



Dépistage  
néonatal

DES ANOMALIES  
CONGÉNITALES



OFFICE DE LA NAISSANCE  
ET DE L'ENFANCE

# Guide pour le programme de dépistage néonatal d'anomalies congénitales en Fédération Wallonie Bruxelles



Edition  
2025





## 2<sup>ème</sup> édition du document

### Auteurs :

- **1<sup>ère</sup> édition 2013** : Dr B. Toussaint ; Mme T. Pereira de la Direction Santé de l'ONE ; Dr Ph. Goyens et Dr. H. Laeremans pour le centre de l'ULB ; Dr M.F. Vincent et Dr S. Marie pour le centre des Cliniques universitaires Saint-Luc (l'UCL) ; Dr R. Schoos et Dr F. Boemer pour le centre de l'ULg (CHULg).
- **2<sup>ème</sup> édition** : Dr L. Lopez-Granados de la Direction Santé de l'ONE, Mme T. Pereira de la Direction Santé de l'ONE ; Dr L. Marcélis pour le centre de l'ULB-HUDERF ; Dr S. Marie et Dr J. Dewulf pour le centre des Cliniques universitaires Saint-Luc (UCLouvain) ; Dr F. Boemer pour le centre de l'ULg (CHULg).



## SOMMAIRE DE LA PARTIE I

ABRÉVIATIONS .....	7
INTRODUCTION .....	8
1. LE PROGRAMME DE DÉPISTAGE NÉONATAL .....	9
2. MODALITÉS OPÉRATOIRES STANDARD .....	11
3. MODALITÉS OPÉRATOIRES SPÉCIFIQUES.....	14
3.1. Conditions et traitements de la mère : effets sur le dépistage.....	14
3.2. Prématurité, faible poids à la naissance et bébé pris en charge par un centre néonatal .....	14
3.3. Dépistages tardifs.....	15
4. DOCUMENTS TECHNIQUES.....	16
4.1. Fiche signalétique des maternités .....	16
4.2. Listing hebdomadaire .....	16
4.3. Récapitulatif du protocole de prélèvement.....	16
5. LES INDICATEURS DE SUIVI DU PROGRAMME .....	16
6. TRAITEMENT DES DONNÉES .....	17
ANNEXES.....	18
Annexe 1 : Procédure de rattrapage .....	18
Annexe 2 : Contrôle des valeurs anormales intermédiaires.....	19
Annexe 3 : Fiche signalétique des maternités .....	20
Annexe 4 : Procédure de prélèvement .....	21
Annexe 5 : Les critères de sélection .....	28
Annexe 6 : Les principes éthiques .....	29
Annexe 7 : Dépistage versus Diagnostic .....	30
Annexe 8 : Adresses des centres agréés de dépistage .....	31
Annexe 9 : Adresse de l'administration responsable.....	31
RÉFÉRENCES.....	32



## ABRÉVIATIONS

17OHP	17- $\alpha$ -hydroxyprogestérone
21H	21 hydroxylase
AACR	Acides aminés à chaînes ramifiés
CAH	Hyperplasie congénitale des glandes surrénales
CFTR	Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator
CH	Hypothyroïdie congénitale
CMV	Cytomégalovirus
CPT	Carnitine palmitoyltransferase II
CUD	Déficit de captation en carnitine
FWB	Fédération Wallonie-Bruxelles
GAI	Acidurie glutarique type I
GAL	Galactose
GAL-1P	Galactose -1-phosphate
GALT	Galactose -1-phosphate Uridyltransférase
Hb	Hémoglobine
HCYS	Homocystéine
HMG	Hydroxy-méthylglutarique
Hyper-PHE	Hyper phénylalaninémie
ILE	Isoleucine
IRT (ou TIR)	Trypsine immunoréactive
IVA	Acidémie/acidurie isovalérique
LCHAD	Déshydrogénase des hydroxyacyl-CoA à longues chaînes
LEU	Leucine
MADD	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases ou acidurie glutarique type II
MCAD	Déshydrogénase des acyl-CoA à chaînes moyennes
MCT	Triglycérides à chaînes moyennes
MET	Méthionine
MMA	Acidémie/acidurie méthylmalonique
MS-MS	Spectrométrie de masse en tandem
MSUD	Leucinose ou maladie des urines à odeur de sirop d'érable
ONE	Office de la Naissance et de l'Enfance
PA	Acidémie/acidurie propionique
PEP's	Partenaire Enfant Parents (agent de l'Office de la naissance et de l'Enfance travaillant directement avec les familles)
PHE	Phénylalanine
SMN	Survival motor neuron
SUAC	Succinylacétone
TSH	Thyréostimuline
TYR	Tyrosine
VLCAD	Déshydrogénase des acyl-CoA à très longues chaînes



## INTRODUCTION

Le test dit de « Guthrie<sup>1</sup>» proposé aux parents de nouveau-nés est entré dans la pratique courante de toutes les maternités depuis 1974.

Ce guide présente le programme de dépistage d'anomalies congénitales, tel qu'il est organisé en 2025, par la Fédération Wallonie-Bruxelles<sup>2</sup>, pour tous les nouveau-nés. Il est destiné à tous les professionnels de la santé intéressés par ou confrontés à cette problématique.

Ce document est issu des enseignements tirés de l'expérience accumulée par les 3 centres universitaires<sup>3</sup> de dépistage agréés; il est l'œuvre commune des membres du Comité de pilotage qui encadre le programme : en effet, un programme est un travail collectif pluridisciplinaire qui, pour atteindre son objectif, doit pouvoir compter sur la contribution soigneuse et complémentaire de chaque intervenant.

Il se veut donc en premier lieu, un outil de travail et de référence pour vous, sage-femme ou médecin, qui contribuez activement au programme dans votre pratique quotidienne, pour vous, travailleur de l'ONE qui serez sollicité pour une fonction importante de relais.

Ce guide contient la synthèse de toutes les informations relatives au déroulement du programme, à la pratique des tests, à leurs valeurs de références. Il a été divisé en 2 parties : la première partie décrit les aspects généraux du programme. La deuxième partie est composée de différentes fiches reprenant pour chaque anomalie, sa description, les spécificités du dépistage et l'arbre décisionnel qui la concerne.

Nous souhaitons que vous y puisiez les éléments de connaissance qui vous sont utiles, dans le cadre de votre profession, afin d'informer à votre tour et de manière aisée, les (futurs) parents.

L'information des (futurs) parents, à propos de l'existence du programme, de son intérêt, de ses limites en termes d'avantages et d'inconvénients revêt une importance capitale. Les actions de dépistage se déroulent sur une base volontaire non contraignante : avec leur consentement, il convient de recueillir l'adhésion des parents.

Ce guide matérialise également la cohésion du programme et illustre l'harmonisation des pratiques entre les centres agréés.

La question de la pertinence du dépistage d'anomalies ne connaît pas de réponse définitive. S'il illustre la réalité actuelle, le programme s'adapte en continu, en fonction des moyens budgétaires disponibles et selon l'évolution des connaissances qui en démontre la plus-value.

