



Les sages-femmes, gynécologues, médecins généralistes et autres professionnels de soins liés à l'accouchement peuvent commander plusieurs exemplaires de la brochure sur le site www.rivm.nl/pns/folders-bestellen.

Cette brochure vous est remise par le professionnel de soins liés à l'accouchement, vers la 35^e semaine de votre grossesse et au moment de la déclaration de naissance de votre enfant au Service de l'état civil de la mairie.

Le test de Guthrie chez le nouveau-né

Informations générales pour les parents

Vous reconnaissez les tests de dépistage au logo :

bevolkingsonderzoek

Publication du :
**Rijksinstituut voor Volksgezondheid
en Milieu**
Postbus 1 | 3720 BA Bilthoven
www.rivm.nl

Cette brochure est éditée par le RIVM et réalisée avec le concours de plusieurs professionnels de santé spécialisés. Le RIVM accorde le plus grand soin à fournir des informations actuelles, accessibles, correctes et complètes. Aucune prétention ne peut être fondée sur le contenu de la présente brochure.

Version avril 2011

Cette brochure remplace et annule toutes les versions précédentes.



Bevolkingsonderzoek



La brochure vous fournit des informations sur le test de Guthrie qui nécessite un prélèvement sanguin au niveau du talon de bébé. Le déroulement de ce test de dépistage néonatal est expliqué dans la brochure et les coordonnées nécessaires pour obtenir de plus amples informations y sont mentionnées.

Test de Guthrie chez le nouveau-né

Objectif du test

Dans la semaine qui suit la naissance, à partir du 4^e jour de vie, quelques gouttes de sang seront prélevées par piqûre sur le talon de bébé. Ces gouttes de sang seront envoyées au laboratoire d'analyse pour détecter quelques maladies génétiques rares. Le test de Guthrie est important, car il permet de dépister à temps ces maladies et d'éviter, ou de limiter, de très graves dommages sur le développement physique et psychique de l'enfant. La plupart de ces maladies ne sont pas guérissables, mais elles peuvent être prises en charge par traitement thérapeutique ou par régime alimentaire. Pour veiller à la santé de votre enfant, il est important de le soumettre au test de Guthrie.

La participation au test de Guthrie n'est pas obligatoire, et c'est pour cela que votre autorisation sera requise.

Le test de Guthrie

Le prélèvement sanguin sera réalisé par la sage-femme ou par un professionnel de santé membre de l'organisation des soins à domicile (thuiszorg) ou du service médical municipal (GGD). Le professionnel de santé passera chez vous pour faire le test et, dans la mesure du possible, vous appellera pour fixer un rendez-vous.

Une petite piqûre au talon de bébé permettra de recueillir quelques gouttes de sang sur une carte spéciale : la carte du test de Guthrie, qui sera ensuite envoyée au laboratoire pour analyse. Votre bébé pourrait se mettre à pleurer. Si votre bébé est encore hospitalisé, le test de Guthrie se déroulera à l'hôpital.

Le résultat

Lorsque le résultat du test est négatif et n'indique aucun problème, vous ne recevrez PAS de message ou communication du résultat. Si vous ne recevez aucun message dans les quatre semaines qui suivent le test de Guthrie, c'est que le résultat n'indique pas de problème. Si le résultat est positif et indique la présence d'une anomalie ou malformation, votre médecin généraliste vous informera.

Parfois, la quantité de sang prélevée ne suffit pas aux besoins de l'analyse. Dans ce cas, le test de Guthrie sera refait et il s'agira d'une répétition du premier test. Il arrive aussi que le résultat du test ne soit pas suffisamment clair et nécessite alors un second test de Guthrie. Un second test de Guthrie est réalisé habituellement dans les deux semaines qui suivent la date du premier test. Le résultat d'un second test de Guthrie vous sera TOUJOURS communiqué dans un délai maximum de quatre semaines. Même si le résultat n'indique aucun problème.



Quelles maladies rares peuvent être dépistées dans le sang ?

