même temps que le deuxième examen préventif de votre enfant, le U2, quelques gouttes de sang (de la veine ou du talon) sont déposées sur une carte en papier filtre et envoyées immédiatement après séchage 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 de maladie.

Quelles maladies sont recherchées ?

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 deux troubles hormonaux, d'immunodéficiences combinées sévères (SCID), de la drépanocytose (SCD) et de l'amyotrophie spinale (SMA). Les symptômes et conséquences de ces maladies sont décrits en détail ci-dessous.

En somme, on trouve l'une de ces maladies chez environ un nouveau-né sur 1 000. Dans la plupart des familles concernées, il n'y avait jamais eu de telles maladies auparavant. Les enfants concernés semblent en parfaite santé à la naissance, de sorte que seul le dépistage néonatal puisse les préserver de troubles du développement mental et physique. Cet examen ne permet pas à lui seul de tirer des conclusions sur les risques familiaux.

Qui doit recevoir les résultats des tests ?

En cas de résultats d'examens anormaux, nous prenons immédiatement contact directement avec vous. Indiquez donc sur la carte test votre numéro de téléphone et l'adresse à laquelle vous serez joignable dans les premiers jours suivant la naissance. Veuillez vous assurer que vos coordonnées figurant sur la carte de sang séché contenant le sang de votre enfant sont correctes et lisibles. 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 - collaborent sans perdre de temps afin que les résultats des examens soient recueillis et contrôlés à temps.

Les résultats d'examens qui ne présentent pas d'anomalie ne vous seront communiqués que si vous en faites la demande personnelle. Vous trouverez également les coordonnées de notre laboratoire dans le carnet d'examen jaune de votre enfant.

Que signifie le résultat du test ?

Le résultat du dépistage néonatal ne constitue pas encore un diagnostic médical : d'autres examens médicaux doivent permettre d'exclure ou de confirmer en grande partie les maladies cibles examinées. Selon les maladies ciblées, différents examens sont nécessaires, par exemple une répétition du test. Toutefois, il peut être nécessaire de répéter le dépistage néonatal si le moment de la prise de sang n'était pas optimal ou si la quantité de sang sur la carte était insuffisante.

Peut-on guérir de ces maladies ?

Toutes les maladies métaboliques mentionnées, les déficits immunitaires, la drépanocytose, les troubles endocriniens et neuromusculaires 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. Un traitement immédiat permet toutefois à l'enfant concerné de se développer normalement dans la grande majorité des cas. Le traitement consiste en partie en un régime alimentaire spécial, l'administration de certains médicaments ou en des conseils et des instructions aux parents pour la mise en œuvre de mesures préventives. Des spécialistes du métabolisme et des hormones (endocrinologues), des hématologues, des neurologues pédiatriques ou des spécialistes des troubles du système immunitaire sont à disposition pour conseiller et prendre en charge les cas suspects ou les cas 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, 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 examens de dépistage.

MALADIES CIBLÉES

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

Maladie du sirop d'érable
Défaillance dans la dégradation des acides aminés : handicap mental, coma, évolution mortelle possible. Traitement par régime alimentaire spécial, généralement bon pronostic (fréquence : env. 1/180 000 nouveau-nés).

Déficit en biotinidase
Défaut du métabolisme de la vitamine biotine : modifications de la peau, crises métaboliques, retard mental, évolution mortelle possible. Traitement par bio-administration, très bon pronostic (fréquence : env. 1/28 000 nouveau-nés).

Anomalies métaboliques de la carnitine
Défaut du métabolisme des acides gras : crises métaboliques, coma, évolution mortelle possible. Traitement par régime alimentaire spécial, très bon pronostic (fréquence : env. 1/600 000 nouveau-nés).

Galactosémie
Défaut du métabolisme d'un composant du lactose (galactose) : opacification 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 moteurs permanents. Traitement par régime alimentaire spécial, généralement bon pronostic (fréquence : env. 1/140 000 nouveau-nés).

Hypothyréose
Hypothyroïdie congénitale : troubles graves du développement mental et physique. Traitement par administration d'hormones, très bon pronostic (fréquence : env. 1/3 000 nouveau-nés).

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

Déficit en LCHAD, VLCAD
Défaut du métabolisme des acides gras à longue chaîne : crises métaboliques, coma, faiblesse des muscles et du muscle cardiaque, évolution fatale possible. Traitement par un régime spécial, éviter les phases de famine, 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 mortelle possible. Traitement par évitement des phases de famine, très bon pronostic (fréquence : env. 1/10 000 nouveau-nés).