1. Du nom du médecin, Robert Guthrie, qui, au terme de nombreuses expériences, a, en 1963, mis au point un test simple et bon marché, pour mesurer le taux de phénylalanine dans le sang du nouveau-né âgé de 3 à 5 jours, ce qui a rendu possible le dépistage de masse de la phénylcétonurie à un stade pré symptomatique (Guthrie,R, Susi A. 1963). Ce dépistage a été instauré dans notre pays en 1966 (Thiriart M, Vis HL. 1966). Il a été généralisé par l'entrée en vigueur de l'Arrêté royal du 13 mars 1974 relatif à l'agrément des services de dépistage des anomalies congénitales métaboliques et à l'octroi de subventions à ces services.

2. Arrêté du Gouvernement de la Communauté française en matière de dépistage des anomalies congénitales en Communauté française, du 9 janvier 2020. Lorsque l'Arrêté est mis à jour, les nouvelles versions sont mises à disposition sur le site internet, [www.depistageneo-natal.be](http://www.depistageneo-natal.be) dans la partie réservée aux professionnels. Le programme flamand : <https://www.aangeborenaandoeningen.be/home>

3. Coordonnées des centres en annexe



## LE PROGRAMME DE DÉPISTAGE NÉONATAL

Le programme de dépistage néonatal organisé par la Fédération Wallonie Bruxelles comprend la détection des anomalies<sup>4</sup> suivantes:

- a. Les anomalies endocriniennes.
  - L'hypothyroïdie congénitale
  - L'hyperplasie congénitale des surrénales
- b. Les aminoacidopathies suivantes :
  - La phénylcétonurie
  - Les tyrosinémies
  - La leucinose
  - L'homocystinurie, le déficit en vitamine B12 et les troubles métaboliques liés à la reméthylation
- c. Les galactosémies
- d. Les anomalies liées à l'oxydation des acides gras suivantes :
  - MCADD Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes moyennes
  - MADD Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénases (Acidurie glutarique de type II)
  - VLCADD Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes très longues
  - LCHADD Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaînes longues
  - CUD Déficit de captation de la carnitine
  - CPT1 Déficit en Carnitine palmitoyltransférase type I
- e. Les aciduries organiques suivantes :
  - MMA L'acidurie méthylmalonique
  - PA L'acidurie propionique
  - GAI L'acidurie glutarique de type I
  - IVA L'acidurie isovalérique
  - 3HMG Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique ou déficit en HMG-CoA-lyase
  - Déficit en  $\beta$  Cétotliase ou déficit en acétoacétyl-CoA thiolase
- f. La mucoviscidose
- g. Le déficit en Biotinidase
- h. L'amyotrophie spinale (SMA)
- i. La drépanocytose et les syndromes drépanocytaires

Il est déployé pour toute la population des nouveau-nés en Wallonie et à Bruxelles, sans distinction : il recourt à des tests simples effectués de manière systématique (et gratuitement) auprès de tous les nouveau-nés, pour identifier parmi eux et à un stade préclinique (avant que les bébés atteints ne montrent des symptômes), ceux qui présentent une anomalie.

Ce programme a pour objectif, l'accès identique de tous les nouveau-nés au dépistage et à la prise en charge diagnostique et thérapeutique. Il repose sur deux critères : l'efficacité du test avec la recherche d'une sensibilité et d'une spécificité maximales et l'utilité, c'est-à-dire l'existence d'un bénéfice direct pour le nouveau-né.

Le choix des maladies susceptibles de donner lieu à un dépistage néonatal systématique obéit à des règles précises. La maladie doit être grave, d'apparition précoce, accessible à un traitement ou une prise en charge efficace, détectable par un test fiable, peu coûteux et applicable à grande échelle. Tout résultat positif doit conduire à la prise en charge immédiate du nouveau-né pour une mise au point diagnostique et, selon les cas, l'instauration de mesures de prévention secondaire pour empêcher la survenue des complications ou d'un

4. Toutes ces anomalies appartiennent à la catégorie des maladies dites rares, en raison de leur faible ou très faible incidence, comme ce sera noté plus loin pour chacune d'elles. Cependant, prises collectivement, ces maladies représentent un nombre significatif d'individus. Pour plus de détails, voyez le site [www.depistageneonatal.be](http://www.depistageneonatal.be) et [www.orphanet.net](http://www.orphanet.net).

traitement qui atténue les conséquences et améliore le pronostic de ces affections graves, voire mortelles.

L'interprétation de ces critères est variable d'un pays à l'autre, ce qui explique les différences dans la nature et le nombre des maladies dépistées.

Le programme de dépistage organisé par la Fédération Wallonie-Bruxelles est différent des actions menées à une échelle plus individuelle.

Par essence, les tests de dépistage se distinguent clairement des interventions à visée diagnostique<sup>5</sup>.

La question de l'extension ou non du dépistage néonatal à d'autres maladies est récurrente. Ces dernières années ont vu s'accroître la disponibilité de nouveaux tests de biochimie et biologie moléculaire et d'appareils comme la spectrométrie de masse en tandem (MS-MS) facilitant la détection simultanée de nombreuses anomalies.

C'est pourquoi, ce guide contient, pour compléter votre information, les éléments relatifs :

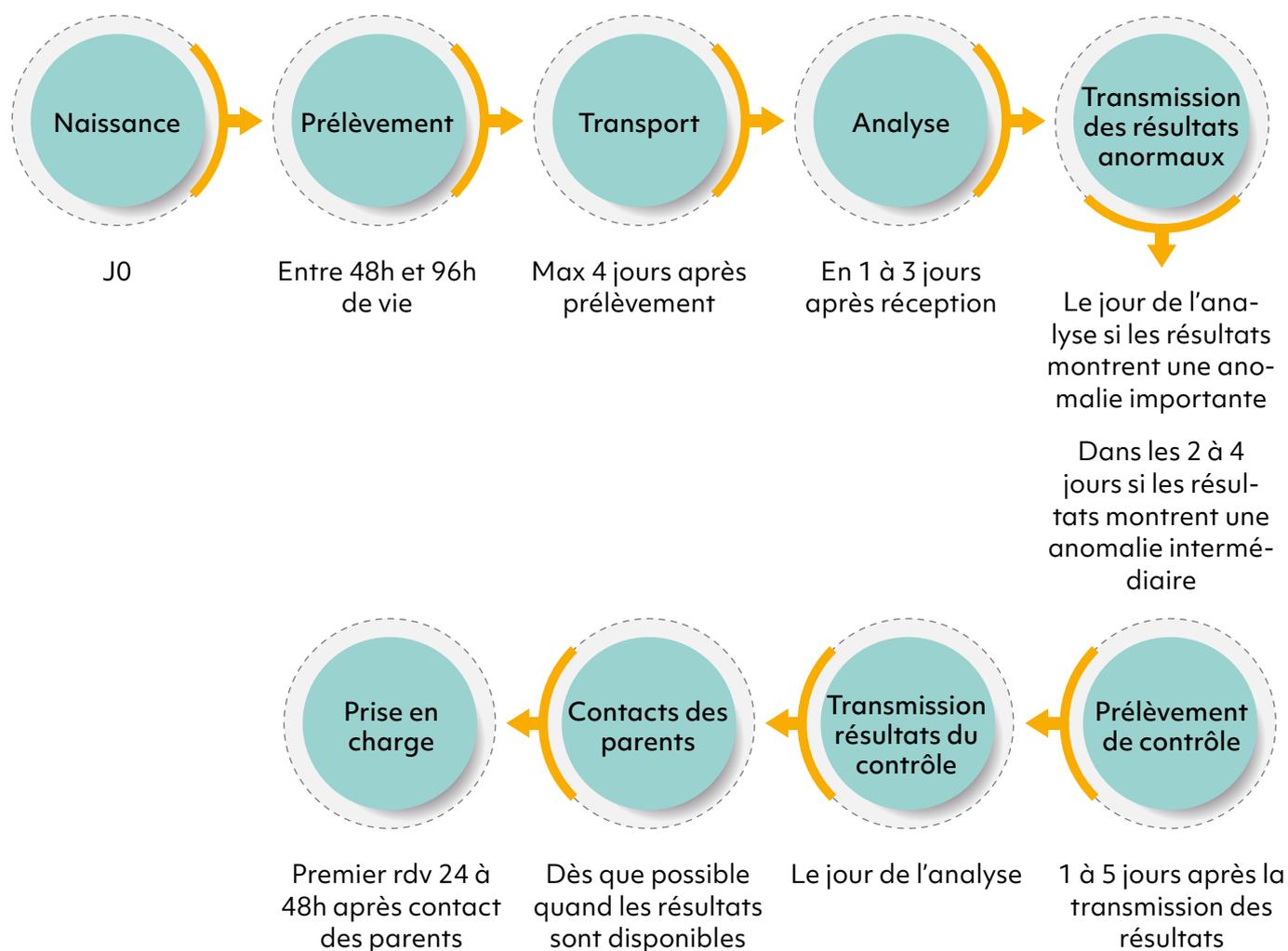
- aux critères de sélection des anomalies éligibles au dépistage (développés à l'annexe 5),
- aux principes éthiques (figurant à l'annexe 6)
- à ce qui fait la distinction entre dépistage et diagnostic (repris à l'annexe 7).

