

Instructions de prélèvement- Dépistage néonatal

Au Luxembourg, le dépistage néonatal systématique existe depuis 1968, et a toujours été réalisé au Laboratoire National de Santé. Bien qu'il n'existe pas de règlement grand-ducal qui en fixe les modalités, il s'agit d'un programme national de Santé réalisé sous le contrôle d'un groupe de travail composé de pédiatres cliniciens, de biologistes du LNS et de médecins de la Direction de la Santé.

Actuellement, au Luxembourg, sept maladies sont recherchées systématiquement à la naissance : la phénylcétonurie (1968), l'hypothyroïdie congénitale (1970), l'hyperplasie congénitale des surrénales (2006), la déficience en MCAD (2009), la mucoviscidose (2018), l'amyotrophie spinale infantile (2024) et le déficit immunitaire combiné sévère (2025).

Description du processus pré-analytique :

Le périmètre du processus pré-analytique comprend l'information des parents et le recueil écrit de leur éventuel refus pour le dépistage ainsi que du consentement pour la recherche des mutations de la mucoviscidose, la demande d'examen, l'identification nominale de la fiche de prélèvement, la préparation du patient, le prélèvement des taches de sang sur papier buvard, son acheminement et son accueil au LNS (réception et enregistrement), la transmission des listes d'accouchements de la semaine précédente dans chacune des maternités chaque lundi matin.

Dans le cas du dépistage néonatal, le nouveau-né est prélevé par du personnel extérieur au laboratoire (sages-femmes, puéricultrices, infirmières, pédiatres, etc.). Le département de Biologie médicale du LNS et le Ministère de la Santé mettent à disposition des préleveurs les documents d'information et le matériel nécessaire pour la réalisation des prélèvements (buvards, enveloppes T).

Demande d'examen

Le buvard est considéré comme la feuille de prescription. Il est composé d'une partie démographique et des éléments cliniques pertinents.

L'information des parents se fait par la remise du dépliant d'information [Le dépistage néonatal], document fourni par le Ministère de la Santé aux préleveurs en période prénatale ou juste avant le prélèvement.

Le but est d'expliquer la nature de l'acte et les objectifs du dépistage néonatal. Pour s'assurer du bon déroulement du dépistage néonatal, il est recommandé que les services préleveurs identifient un référent de l'action du dépistage néonatal.

Le refus parental du dépistage néonatal doit être formalisé via le formulaire de refus.

- Signature par les parents du formulaire de refus
- Document archivé au niveau des services préleveurs
- Renseigner (Nom, prénom, n° d'accouchement, etc.) un carton de prélèvement blanc et l'envoyer au laboratoire du Département Biologie Médicale du LNS ou transmettre une copie du formulaire de refus

Les mentions figurant sur le carton sont les suivantes :

- Nom de l'enfant
- Prénom
- Date de Naissance et **Heure de Naissance** (format 24h)
- Date et Heure de prélèvement
- **Renseignements cliniques** (poids de naissance, terme)
- Sexe du patient
- Nom de J.F. de la mère
- Prénom de la mère
- **Numéro de matricule de la mère**
- Lieu d'accouchement
- Numéro d'accouchement
- **Médecin référent**
- **Préleveur**
- **Signature du consentement au dépistage néonatal par les parents**

Modalités de prélèvement

- Désinfecter la zone,
- Piquer le talon assez profondément pour que les gouttes soient volumineuses (trop souvent la compression entraîne une piqûre trop superficielle).
- Essuyer les premières gouttes sur un tampon sec (sans produit désinfectant).
- Déposer immédiatement au centre de chaque cercle dessiné sur le buvard une goutte assez volumineuse pour que le sang soit visible recto et verso (le sang peut toutefois dépasser les cercles).
- **Ne pas utiliser des capillaires.**

On peut aussi utiliser un prélèvement veineux et déposer des gouttes de sang sur le papier buvard :

- Imbiber au minimum 4 cercles puis laisser sécher la carte à l'air pendant 2 heures.
- Ne jamais déposer la carte sur un radiateur ni au soleil, ne pas la sécher à l'air chaud, ni l'emballer à l'état humide!