Les gouttes de sang prélevées au niveau du talon permettent de dépister certaines maladies génétiques rares. Par exemple, l'hypothyroïdie congénitale qui est causée par un manque de production d'hormones thyroïdiennes, l'hyperplasie congénitale des surrénales qui est causée par les glandes surrénales, la drépanocytose qui est une maladie grave de l'hémoglobine et touche les personnes originaires de certains pays, la mucoviscidose qui provoque une insuffisance pulmonaire, la phénylcétonurie qui est une maladie fréquente du métabolisme, ainsi que d'autres maladies du métabolisme. La plupart de ces maladies sont génétiques et leur survenance n'est pas fréquente. Vous trouverez une brève description de ces maladies congénitales et de leurs conséquences pour l'enfant sur le site www.rivm.nl/hiepriek. Ces maladies ne sont pas guérissables mais elles peuvent être prises en charge par traitement approprié.

Sur le site www.rivm.nl/hiepriek vous pourrez aussi regarder une vidéo sur le test de Guthrie.

Facteurs génétiques et hérédité

Lorsque le dépistage néonatal révèle que votre enfant est atteint d'une maladie génétique, cela signifie la plupart du temps que les deux parents sont porteurs de cette anomalie. Les porteurs de maladies eux-mêmes ne sont pas affectés par la maladie et ne le seront jamais. Être porteur ou porteuse de maladie peut avoir des conséquences sur une autre grossesse éventuelle. Le professionnel de soins liés à l'accouchement et qui accompagne votre grossesse pourra vous donner de plus amples renseignements. Vous pourrez aussi consulter le site www.erfelijkheid.nl.

Porteur de la drépanocytose ou de la mucoviscidose

Le test de Guthrie permet de constater si votre bébé est porteur de la drépanocytose ou de la mucoviscidose. Cela veut dire qu'un seul parent ou que les deux parents sont également porteurs de la drépanocytose ou de la mucoviscidose et que cela peut avoir des conséquences sur une autre grossesse éventuelle. Le fait que votre bébé soit porteur d'une de ces maladies congénitales peut constituer une information importante pour les autres membres de la famille, car ces derniers pourraient également être porteurs. Le test de Guthrie permet de dépister tous les porteurs de la drépanocytose. Cependant, le test a de moins bons résultats dans le dépistage de la mucoviscidose et n'arrive pas à détecter tous les porteurs.

Si votre bébé est porteur de la drépanocytose ou de la mucoviscidose, vous en serez informé par votre médecin généraliste.





Si vous ne souhaitez pas recevoir les informations concernant la possibilité que votre enfant soit porteur d'une de ces maladies, faites part de votre décision au professionnel de santé qui procédera au prélèvement sanguin. Il vous demandera dans ce cas de signer la carte du test de Guthrie.

Qu'advient-il des gouttes de sang prélevées ?

Les gouttes de sang prélevées seront conservées en laboratoire pendant un an, pour permettre le contrôle nécessaire de l'analyse. Passé le délai d'un an, les gouttes de sang prélevées pourront servir à une étude scientifique. Cela est nécessaire pour lutter contre les maladies et pour améliorer les traitements. L'étude scientifique est réalisée de manière anonyme. Si le chercheur désire toutefois utiliser les données personnelles de votre enfant, il demandera TOUJOURS votre autorisation.

Si vous vous opposez à ce que les gouttes de sang soient utilisées pour une étude scientifique, vous pourrez faire part de votre objection au professionnel de santé qui procédera au prélèvement sanguin. Il vous demandera dans ce cas de signer la carte du

test de Guthrie. Si vous refusez qu'une étude scientifique soit menée avec les gouttes restantes de sang, ces dernières seront détruites un an après le prélèvement.

Ce que vous devez aussi savoir

Déclaration de naissance

La déclaration de naissance de votre enfant au Service de l'état civil de la mairie constitue le point de départ du test de Guthrie. Il est donc très important de déclarer la naissance de votre enfant le plus vite possible, dans un délai maximum de trois jours ouvrables. Tenez compte des jours de fermeture du Service de l'état civil des mairies, à savoir le samedi, le dimanche et les jours fériés officiels.