L'ensemble des maladies et des arbres décisionnels est décrit dans une deuxième partie.

Hormis la situation des prématurés, des oublis, des refus traités au chapitre des modalités spécifiques, le déroulement des opérations est résumé dans les schémas ci-dessous.

Le premier schéma résume le timing ou l'intervalle de temps durant lequel se déroulent les activités du dépistage. Les deuxième et troisième schémas décrivent qui est en charge de quelle action en considérant les 2 situations : résultat normal ou résultat anormal.

### Schéma 1 : timing du dépistage







Dans un document de synthèse NBS03A publié en 2019 par la « Clinical and laboratory standards institute », le cas de nouveau-nés prématurés, de petit poids ou atteints de pathologies diverses est étudié<sup>6</sup>. Les recommandations formulées ici sont détaillées dans ce document. D'autre part, certaines situations comme les dépistages tardifs requièrent des modalités différentes qu'il convient de fixer.

### 3.1. CONDITIONS ET TRAITEMENTS DE LA MÈRE : EFFETS SUR LE DÉPISTAGE

L'environnement intra utérin doit fournir des conditions optimales de développement du fœtus. Néanmoins, certaines circonstances de vie ou de pathologie chez la mère peuvent induire des résultats faussement positifs ou faussement négatifs lors du dépistage néonatal.

- Un manque d'iode (dans certains pays en voie de développement) ou un excès d'iode, suite notamment à l'utilisation d'un désinfectant à base d'iode, pourra entraîner une élévation du taux de TSH du bébé.
- Une mère traitée pour une dysfonction thyroïdienne pourra selon le traitement provoquer une élévation ou une diminution du taux de TSH chez le bébé à la naissance.
- Un déficit en vitamine B12 engendrera potentiellement une élévation du taux d'acylcarnitine en C3.
- Une atteinte hépatique provoquera potentiellement une élévation du taux des acylcarnitines.
- Une mère atteinte de CUD, le plus souvent asymptomatique, entrainera potentiellement un résultat faussement positif pour ce dépistage chez le nouveau-né.

### 3.2. PRÉMATURITÉ, FAIBLE POIDS À LA NAISSANCE ET BÉBÉ PRIS EN CHARGE PAR UN CENTRE NÉONATAL

Environ 10% des nouveau-nés sont repris dans cette catégorie. Il y a donc lieu d'évaluer les répercussions de la prise en charge sur les tests de dépistage et de proposer un ou des moments adéquats à la réalisation du dépistage. Afin de couvrir toute la gamme des pathologies prévues au dépistage, la procédure prévoit une réalisation en deux ou trois phases résumées dans le tableau ci-dessous.

- Premier prélèvement à J2-J3
- Pour les prématurés entre « 32 et 37 semaines d'âge gestationnel », les enfants séjournant en unité néonatale ou les nouveau-nés de faible poids à la naissance (<2000g) : refaire un prélèvement à J15 ou à la sortie si celle-ci s'opère avant J15.
- Pour les grand prématurés ( $\leq 32$  semaines AG) ou les nouveau-nés de très faible poids à la naissance (<1500g), refaire deux prélèvements : à J15 et à J28 ou avant la sortie.

6. NBS03 (Wayne et al) Newborn Screening for Preterm, Low Birth Weight, and Sick Newborns. 2nd ed. CLSI guideline NBS03. Wayne, PA: Clinical and Laboratory Standards Institute; 2019.

## Tableau récapitulatif des prélèvements auprès des nouveau-nés séjournant en unité néonatale.

Tests réalisés	Test 1 J 2-3 Tous les prémats et enfants en néonata-USI	Test 2 J 15 Prémats et enfants séjournant en néonata	Test 3 Avant sortie Grands prémats uniquement
Anomalies métaboliques <sup>7</sup> (hors galactosémies)	X	X	X
Galactosémies	X	X	(X)
Anomalies endocriniennes	X	X	X
SMA	X		
Mucoviscidose	X		

Certaines situations requièrent néanmoins des conditions spéciales dans le timing. Elles sont résumées dans le tableau ci-dessous.

Situation	Meilleure fenêtre pour le retest
Post alimentation parentérale	48 à 72 heures après la fin
Post supplémentation en carnitine	4 jours
Post MCT supplémentation	1 jour
Post médication	3 fois la durée de demi-vie du médicament
Intervention chirurgicale ou agents de contraste iodés	48 à 72 heures après la fin

En ce qui concerne les enfants devant être transfusés, il est nécessaire de faire un premier prélèvement avant d'initier la transfusion.

### 3.3. DÉPISTAGES TARDIFS

Dans certains cas, le dépistage n'a pu être réalisé dans le délai prévu chez un nouveau-né et puisqu'il y a des maladies pour lesquelles les nouveau-nés plus âgés peuvent bénéficier d'un dépistage, le centre de dépistage doit être informé, une procédure de rattrapage pourra être initiée. Si le prélèvement n'est pas réalisé correctement et est inexploitable, la procédure décrite à l'annexe 1 devra être appliquée.

En dépassant les 6 jours de vie, le bénéfice du dépistage précoce diminue.

7. Les anomalies métaboliques incluent : la phénylcétonurie, les tyrosinémies, la leucine, l'homocystinurie classique, les anomalies liées à l'oxydation des acides gras, les aciduries organiques et le déficit en biotinidase.

# 4

## DOCUMENTS TECHNIQUES

### 4.1. FICHE SIGNALÉTIQUE DES MATERNITÉS

Conformément aux dispositions de l'arrêté tel que modifié, il est demandé que chaque maternité complète une fiche signalétique (dont un modèle figure à l'annexe 3) pour être identifiée auprès des centres de dépistage.

Chaque maternité devra assurer la mise à jour des données qui y figurent.