Phénylcétonurie
Défaut du 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).

Déficiences immunitaires combinées sévères (DICS)
Absence totale de défense immunitaire : dès la petite enfance, grande sensibilité aux infections associée à des complications infectieuses. Traitement par des précautions hygiéniques 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 d'un à deux ans (fréquence : environ 1/32 500 nouveau-nés).

Maladie de la 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'éducation 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. En l'absence de traitement, des symptômes peuvent apparaître vers l'âge de 3 mois (fréquence : environ 1/6 000 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 l'âge de 6 mois. En l'absence de traitement, ces enfants meurent dans un délai d'un à deux ans (fréquence : environ 1/6 700 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 est proposé pour votre enfant. Le but du dépistage de la mucoviscidose est de détecter la maladie le plus tôt possible pour initier au plus vite le traitement nécessaire. Un traitement rapide améliore considérablement la qualité de vie et augmente la longévité de l'enfant. Le dépistage de la mucoviscidose est soumis aux règles particulières de la loi sur le diagnostic génétique. Les informations suivantes sont mises à votre disposition pour que vous puissiez mieux vous préparer à l'entretien explicatif que vous allez avoir avec le médecin.

Qu'est-ce que la mucoviscidose ?

La mucoviscidose (également appelée fibrose kystique) est une maladie héréditaire qui touche environ un enfant sur 3 300. Une modification génétique dans le gène dit CFTR entraîne une perturbation de l'échange de sel dans les cellules glandulaires. Cela provoque à son tour la formation de mucus visqueux dans les voies respiratoires et d'autres organes, qui deviennent alors durablement enflammés. La gravité des signes de la maladie peut varier en fonction des différentes mutations génétiques. La fonction du pancréas est souvent limitée. 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 peut-on traiter la mucoviscidose ?

Actuellement, il n'existe aucun traitement curatif contre la mucoviscidose. Cependant, les signes de la maladie peuvent être améliorés ou atténués par différentes approches thérapeutiques, ce qui a permis d'augmenter continuellement l'espérance de vie des patients atteints de mucoviscidose. Le traitement de la mucoviscidose consiste en des inhalations et de la physiothérapie, un régime particulièrement riche en calories et des médicaments. En outre, il est nécessaire 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 le dépistage de la mucoviscidose est-il judicieux ?

Le dépistage de la mucoviscidose sert à rapidement diagnostiquer la maladie. La mise en place immédiate du traitement permet un meilleur développement de l’enfant, une vie plus saine et de ce fait d’augmenter son espérance de vie.

Comment se déroule le dépistage de la mucoviscidose ?

Aucune prise de sang supplémentaire n'est nécessaire pour le dépistage de la mucoviscidose. 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 cela, quelques gouttes de sang (de la veine ou du talon) sont déposées sur un papier filtre et acheminées à un laboratoire de dépistage. L'enzyme trypsine immunoréactive (IRT) y est d'abord déterminée. En cas de valeur élevée, 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 anormal, un test ADN (analyse du patrimoine génétique) effectué sur le 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 aucun autre test ne sera effectué. La combinaison des étapes du test permet d'obtenir des résultats aussi précis et sûrs que possible. Toutefois il existe très rarement des cas d’enfants atteints de mucoviscidose ayant eu des résultats négatifs lors du dépistage néonatal. Conformément aux dispositions légales de la loi sur le dépistage génétique, un médecin doit impérativement fournir des informations avant de procéder au dépistage néonatal de la mucoviscidose. Si l'accouchement est dirigé par une sage-femme ou un(e) accoucheur(se), le dépistage de la mucoviscidose chez votre enfant peut être effectué ultérieurement auprès d'un médecin (par exemple lors du test U2) jusqu'à l'âge de quatre 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 congénitales du métabolisme, des troubles hormonaux, sanguins, immunitaires et neuromusculaires devrait idéalement avoir lieu entre la 37e et la 72e heure de vie, car, contrairement au dépistage de la mucoviscidose, la mise en place immédiate d'un traitement est alors décisive pour la majorité des maladies testées.

L'échantillon de sang de votre enfant sera conservé pendant trois mois après l'examen et sera ensuite détruit.

Comment est-on informé du résultat du dépistage néonatal et que se passe-t-il ensuite ?