Aucun test de Guthrie après sept jours

Si sept jours se sont écoulés depuis la naissance de votre enfant et qu'aucun test de Guthrie n'a été réalisé, adressez-vous à un des programmes de coordination régionale RIVM-RCP. Les numéros de téléphone figurent à la page 9.

Coûts

Le test de Guthrie est gratuit.

Pas de sécurité absolue

Il est possible que le résultat de l'analyse en laboratoire indique une anomalie, alors que les examens de suivi réalisés à l'hôpital indiquent, à leur tour, que les résultats sont négatifs et que le bébé n'est pas atteint de maladie congénitale. Il existe un faible risque que le résultat de l'analyse en laboratoire n'indique pas d'anomalie congénitale, alors que le bébé est réellement atteint de la maladie.

Le test de Guthrie permet de dépister certaines maladies congénitales. Un résultat négatif et sans problème ne donne pas de sécurité absolue sur la bonne santé de l'enfant.

Avez-vous des doutes sur la santé de votre bébé ? N'hésitez pas à vous adresser à votre médecin généraliste.

Déclarez la naissance de votre enfant le plus vite possible.
Respectez un délai maximum de trois jours ouvrables.



En même temps que le dépistage auditif

D'une manière générale, le test de Guthrie est réalisé en même temps que le dépistage auditif du nouveau-né. Dans certaines communes des provinces Gelderland et Zuid-Holland, le dépistage auditif du nouveau-né se déroule dans un bureau de consultation petite enfance (Consultatiebureau). Dans ce cas, une convocation au test est envoyée aux parents. Pour réaliser le test d'audition, le professionnel de santé place doucement un petit capteur en matériau souple à l'entrée du conduit auditif du bébé. Le capteur est relié à un appareil qui mesure et enregistre l'audition du bébé. Le test est indolore et dure quelques minutes. Le résultat du test d'audition est immédiatement connu.

Politique de confidentialité

Vos données personnelles et les données de votre enfant seront traitées avec le plus grand soin de manière strictement confidentielle. Les données personnelles et les données médicales de l'analyse sanguine seront enregistrées dans un système d'information qui est soumis à la Loi néerlandaise sur la protection des données personnelles. Les

données obtenues seront utilisées uniquement aux seules fins prévues. Vous pourrez consulter vos données en adressant votre demande au RIVM-RCP approprié. Les numéros de téléphone de ces RIVM-RCP sont listés ci-dessous.

Plaintes et réclamations

Vous n'êtes pas satisfait du déroulement du test de Guthrie et vous souhaitez porter plainte, que faire dans ce cas ? Contactez l'organisation qui a réalisé le test de Guthrie et formulez votre insatisfaction. Vous souhaitez faire part de votre plainte ou réclamation générale sur le test de Guthrie ? Vous trouverez sur le site www.rivm.nl/contact les informations nécessaires sur le règlement des plaintes et réclamations.

Plus d'informations

- Vous trouverez de plus amples informations concernant le test de Guthrie sur le site du RIVM, à l'adresse www.rivm.nl/hielprik. Vous pourrez également regarder une vidéo sur le test de Guthrie.
- Vous trouverez de plus amples informations concernant le dépistage auditif chez le nouveau-né sur le site du RIVM, à l'adresse www.rivm.nl/gehoorscreening.
- Le professionnel de soins liés à l'accouchement, qui accompagne votre grossesse, pourra vous donner de plus amples informations sur le test de Guthrie et répondra à vos questions éventuelles.

Programmes de coordination régionale RIVM-RCP dans les provinces :

RCP Noord Groningen, Friesland et Drenthe	050 - 368 63 50
RCP Oost Overijssel, Flevoland et Gelderland	0570 - 66 15 20
RCP Midden-West Utrecht et Noord-Holland	0346 - 55 00 40
RCP Zuid-West Zuid-Holland	079 - 341 82 38
RCP Zuid Zeeland, Noord-Brabant et Limburg	040 - 232 91 11

English In the first week after birth, children are tested for congenital disorders. This is done by drawing some blood from your child's heel. This test is known as the heel prick (hielprik). In this leaflet you will find more information about the test. This leaflet has been translated into English. You can find the English translation on www.rivm.nl/hielprik.