### 4.2. LISTING HEBDOMADAIRE

Conformément aux dispositions de l'arrêté tel que modifié, chaque centre de dépistage agréé envoie à chaque maternité un listing reprenant l'identification des nouveau-nés dont il aura reçu un prélèvement dans la semaine précédente. Le but est de permettre à la maternité (le médecin ou à la sage-femme de liaison de l'unité) de vérifier la concordance des données entre le registre des accouchements et le listing des tests de Guthrie réellement pratiqués.

### 4.3. RÉCAPITULATIF DU PROTOCOLE DE PRÉLÈVEMENT

Il est essentiel que le prélèvement sanguin au talon ou à la veine du dos de la main soit de qualité irréprochable. Tout défaut entraîne une diminution de la performance analytique du test et, par voie de conséquence, une dérive vers une fausse positivité ou, plus grave, vers une fausse négativité du dépistage. Dans l'annexe 4, la procédure de prélèvement est reprise à titre d'information, voire de formation à l'adresse du personnel soignant.

# 5

## LES INDICATEURS DE SUIVI DU PROGRAMME

Chaque année, les centres de dépistage fournissent un rapport annuel globalisé. Sur la base des chiffres fournis, il est possible de suivre l'évolution de l'efficacité du programme. Pour ce faire, une série d'indicateurs globaux seront calculés.

- Le nombre d'enfants testés sera calculé sur base des données fournies par les centres de dépistage.
- Le nombre de refus collectés. Il sera calculé sur base des notifications de refus enregistrées par les maternités.
- La proportion des BB prélevés < 48 heures (2 jours) de vie. Chiffre calculé sur base des données des centres de dépistage.
- La proportion des BB prélevés > 96 heures (4 jours) de vie. Chiffre calculé sur base des données des centres de dépistage.
- La proportion de cartes de Guthrie arrivées au laboratoire au-delà de 4 jours après le prélèvement. Chiffre calculé sur base des données des centres de dépistage.
- Age moyen au moment de la réception au laboratoire.
- Proportion de mauvais prélèvements (échantillons inutilisables pour le dépistage).
- Nombre de tests de contrôle effectués pour chaque maladie dépistée. Chiffre calculé sur base des données des centres de dépistage.
- Nombre de tests de dépistage dont la conclusion est positive, par maladie. Chiffre calculé sur base des données des centres de dépistage.

- Sur base de ces 2 derniers indicateurs, on peut déterminer le nombre de faux positifs.
- Nombre de perdus de vue et d'enfants décédés. Données fournies par les centres de dépistage et les maternités.
- Âge au moment de la notification au médecin référent pour la prise en charge (après le contrôle). Chiffre calculé sur base des données des centres de dépistage.

En outre, le programme fait l'objet d'un suivi de qualité externe (CDC : Centers for Disease Control and Prevention).



## 6 TRAITEMENT DES DONNÉES

Le programme de dépistage néonatal d'anomalies congénitales est soumis au Règlement (UE)2016/679 du Parlement européen et du Conseil du 27 avril 2016 relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données (RGPD). Il s'inscrit dans le Décret du 1er février 2024 relatif au traitement des données à caractère personnel dans le cadre des missions d'accompagnement, des programmes de médecine préventive et de soutien à la parentalité de l'office de la naissance et de l'enfance. Il est organisé sur base de l'Arrêté du Gouvernement de la Communauté française du 9 janvier 2020 en matière de dépistage d'anomalies congénitales en Communauté française.

Plus d'information concernant le traitement des données dans le cadre du programme sur le site [www.depis-tageneonatal.be](http://www.depis-tageneonatal.be) et sur [www.one.be/public/contact/politique-de-confidentialite-des-donnees](http://www.one.be/public/contact/politique-de-confidentialite-des-donnees).



### ANNEXE 1 : PROCÉDURE DE RATTRAPAGE

#### PROGRAMME DE DÉPISTAGE NÉONATAL D'ANOMALIES CONGÉNITALES Pour les tests non effectués et les prélèvements inexploitable

1. Le laboratoire de dépistage prend contact avec la maternité (sage-femme de liaison) OU la sage-femme identifie qu'un enfant n'a pas bénéficié du dépistage (en comparant la liste des naissances avec la liste des cartes reçues par le laboratoire).
2. La sage-femme de liaison à la maternité prend contact avec la famille.
3. Si la sage-femme de liaison de la maternité n'a plus de contact avec la famille, elle informe la PEP's de liaison de l'ONE.
4. La PEP's de liaison de l'ONE avertit la PEP's de secteur qui prend les mesures qui lui sont familières pour entrer en contact avec la famille. Si les parents ont refusé tout contact lorsque l'enfant atteint l'âge d'un mois, il n'est plus pertinent d'insister auprès de la famille. Par contre, toute famille qui viendrait tardivement vers le dépistage pourra bénéficier de celui-ci même s'il a dépassé l'âge de 1 mois (mais pas au-delà de 6 mois).

Le contenu du message à l'adresse des parents est : soit, « le test de dépistage n'a pas été exécuté », soit « le prélèvement n'a pas pu être exploité », selon le cas ; la maternité est bien au courant de votre situation et je vous encourage à la contacter pour effectuer un nouveau prélèvement. Voici le n° de téléphone pour le cas où vous ne l'auriez pas sous la main. »

L'intervenant prend note du refus éventuel que les parents pourraient exprimer à ce moment.

En retour, l'intervenant informe le centre de dépistage du résultat de ses démarches.

En cas d'échec au terme de la recherche effectuée, il est acté dans la base de données que l'enfant est perdu de vue.

### PROGRAMME DE DÉPISTAGE NÉONATAL D'ANOMALIES CONGÉNITALES

#### Procédure visant à effectuer un test de contrôle pour les valeurs anormales intermédiaires

1. Le laboratoire de dépistage prend contact avec le médecin de liaison de la maternité.
2. Le médecin de liaison prend ses dispositions pour contacter la famille.
3. Si le médecin de liaison de la maternité n'est pas en mesure d'identifier le médecin référent pour l'enfant, alors même qu'il n'a plus de possibilité de contact avec la famille, il informe la PEP'S de liaison de l'ONE.
4. La PEP'S de liaison de l'ONE avertit la PEP'S de secteur qui prend les mesures qui lui sont familières pour entrer en contact avec la famille.
5. Si elle ne parvient pas à joindre la famille, la PEP'S de secteur informe rapidement en retour le médecin de liaison de la maternité.

Le contenu du message à l'adresse des parents est : « je dois vous informer que le test de dépistage qui a été effectué doit/mérite d'être contrôlé, car le résultat montre une valeur anormale. Pour ce faire, vous ou votre médecin pouvez obtenir de plus amples renseignements auprès du Dr / Mr, Mme

.....  
à la maternité, au n° .....

En cas de refus, l'intervenant informe le médecin de liaison de la maternité du résultat de ses démarches.

En cas d'échec au terme des démarches effectuées, il est acté dans la base de données du centre de dépistage que l'enfant est perdu de vue.

PROGRAMME DE DÉPISTAGE NÉONATAL D'ANOMALIES CONGÉNITALES

Exemple de fiche signalétique pour chaque maternité en FWB ..... Année 2022

Nom de la maternité : ..... Unité : .....

Adresse : .....

Code postal et Commune : .....

Téléphone du service : .....