Le laboratoire vous fait savoir dans les 14 jours si le résultat nécessite un contrôle. Un résultat normal vous sera uniquement communiqué sur demande explicite. 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. Un résultat qui doit être vérifié 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. Ceci-dit, dans ce cas, la probabilité que votre enfant soit porteur de maladie 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 le centre de la mucoviscidose, on effectue d'abord un examen de confirmation, en général un test de sueur, et on discute avec vous de tout le reste. Ce test de sueur est sans danger ni douleur et ne gêne pas votre enfant. Le résultat vous sera communiqué immédiatement après 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 sont couverts par les caisses d'assurance maladies. Les résultats de l'examen sont soumis au secret médical et ne peuvent pas être transmis à des tiers sans votre consentement. En cas de résultats d'examens anormaux, nous prenons immédiatement contact directement avec vous. Indiquez donc sur la carte test votre numéro de téléphone et l'adresse à laquelle vous serez joignable dans les premiers jours suivant la naissance. Vous avez le droit de révoquer votre consentement au dépistage de la mucoviscidose à tout moment. La décision de procéder ou non à un dépistage de la mucoviscidose doit être prise sur la base d'informations solides. Il est toujours possible de discuter de vos préoccupations avec les médecins. Ce dépistage génétique de la mucoviscidose est préconisé par la commission de diagnostic génétique de l'Institut Robert Koch.

COLLECTE/TRAITEMENT DES DONNÉES

Dans le but de réaliser le dépistage néonatal étendu conformément à la directive relative aux enfants (G-BA), les données de contact personnelles des personnes ayant le droit de garde ainsi que les données relatives à la santé des nouveau-nés sont collectées sur la base de l'article 9, paragraphe 1, de la directive relative aux enfants 2 lit. a du RGPD. Les finalités de traitement concomitantes, telles que la facturation, la documentation des prestations de laboratoire et l'assurance qualité, sont réalisées sur la base de l'article 9, paragraphe 1, de la loi sur la protection des données 2 lit. b du RGPD. Sur la carte de test, en plus de l'échantillon de sang pour effectuer le dépistage, le nom de votre enfant (attribution correcte de l'échantillon), des informations sur la naissance (évaluation de la validité ou validation médicale) ainsi que le nom et les coordonnées de votre personne sont enregistrés (prise de contact en cas de résultat anormal, transmission du résultat, facturation, gestion des rappels). La carte de test contenant toutes les données susmentionnées est transmise au laboratoire mandaté pour effectuer le dépistage néonatal étendu et/ou le dépistage de la mucoviscidose. Les données figurant sur la carte de test sont traitées et enregistrées dans le système informatique du laboratoire. Les résultats des examens sont des résultats médicaux qui sont conservés sous pseudonyme pendant 10 ans. Les cartes de test contenant le sang résiduel sont détruites trois mois après la fin de la procédure. Vos données et celles de votre enfant ne seront pas traitées à d'autres fins que celles mentionnées et ne seront pas divulguées à des tiers non autorisés.

Sont responsables de manière autonome du point de vue de la protection des données

- votre obstétricien pour l'information, la collecte des données, l'obtention du consentement
- en tant que destinataire, le laboratoire mandaté pour effectuer le dépistage néonatal Transmission des résultats, prise de contact et gestion des rappels
- en cas de résultat anormal, un établissement spécialisé que vous aurez choisi pour effectuer le diagnostic de clarification
- ainsi qu'éventuellement le médecin traitant pour les soins de votre enfant

Vous avez le droit, vis-à-vis de tout responsable, d'exiger des informations sur les données personnelles enregistrées concernant votre enfant et vous-même. De même, vous pouvez demander la rectification de données inexactes ou la limitation du traitement. Pour toute question relative à la protection des données ou pour toute demande concernant le dépistage néonatal, veuillez vous adresser à :

Clinique universitaire de Heidelberg (UKHD)
Centre de pédiatrie et de médecine de l'adolescence
Centre du métabolisme Dietmar Hopp
Dépistage néonatal
à Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg
Tél. : 06221 56-8278, -8475
Télécopieur : 06221 56-4069
Courrier électronique : neugeborenenscreening@uni-hd.de
Web : www.ukhd.de/ngs

ou, de manière confidentielle, au(x) responsable(s) de la protection des données de la clinique universitaire de Heidelberg :