A retenir:

- **Type d'échantillon et quantité à prélever** (minimum une tache de sang par analyse)
- **Moment ou horaire du prélèvement** : 2 à 3 jours de vie révolus (entre 48 et 72 heures)
- **Renseignements cliniques** (transfusion, SA, poids, lieu de naissance, type de prélèvement, traitement de la maman au cours de la grossesse...)
- **Transporté** à température ambiante
- **Sang séché avant l'envoi**

Transport des cartes

Le transport des cartes (taches de sang) est exempté par la **réglementation ADR** (accord européen relatif au transport international des marchandises dangereuses par la route (European Agreement concerning the international Carriage of Dangerous Goods by Road, United Nations Economic Commission for Europe (UNECE, 2009)). : « Aucune disposition de transport ne s'applique à : taches de sang séché recueilli en plaçant une goutte de sang sur un matériau absorbant ou lors de tests de dépistage de sang occulte dans les selles »

Le transport se fait par courrier postal ou par les chauffeurs du LNS avec une enveloppe fournie par le LNS.

Recommandations:

- Possibilité de mettre plusieurs buvards dans l'enveloppe mais ne pas superposer les taches (normalement il y a un rabat sur les cartes fournies par le LNS)
- Envoi tous les jours (ne pas stocker les cartes avant de les envoyer)

Délai d'acheminement (différence entre la date de prélèvement et la date de réception au Laboratoire) :

- 2 jours ouvrables = idéal
- 4 jours ouvrables = acceptable
- > 4 jours ouvrables = acheminement tardif.

Une notification en ce sens est faite sur le compte-rendu

Réception- Enregistrement des échantillons

Lorsque les cartes arrivent dans le département de Biologie médicale, le personnel attribue un numéro de laboratoire sous forme de code-barres, sur la partie buvard et sur la partie démographique. Ainsi pour la conservation des cartes, les 2 parties sont séparées, ce qui anonymise les spots de sang.

L'identité du nouveau-né est comparée à la liste des naissances reçue de la Maternité, afin de s'assurer que tous les nouveau-nés bénéficient bien du dépistage.

Non-conformités

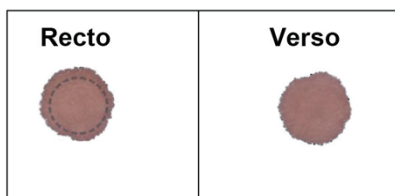
Les non-conformités du pré-analytique concernent :

1. **L'identification** du patient : identité absente, incomplète, ou ambiguë, date et heure de naissance absentes, sexe absent, demandes simultanées identiques etc.
2. **La prescription** : absence du service demandeur, absence de renseignements cliniques (terme en SA, poids de naissance en g, etc.)
3. **L'échantillon** : taches de sang non conformes, absence de la date et heure du prélèvement, buvard périmé (cf. différents types de non-conformités de l'échantillon)
4. **Le transport** : hors délai, erreur d'acheminement, perte de l'échantillon etc.

Exemples de Non-conformité de l'échantillon

(Reference: Ontario Newborn Screening Program,)

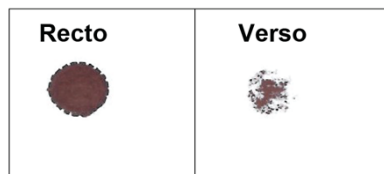
Prélèvement conforme



(4 taches de sang correctes minimum pour le prélèvement initial, hors contrôle demandé)

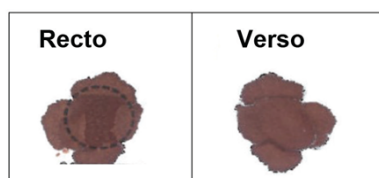
- Vérifier la date de péremption du buvard
- Déposer le sang de façon continue
- Vérifier que le sang traverse le papier buvard. Laisser sécher pendant 2 heures à température ambiante loin d'une source de chaleur
- Une fois sec, mettre le papier buvard dans une enveloppe pré-imprimée

Prélèvement suffisant au recto mais insuffisant au verso



Vérifier le verso

Dépôts successifs



Éviter les dépôts successifs
Éviter les applications multiples