Adresse courriel : .....

Nom du médecin-chef de service : .....

Nom de la sage-femme chef de service : .....

Nom du **médecin de liaison** pour le programme : .....

N° de téléphone : .....

GSM : .....

Adresse courriel : .....

Nom de la **sage-femme de liaison** pour le programme : .....

N° de téléphone : .....

GSM : .....

Adresse courriel : .....

Nom de l'**infirmière en Néonatalogie, de liaison** pour le programme : .....

N° de téléphone : .....

GSM : .....

Adresse courriel : .....

### 1.1. ■ Identification de l'échantillon primaire

#### 1.1.1. Recto de la carte buvard

---

L'identification de l'échantillon primaire doit être complétée rigoureusement afin de permettre :

- L'identification univoque de l'enfant.
  - Noms et Prénoms
  - Date et **heure** de naissance
  - Genre
  - Naissance gémellaire/ multiple
- La traçabilité du prélèvement pour pouvoir demander, le cas échéant, un contrôle :
  - Lieu de naissance (identification précise de la maternité de naissance)
  - Nom de la sage-femme pour les accouchements extra-hospitaliers.
- L'interprétation des résultats des analyses tient compte de plusieurs éléments :
  - Type de prélèvement (premier prélèvement ou contrôle)
  - Âge gestationnel
  - Âge exact de l'enfant au moment du prélèvement : date et HEURE de naissance et du prélèvement
  - Poids (de naissance et lors du prélèvement)
  - Médications et pathologies relevantes (mère et enfant)
  - Alimentation
- L'évaluation et le pilotage du programme de dépistage grâce aux diverses données ci-dessus, mais aussi via :
  - **Lieu de prélèvement** (maternité, domicile ou autre).

**RECTO**

Ne pas toucher la surface de dépôt d'échantillon ni utiliser si abîmée.

**ONE** Centre de Dépistage Néonatal  
 ULB Laboratoire de Pédiatrie  
 Avenue J.J. Crocq 15  
 1020 Bruxelles  
 Tél. 02 477 25 81 - Fax 02 477 25 63

**ULB**

**ACCOUCHEMENT**

Maternité  Acc. à domicile  
 Nom Mat.: \_\_\_\_\_ Identifiant : \_\_\_\_\_  
 Nom Médecin (+cachet) : \_\_\_\_\_

Dépistage Néonatal  Contrôle Dépistage  Diagnostic/Suivi

Nom du père: \_\_\_\_\_  
 Nom de la mère: \_\_\_\_\_  
 Prénom de l'enfant: \_\_\_\_\_  
 Sexe:  M -  F Grossesse Gémellaire:  Oui  
 Date de naissance: / /   
 Heure de naissance:  h  min  
 Poids de naissance:  kg   g Age Gest.:  s  j  
 Alimentation:  Sein  Artificielle  Mixte  Parentérale  
 Transfusion sanguine:  Non  Oui le ...../...../.....  
 Médication/Pathologie: \_\_\_\_\_

**PRÉLEVEMENT**

Lieu de Prélèvement:  Maternité  Domicile  Néonat.  Autre  
 Nom Préleveur (+cachet): \_\_\_\_\_

Date de prélèvement: / /   
 Heure de prélèvement:  h  min  
 Poids au prélèvement:  kg   g

 BXXXXXX [SN]

[SN] BXXXXXX

**VERSO**

Ne pas toucher la surface de dépôt d'échantillon ni utiliser si abîmée.

LOT X000000X W000X YYY-MM-DD IVD CE 903™  
 EC REP CMC C/Horacio Lengua N18 CP 29006 Malaga, Spain +34951214054

**1 INFORMATION DES PARENTS**

 Remettre aux parents le dépliant d'information sur le programme de dépistage néonatal en Fédération Wallonie-Bruxelles  
 Le dépistage est gratuit et non obligatoire. Les informations et résultats pérennels sont gérés selon le RGPD de l'UE.  
[www.depistageneonatal.be](http://www.depistageneonatal.be)

**2 DONNEES DEMOGRAPHIQUES ET CLINIQUES**

 Compléter **TOUTES** les données sur la carte de prélèvement quel que soit le lieu de prélèvement.

**3 REALISATION DU PRELEVEMENT**

Prélèvement à réaliser de préférence à 72h de vie et **impérativement entre 48h et 96h de vie.**

1. Mettre du sang sur chacun des 6 spots.
2. Déposer directement le sang prélevé sur le buvard en une fois sur un seul côté. La peau du nourrisson ne doit pas être en contact avec le papier buvard.
3. Laisser le sang remplir complètement le cerce jusqu'à **apparaître au dos du buvard de manière uniforme**



**4 ACHEMINEMENT DU PRELEVEMENT**

 Laisser sécher le prélèvement **au moins 4h** à température ambiante, **PAS** au soleil et **PAS** dans un sachet en plastique.  
 Renvoyer la carte le jour même au centre de dépistage soit via la maternité et son laboratoire, soit sous enveloppe affranchie au tarif prior.

**En cas de refus des parents d'effectuer le dépistage**  
 Veuillez indiquer l'identité de l'enfant au recto de la carte, cocher la case ci-après, demander si possible la signature du parent ou tuteur légal et renvoyer la carte normalement. Le formulaire de refus est disponible en ligne.  
 **Dépistage néonatal refusé**  
 Nom : \_\_\_\_\_ Signature : \_\_\_\_\_

Eastern Business Forms 530 Old Sulphur Springs Rd.  
 Greenville, SC 29607, USA [REF] 10539508 Rev. AF

**Les cartes ont une date de péremption (au verso de la carte à droite du sablier) !**

Le modèle de carte peut être légèrement différent du modèle ci-dessus ; en outre, le nom du laboratoire sur la carte dépend de la maternité où est né l'enfant.

Les cartes peuvent être obtenues auprès de n'importe lequel des trois laboratoires. Adresses à l'annexe 8.

## 1.2. ■ Prélèvement de l'échantillon primaire

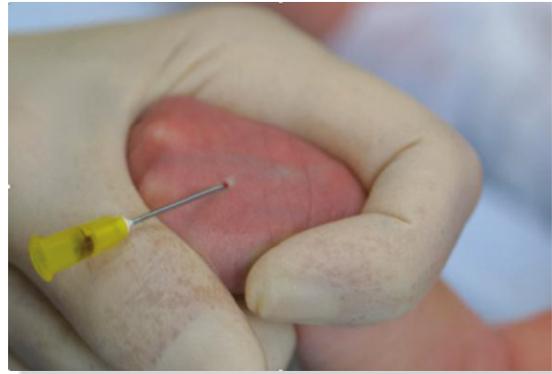
Le prélèvement de l'échantillon doit être effectué entre **48h et 96h** après la naissance.

Il n'y a aucune préparation particulière à faire avant d'effectuer le prélèvement.

Il existe deux méthodes de prélèvement : prélèvement de sang veineux au dos de la main et prélèvement au talon.

### 1.2.1. Prélèvement de sang veineux de la main

1. Se laver les mains et porter des gants.
2. Nettoyer la portion de peau à piquer à l'aide d'un tampon d'alcool (**NE PAS UTILISER DE L'IODE QUI PERTURBE LES ANALYSES**). Laisser la peau **sécher complètement** à l'air avant d'effectuer le prélèvement. Un séchage incomplet risque **d'invalider les résultats des analyses**.
3. Tenir fermement la main du nourrisson. Effectuer, avec un angle d'insertion de 30° ou moins, une ponction dans une veine à l'aide d'une aiguille de ponction veineuse.