Courrier électronique : datenschutz@med.uni-heidelberg.de

Vous avez également le droit de déposer une plainte auprès d'une autorité de contrôle de la protection des données si vous estimez que le traitement des données à caractère personnel vous concernant enfreint la législation sur la protection des données. L'autorité de surveillance de la protection des données compétente pour la clinique universitaire de Heidelberg est :

Le commissaire à la protection des données et à la liberté d'information du Land de Bade-Wurtemberg
Adresse postale : Postfach 10 29 32, 70025 Stuttgart
Adresse de la maison : Königstraße 10a, 70173 Stuttgart
Tél. : 0711 615541-0
Télécopieur : 0711 615541-15
E-mail : poststelle@lfdi.bwl.de
Site Internet : www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de

Si votre demande en matière de protection des données concerne l'information, la collecte des données, le consentement, les soins ou le diagnostic d'évaluation, veuillez vous adresser au responsable compétent pour vous.

Droit de rétractation

Le dépistage néonatal étendu et le dépistage de la mucoviscidose sont facultatifs. Vous pouvez refuser ces offres ou les révoquer à tout moment, dans leur ensemble ou individuellement, avec effet pour l'avenir. La légalité du traitement des données déjà effectué n'est pas affectée par une révocation. Veuillez adresser toute demande de rétractation aux coordonnées du Centre du métabolisme Dietmar Hopp (UKHD) - Dépistage néonatal mentionnées ci-dessus.

Communication d'entreprise | Centre des médias de la Clinique universitaire de Heidelberg | D. Mews-Zeides | Fév. '25

CONSENTEMENT AU DÉPISTAGE NÉONATAL

Nom de l'enfant :

Date de naissance :
(ou étiquette)

J'ai/nous avons été informé(s) 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/nous avons été informé(s) des conséquences négatives possibles pour mon/notre enfant en cas de refus de certains volets du dépistage néonatal.

Mon/notre consentement couvre la réalisation du dépistage néonatal étendu des maladies cibles susmentionnées et/ou la réalisation du dépistage de la mucoviscidose. Le consentement comprend à chaque fois

- ✓ la transmission de la carte de test (coordonnées, date de naissance et échantillon sanguin) de votre obstétricien(ne) au laboratoire mandaté dans le but de réaliser le dépistage néonatal.
- ✓ en cas de résultat nécessitant un contrôle : la prise de contact du laboratoire avec vous dans le but de demander une deuxième carte de test/un deuxième échantillon de sang pour un examen de contrôle, y compris la gestion des rappels.
- ✓ en cas de résultat anormal : la prise de contact pour la transmission des résultats par le laboratoire avec vous, dans le but de vous informer sur la procédure à suivre et de choisir un établissement spécialisé pour l'examen de clarification que vous aurez choisi, ainsi que
  - la transmission du résultat et de vos coordonnées à l'établissement spécialisé choisi, dans le but d'une prise de rendez-vous rapide et simple pour un diagnostic de clarification.
  - la transmission du résultat au médecin traitant à l'hôpital par le laboratoire aux fins de soins coordonnés, si votre enfant est encore hospitalisé au moment du dépistage.
  - la prise de contact du laboratoire avec vous à des fins de gestion des rappels, dans la mesure où vous ne vous présentez pas à l'examen de clarification.
  - la transmission du résultat de l'examen de dépistage de l'établissement spécialisé au laboratoire à des fins d'assurance qualité.

Consentement

Je suis/nous sommes d'accord avec la réalisation des examens suivants, y compris les transmissions de données et les prises de contact de tiers prévues à cet effet (veuillez cocher la case correspondante) :

○ Dépistage néonatal des maladies cibles mentionnées (Page 3)

○ Dépistage de la mucoviscidose (Page 5)

Un consentement est **volontaire** et peut être refusé ou révoqué à chaque fois sans indication de motifs. Pour plus d'informations sur la protection des données, voir page 6.

Date, noms en caractères d'imprimerie, signatures des titulaires de l'autorité parentale conformément à l'article 9, paragraphe 1, de la loi sur la protection des mineurs 2 lit. a du RGPD (au moins d'un parent ou d'un tuteur)

Date, nom en lettres majuscules, signature du médecin suivant §8 article 1 GenDG

Le consentement est conservé par l'expéditeur de l'échantillon biologique.
L'acceptation du dépistage néonatal ou le refus d'un volet du programme de dépistage doit être indiqué sur la carte papier filtre pour le dépistage néonatal dans les champs prévus à cet effet.