Français Le test de Guthrie (hielprik en néerlandais), qui permet de dépister les maladies congénitales rares, est réalisé dans la semaine qui suit la naissance du bébé. Ce test consiste à prélever quelques gouttes de sang par piqûre sur le talon du bébé. La brochure vous donne de plus amples informations sur ce test. La brochure traduite en français est disponible en ligne à l'adresse www.rivm.nl/hielprik.

Deutsch In der ersten Woche nach der Geburt werden Kinder auf angeborene Erkrankungen hin untersucht. Dazu wird dem Kind Blut aus der Ferse abgenommen. Diese Untersuchung wird Fersenblutentnahme (hielprik) genannt. In dieser Broschüre finden Sie Informationen zu dieser Untersuchung. Die Broschüre wurde in die deutsche Sprache übersetzt. Die Übersetzung der Broschüre finden Sie unter www.rivm.nl/hielprik.

Türkçe Yeni doğmuş bebeklere, doğuştan gelen bozuklukların teşhis edilmesi için bir test yapılır. Doğumdan sonraki ilk hafta içinde yapılan bu test için bebeğin topuğundan birkaç damla kan alınır. Zaten bu uygulamaya da "topuktan kan alma" (Hollandaca: *hielprik*) testi denmektedir. Bu broşürde testle ilgili ayrıntılı bilgileri bulacaksınız. Broşürün Türkçe çevirisi vardır. Türkçe metni şu internet sayfasında bulabilirsiniz: www.rivm.nl/hielprik.

Español Durante la primera semana tras su nacimiento, se efectúan controles a los bebés para ver si padecen posibles enfermedades. Esto se realiza mediante un pequeño pinchazo en el talón del bebé para recoger unas gotas de sangre. Este control se denomina la prueba del talón (hielprik). En este folleto le ofrecemos más información sobre esta prueba. Este folleto ha sido traducido al español. El folleto traducido lo puede encontrar en www.rivm.nl/hielprik.

عربي في الأسبوع الأول بعد الولادة، يتم فحص الأطفال للتأكد من عدم إصابتهم باضطرابات خلقية. ويتم ذلك عن طريق سحب بعض الدم من كعب طفلك. ويعرف هذا الفحص ب (وخز الكعب). في هذا المنشور سوف تجد المزيد من المعلومات حول الفحص. هذا وقد ترجم المنشور إلى اللغة العربية. ويمكنك العثور على الترجمة العربية على الموقع: www.rivm.nl/hielprik

Papiamentu Den e promé siman despues di nasementu, ta kontrolá beibinan riba malesa kongénito (malesa ku bo ta nase ku ne). Ta hasi esaki dor di kue poko sanger na e hilchi di e beibi. E investigashon médiko aki yama (hielprik). Den e foyeto aki bo ta haña mas informashon tokante e investigashon aki. A tradusí e foyeto na Papiamentu i bo ta haña e tradukshon na www.rivm.nl/hielprik.

中文 新生儿在出生一周内，应接受先天性疾病检查，检查的方式是从婴儿的足跟采集少量血液，一般称之为“足跟采血”（荷兰文叫做“hielprik”）。在这份宣传手册中，您会了解更多关于这项检查的信息。宣传手册的内容已被翻译成中文。若想查看中文内容，请浏览 www.rivm.nl/hielprik。

Português Na primeira semana a seguir ao nascimento, as crianças são testadas em doenças congénitas. Isto é feito através de uma análise ao sangue retirado do calcanhar da sua criança. O teste é conhecido como o teste do pézinho (hielprik). Neste folheto irá encontrar mais informação acerca deste teste. Este folheto foi traduzido para Português. Pode encontrar a tradução Portuguesa em www.rivm.nl/hielprik.