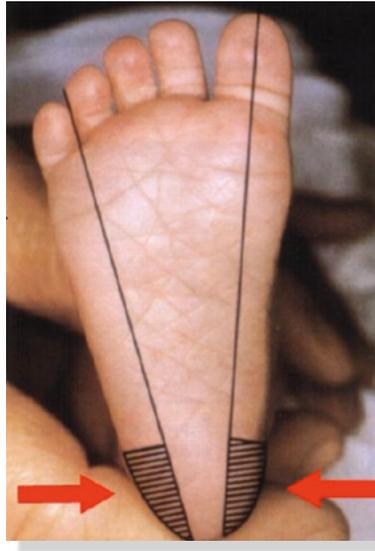
4. Laisser le sang monter dans l'aiguille et appliquer le sang sur les cercles du papier buvard.

Laisser le sang imprégner et remplir complètement le cercle jusqu'à ce le **sang apparaisse au dos du buvard**. Le dépôt de sang ne doit être effectué que sur **une seule face** du papier buvard.



## 1.2.2. Prélèvement au talon

1. Se laver les mains et porter des gants.
2. Les zones grisées indiquent les endroits où le prélèvement peut être réalisé sans danger.



3. Réchauffer le pied avec un tissu doux mouillé à l'eau chaude à température inférieure à 42°C durant trois à cinq minutes peut accroître le débit sanguin pendant le prélèvement. Il est également possible d'utiliser d'autres méthodes pour réchauffer le pied.

Éviter d'utiliser de la crème anesthésiante (Emla<sup>®</sup>) sur la peau car cela risque d'altérer les résultats des analyses.



4. Abaisser la jambe du nourrisson plus bas que le cœur pour augmenter le débit sanguin.

Nettoyer le talon à l'aide d'un tampon d'alcool (**NE PAS UTILISER DE L'IODE QUI PERTURBE LES ANALYSES**). Laisser le talon **sécher complètement** à l'air avant d'effectuer le prélèvement. Un séchage incomplet risque **d'invalider les résultats des analyses**.



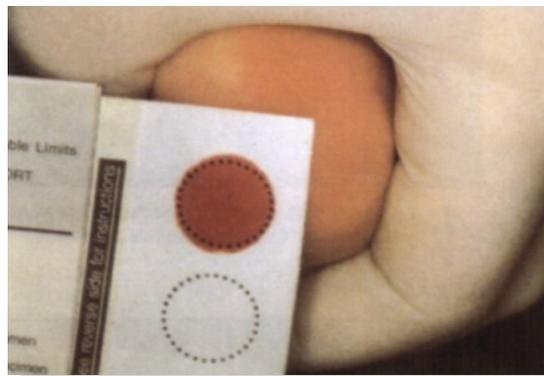
5. Effectuer une ponction sur la face latérale du talon à l'aide d'une lancette stérile à une profondeur inférieure à 2 mm.



6. Essuyer doucement la première goutte à l'aide de gaze stérile (la première goutte contient des liquides tissulaires qui risquent de diluer l'échantillon).
7. Laisser se former une **grande goutte de sang** et appuyer légèrement le papier filtre sur celle-ci.

Laisser le sang imprégner et remplir complètement le cercle jusqu'à ce **le sang apparaisse au dos du buvard**. Le dépôt de sang ne doit être effectué que sur **une seule face** du papier buvard.

Ne pas laisser la peau du nourrisson entrer en contact avec le papier buvard.



### 1.2.3. Compléter la procédure (quel que soit le site de prélèvement)

#### Exemples de qualité d'échantillon

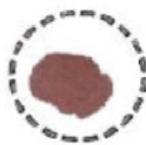


RECTO



VERSO

Prélèvement correct



RECTO



VERSO

Prélèvement incorrect  
Inutilisable



RECTO



VERSO

Prélèvement incorrect  
Inutilisable

1. Remplir le nombre requis de cercles de sang.

Pour rappel :

- Dépistage : tous les cercles doivent être remplis.
- Pour les tests des enfants séjournant en néonatalogie (test à J15 ou avant la sortie) : 2 cercles minimum doivent être remplis.
- Contrôle : 2 cercles minimum doivent être remplis.
- Suivi : 1 cercle minimum doit être rempli.

2. Une fois le prélèvement effectué, utiliser une gaze stérile et appuyer légèrement au point de ponction afin de faire cesser l'écoulement de sang.

3. Laisser sécher à l'air l'échantillon pendant au moins 4 heures en position horizontale et à température ambiante, pas au soleil.

**NE PAS METTRE LA CARTE DANS UN SACHET EN PLASTIQUE.** Cela provoque de la condensation et nuit aux analyses.

Ne pas chauffer l'échantillon sur un radiateur afin d'accélérer le séchage.



**Toute discordance au niveau de la manière de réaliser le prélèvement conduit à une procédure de prélèvement non conforme. La qualité des résultats d'analyse est directement liée à la qualité du prélèvement.**

### 1.3. ■ Stockage de l'échantillon

Après séchage complet de l'échantillon, celui-ci doit être conservé à température ambiante, à l'abri du soleil direct avant d'être envoyé. Si l'échantillon ne peut pas être envoyé immédiatement (jours fériés, week-end...), le stocker dans un endroit aussi sec que possible (pas au frigo), à température ambiante et à l'abri du soleil.

**PAS DANS UN SACHET EN PLASTIQUE.**



### — La maladie

La maladie doit représenter un problème de santé important, c'est-à-dire, une affection grave, de diagnostic difficile à un stade précoce et qui, en l'absence de prise en charge adéquate et prompt, entraîne des séquelles irréversibles.

L'épidémiologie et l'histoire naturelle de la maladie doivent être suffisamment connues, y compris le développement de la maladie du stade latent au stade déclaré.

### — Le test

Un test de dépistage simple à mettre en œuvre, fiable, reproductible et validé sur le plan scientifique doit être disponible.

La distribution des valeurs au sein de la population doit être connue et les limites de normalités doivent être définies et communément admises.

Le test doit être acceptable pour la population.

### — Le diagnostic

Un accord est nécessaire dans la communauté scientifique au sujet des tests de confirmation et des investigations diagnostiques à poursuivre chez les personnes dont le résultat au test est positif.

Un accord est également nécessaire à ce stade au sujet des informations utiles à fournir à ces personnes, en termes d'options et de perspectives.

### — L'intervention

Le programme de dépistage doit répondre à un besoin reconnu. Les objectifs de dépistage doivent être définis dès le début et l'évaluation du programme doit également être planifiée dès le début.

Une intervention efficace doit exister pour les patients ayant été détectés précocement et avérés malades, avec la preuve que l'intervention proposée à un stade précoce apporte de meilleurs résultats qu'une intervention plus tardive.

Il doit (pré)exister une politique de prise en charge de tous ces patients au moyen de traitements adéquats et « evidence based » et l'accès à ces traitements doit leur être garanti.

### — L'efficacité et la sécurité du programme de dépistage

L'efficacité du programme de dépistage sur la réduction de la mortalité et/ou la morbidité doit pouvoir être prouvée par des essais contrôlés randomisés de haute qualité ; à défaut de telles études, le programme doit être étayé par un consensus scientifique international. Les avantages du programme de dépistage doivent, de loin, dépasser les inconvénients causés sur les plans physique et psychologique : le test et ses imprécisions, les procédures diagnostiques et les interventions.

Il faut s'assurer que l'information prodiguée au sujet du programme et de ses limites (à savoir, l'éventualité de devoir procéder à un contrôle en raison d'un prélèvement non exploitable ou en cas de valeur anormale, les exceptions très rares d'un dépistage faussement négatif) soit claire et compréhensible par les parents, de manière à les aider le mieux possible à exprimer un choix en connaissance de cause (informed choice).

## — L'évaluation médico-économique du dépistage —

Le strict rapport coût/efficacité d'un programme de dépistage est difficile à établir, en raison du nombre de paramètres à considérer et de l'absence de données disponibles pour certains d'entre eux, ex : la comparaison du coût des soins prodigués aux patients dépistés avec le coût des soins aux patients qui ne l'ont pas été.

Toutefois, le dépistage organisé se justifie lorsque les moyens financiers sont disponibles et que le coût du programme est comparable à d'autres interventions de prévention financées par les autorités pour un résultat similaire.

## ANNEXE 6 : LES PRINCIPES ÉTHIQUES

Le dépistage, tel que développé dans ce programme, est une action de santé publique qui relève de la prévention. Il est dès lors essentiel que les quatre principes éthiques de référence en matière de prévention soient considérés avant sa mise en œuvre. Ces principes sont les suivants :

### — 1. Le respect de la personne et la sauvegarde de son autonomie. —

Préoccupation figurant dans tous les textes émis tant par les autorités nationales que par les instances internationales, elle implique, de la part des professionnels de la santé, une information claire et appropriée visant à permettre au sujet de choisir en connaissance de cause et d'être lui-même acteur de sa santé.

### — 2. Le principe de non-malfaisance —

« Primum non nocere, en premier lieu, ne pas nuire » reste une règle fondamentale : nous devons nous attacher, dans notre analyse, à ne pas méconnaître les effets collatéraux néfastes.

Les faux positifs impliquent le rappel du patient pour des examens de contrôle et génèrent chez lui, une forte inquiétude, voire une angoisse. Il y a lieu de veiller à ce que les tests choisis soient les plus sensibles, d'organiser des mesures adéquates de contrôle et de prendre le ressenti du patient (en l'occurrence, les parents) en compte pour tenter de l'apaiser jusqu'au résultat conclusif.

Les faux négatifs, s'ils ne génèrent pas d'angoisse d'emblée -car le patient est faussement assuré de n'avoir pas d'anomalie-, sont encore plus délétères, par l'absence de prise en charge immédiate. Le corps médical peut s'en trouver induit en erreur, en excluant une hypothèse de diagnostic, ce qui a pour effet d'ajourner le choix de la thérapeutique appropriée.

### — 3. Le principe de bienfaisance —

Pour que le dépistage soit opérant et justifié, il faut que la détection d'une anomalie mène à une prise en charge bénéfique : améliorer le confort de vie pour le patient et sa famille et soulager le poids de la morbidité et, si possible, réduire la mortalité spécifique.

Ceci requiert une connaissance aboutie de l'épidémiologie et de l'évolution de l'affection qu'on projette de dépister ; c'est bien le cas pour les affections décrites dans ce guide.

### — 4. Le respect de justice sociale —

L'implantation d'un programme de dépistage (gratuit et organisé pour toucher toute la population) doit viser à réduire les inégalités face à la santé et au bien-être social ; ceci distingue le programme des actions plus individuelles de dépistages faisant suite à des demandes émanant de patients, d'usagers ou de soignants.

L'objectif de réduire les inégalités requiert que les obstacles à cet accès pour tous soient levés. Le programme de dépistage s'attache à cet égard à assurer une information suffisante et une organisation performante.

## ANNEXE 7 : DÉPISTAGE VERSUS DIAGNOSTIC

Les tests de dépistage ne peuvent être confondus avec des tests diagnostiques :

L'intention ou la raison d'être d'un test de dépistage est de détecter, au sein d'une population apparaissant en bonne santé et ne présentant pas de symptôme, une maladie à un stade précoce ou des facteurs de risque pour cette maladie.

L'intention d'un test diagnostique est d'établir la présence ou l'absence d'une maladie en vue de décider d'un traitement, soit, auprès d'individus présentant des symptômes, soit auprès d'individus ayant présenté un résultat positif au test de dépistage (il s'agit alors de tests de confirmation diagnostique).

Voici, mis en tableau, les points distinctifs :

	<b>Tests de dépistage</b>	<b>Tests de diagnostic</b>
<b>But</b>	Détecter des indicateurs de maladie potentielle.	Etablir l'existence ou l'absence de la maladie.
<b>Population visée</b>	Un grand nombre de personnes asymptomatiques. (Ou un groupe de population exposé à un risque).	Des individus présentant des symptômes. (Ou des personnes asymptomatiques ayant présenté un résultat positif au dépistage).
<b>Méthode</b>	Tests simples et acceptables (i.e. non agressifs et donnant des résultats rapides).	Tests possiblement invasifs (l'acceptabilité est moins importante que la précision et l'exactitude apportées) et coûteux, mais justifiés par le besoin d'établir un diagnostic.
<b>Seuil de positivité pour le résultat</b>	Généralement établi pour ne pas manquer la détection de l'anomalie ; le test est choisi pour sa haute sensibilité.	Etabli pour pouvoir exclure avec la plus grande certitude la présence de la maladie ; le test est choisi pour sa haute spécificité.
<b>Signification d'un résultat positif</b>	Evoque la suspicion d'une anomalie ; nécessite une/des épreuves de confirmation avant de conclure.	Fournit, pour la maladie recherchée, un diagnostic avec certitude.
<b>Coûts</b>	Faibles, eu égard au grand nombre de personnes devant être testées pour détecter, parmi elles, les malades potentiels.	(Beaucoup) Plus élevés, eu égard au besoin d'établir un diagnostic.

## ANNEXE 8 : ADRESSES DES CENTRES AGRÉÉS DE DÉPISTAGE

### — UNIVERSITE DE LIEGE – ULg

Centre de dépistage néonatal de Liège  
Centre Hospitalier Universitaire de Liège  
Campus du Sart Tilman – Tour 2 – et +6B35  
4000 Liège  
Tél.: 04 366 76 95 et 96  
Mail: [genetique.humaine@chu.ulg.ac.be](mailto:genetique.humaine@chu.ulg.ac.be)

### — UNIVERSITE LIBRE DE BRUXELLES – ULB

Centre de dépistage néonatal de l'ULB-HUDERF  
Avenue J.J. Crocq, 1-3 (Bât V, FMRE)  
1020 Bruxelles  
Tél.: 02 477 25 81  
Fax: 02 477 25 63  
Mail: [depistage.neonatal@huderf.be](mailto:depistage.neonatal@huderf.be)

### — UNIVERSITE CATHOLIQUE DE LOUVAIN – UCLouvain

Centre de dépistage néonatal des Cliniques Universitaires St Luc  
Tour Rosalind Franklin  
Avenue Hippocrate, 10  
1200 Bruxelles  
Tél.: 02 764 68 36  
Fax: 02 764 69 32  
Mail : [depistage-neonatal@saintluc.uclouvain.be](mailto:depistage-neonatal@saintluc.uclouvain.be)

## ANNEXE 9 : ADRESSE DE L'ADMINISTRATION RESPONSABLE

### — Office de la Naissance et de l'Enfance

Direction de la Santé  
Chaussée de Charleroi 95  
1060 Bruxelles  
Tél.: 02 542 15 63  
Mail : [depistageneonatal@one.be](mailto:depistageneonatal@one.be)



## RÉFÉRENCES

- Newborn screening in Europe.**  
Expert opinion document, (Peter Burgard<sup>1</sup>, Martina Cornel<sup>2</sup>, Francesco Di Filippo<sup>4</sup>, Gisela Haege<sup>1</sup>, Georg F. Hoffmann<sup>1</sup>, Martin Lindner<sup>1</sup>, J. Gerard Loeber<sup>3</sup>, Tessel Rigter<sup>2</sup>, Kathrin Rupp<sup>1</sup>, Domenica Taruscio<sup>4</sup>, Stephanie Weinreich<sup>2</sup> and Luciano Vittozzi<sup>4</sup>). FINAL 28/08/2011  
[isns-neoscreening.org/wp-content/uploads/2016/06/Expert-opinion-document-on-NBS-FINAL.pdf](https://isns-neoscreening.org/wp-content/uploads/2016/06/Expert-opinion-document-on-NBS-FINAL.pdf)
- HAS – 2011 France**  
Évaluation a priori de l'extension du dépistage néonatal à une ou plusieurs erreurs innées du métabolisme par la technique de spectrométrie de masse en tandem en population générale en France 1 er volet : dépistage du déficit en MCAD  
[www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2011-07/synthese\\_depistage\\_neonatal\\_vf.pdf](http://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2011-07/synthese_depistage_neonatal_vf.pdf)
- HAS – 2020 France**  
Évaluation a priori de l'extension du dépistage néonatal à une ou plusieurs erreurs innées du métabolisme par la technique de spectrométrie de masse en tandem en population générale en France (volet 2).  
[www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/synthese\\_dnn\\_eim.pdf](http://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2020-01/synthese_dnn_eim.pdf)
- Administratie Gezondheidszorg Vlaamse Gemeenschap, 2012**  
DRAAIBOEK 2012: Vlaams bevolkingsonderzoek naar aangeboren aandoeningen bij pasgeborenen via een bloedstaal
- Grupo de trabajo de protocolos de cribado neonatal. Gobierno de España. 2019.**  
Requisitos y Recomendaciones para el desarrollo del Programa de Cribado Neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas en el SNS.  
[www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guias-clinicas/programas-salud/progrma-deteccion-precoz-enfermedades-congenitas.ficheros/1552528-Requisitos-Programa%20de%20cribado%20neonatal\\_30-09-2019.docx.pdf](http://www.saludcastillayleon.es/profesionales/es/programas-guias-clinicas/programas-salud/progrma-deteccion-precoz-enfermedades-congenitas.ficheros/1552528-Requisitos-Programa%20de%20cribado%20neonatal_30-09-2019.docx.pdf)
- Institut national de santé publique du Québec, décembre 2005**  
Rapport d'évaluation du programme québécois de dépistage sanguin des maladies génétiques chez le nouveau-né.
- Draaiboek Neonatale Hielprikscreening v 8.5 NL**  
Evaluatie van de neonatale hielprikscreening bij kinderen geboren in 2010 –  
[www.rivm.nl/dsresource?objectid=rivmp:180531&type=org&disposition=inline](http://www.rivm.nl/dsresource?objectid=rivmp:180531&type=org&disposition=inline)  
[www.ggdkennisnet.nl/?file=9103&m=1341229990&action=file.download](http://www.ggdkennisnet.nl/?file=9103&m=1341229990&action=file.download)
- Bevolkingsonderzoek aangeboren aandoeningen, Draaiboek 21.10.2020**  
[www.aangeborenaandoeningen.be/sites/default/files/atoms/files/2020\\_draaiboek\\_algemeen\\_AA.pdf](http://www.aangeborenaandoeningen.be/sites/default/files/atoms/files/2020_draaiboek_algemeen_AA.pdf)
- UK newborn screening program**  
[www.newbornbloodspot.screening.nhs.uk](http://www.newbornbloodspot.screening.nhs.uk)
- UK National Screening Committee, Policy review process Programme appraisal criteria**  
[www.screening.nhs.uk/criteria](http://www.screening.nhs.uk/criteria)
- Continuing Professional Development for Screening Antenatal and New-born Screening e-learning**  
[cpd.screening.nhs.uk/elearning](http://cpd.screening.nhs.uk/elearning)

- **UK Health Knowledge E-Learning 2c - Diagnosis and Screening**  
Dr Murad RUF and Dr Oliver MORGAN  
[www.healthknowledge.org.uk/public-health-textbook/disease-causation-diagnostic/2c-diagnosis-screening](http://www.healthknowledge.org.uk/public-health-textbook/disease-causation-diagnostic/2c-diagnosis-screening)
- VALUE IN HEALTH 15 (2012) 613 – 621  
(S. K. Tiwana et al) Cost-Effectiveness of Expanded Newborn Screening in Texas
- **NBS03**  
(Wayne et al), Newborn Screening for Preterm, Low Birth Weight, and Sick Newborns. 2nd ed. CLSI guideline NBS03. Wayne, PA: Clinical and Laboratory Standards Institute; 2019.
- **Le dépistage néonatal généralisé par des tests d'analyse biologique**  
Raymond ARDAILLOU et Jean-Yves LE GALL au nom de la Commission I de l'Académie de médecine (France), non daté
- **Le dépistage néonatal**  
Cyril GOIZET et Didier LACOMBE, non daté  
[college-genetique.igh.cnrs.fr/Enseignement](http://college-genetique.igh.cnrs.fr/Enseignement)
- **Dépistage : principes éthiques**  
Pierre Haenhel  
In Bulletin du cancer, Volume 88, n°4, 407-410 Avril 2001 in John Libbey Eurotext
- **Dépistage néonatal sanguin: analyse de décision multicritère pour sélectionner les maladies prioritaires**  
De Laet Chris, Hanquet Germaine, Hendrickx Erik ; KCE Reports 267B (2016).  
[kce.fgov.be/fr/publication/report/d%C3%A9pistage-n%C3%A9onatal-sanguin-analyse-de-d%C3%A9cision-multicrit%C3%A8re-pour-s%C3%A9lectionner-les](http://kce.fgov.be/fr/publication/report/d%C3%A9pistage-n%C3%A9onatal-sanguin-analyse-de-d%C3%A9cision-multicrit%C3%A8re-pour-s%C3%A9lectionner-les)
- **Screening of congenital hypothyroidism in preterm, low birth weight and very low birth weight neonates: A systematic review**  
(Hashemipour M et al). Pediatr Neonatol. 2018 Feb;59(1):3-14. doi: 10.1016/j.pedneo.2017.04.006. Epub 2017 Jul 22. PMID: 28811156.





Edition  
2025



## Dépistage néonatal

DES ANOMALIES  
CONGÉNITALES

**ONE**  
OFFICE DE LA NAISSANCE  
ET DE L'ENFANCE

SUIVEZ-NOUS SUR NOS RÉSEAUX



**F3** FÉDÉRATION  
WALLONIE-BRUXELLES