

POUR RÉSUMER LE PARCOURS

LORS DE VOTRE FIN DE GROSSESSE

01

CONSULTATION D'INFORMATION À LA SUITE DE LA CONSULTATION D'ANESTHÉSIE

Lors de cette consultation, l'intérêt du projet d'étude et les modalités associées seront expliquées. Un consentement écrit de **chacun des parents** sera nécessaire pour la participation à cette étude.



02

SI VOUS SOUHAITEZ PARTICIPER, UN QUESTIONNAIRE SUR LES MODALITÉS D'INFORMATION VOUS SERA ENVOYÉ .

Les questionnaires sont un point important car nous nous intéressons aussi aux aspects de sciences humaines et sociales. Il nous permettra de recueillir vos avis et ressentis.



APRÈS LA NAISSANCE DE VOTRE ENFANT

03

À LA NAISSANCE DE VOTRE ENFANT, UN PRÉLÈVEMENT SANGUIN SERA RÉALISÉ

A 2/3 jours de vie, un prélèvement sanguin est effectué afin de réaliser le dépistage néonatal standard. Dans le cadre de cette étude, quelques gouttes de sang supplémentaires seront prélevées sur un buvard spécifique.



04

UNE RENCONTRE POURRA ÊTRE ORGANISÉE À LA MATERNITÉ AFIN DE COMPLÉTER LE DOSSIER

Cette rencontre sera nécessaire si vous n'avez pas pu donner votre consentement écrit lors de la consultation d'information. Le prélèvement sera ensuite envoyé pour l'analyse.



05

LES RÉSULTATS DE CETTE ÉTUDE VOUS SERONT COMMUNIQUÉS

Nous vous contacterons par mail ou par téléphone pour vous rendre les résultats. A la suite, un nouveau questionnaire vous sera envoyé afin de recueillir votre avis sur les modalités de rendu de résultat.



06

UN ENTRETIEN SUPPLÉMENTAIRE POURRA VOUS ÊTRE PROPOSÉ

Afin de savoir si cette extension du dépistage néonatal pourra être proposée à l'avenir à tous les futurs parents, nous souhaiterions recueillir votre avis sur votre parcours .



N'OUBLIEZ PAS QUE ...

La participation est gratuite, **volontaire** et **non obligatoire**. Elle doit être exprimée par un consentement **écrit éclairé** pour chacun des parents.

Les participants pourront s'ils le désirent **interrompre leur participation à tout moment**.

L'adhésion au **projet Screen4Care** NE REMPLACE PAS les visites prénatales et le dépistage néonatal standard.



AFIN DE NOUS RENVoyer VOS CONSENTEMENTS SIGNÉS

Vous trouverez ci-dessous l'adresse postale du Service de Génétique

ÉQUIPE SCREEN4CARE

CHU DIJON - BOURGOGNE
Hôpital d'Enfants, 7ème étage
14 Rue Paul Gaffarel
21079 Dijon

POUR PLUS D'INFORMATIONS

Contactez-nous par courriel ou informez-vous sur le projet européen Screen4Care sur nos réseaux sociaux



screen4care@chu-dijon.fr



<https://twitter.com/screen4care>



<https://www.linkedin.com/company/screen4care/>



<https://www.youtube.com/channel/screen4care>



WWW.SCREEN4CARE.EU



Ce projet a bénéficié d'un financement de "l'Innovative Medicines Initiative 2 Joint Undertaking (JU)" dans le cadre de la convention de subvention n° 101034427. La JU bénéficie du soutien du programme de recherche et d'innovation Horizon 2020 de l'Union européenne et de l'EFPIA. Ni la JU ni l'UE ne participent cependant en tant que pouvoir adjudicateur à ce marché. Toute diffusion de résultats doit indiquer qu'elle ne reflète que le point de vue de l'auteur et que la JU n'est pas responsable de l'usage qui pourrait être fait des informations qu'elle contient.



LE DÉPISTAGE NÉONATAL GÉNÉTIQUE CHEZ LE NOUVEAU-NÉ

Une nouvelle approche
de dépistage pour les
maladies rares



QUE SONT LES MALADIES GÉNÉTIQUES RARES ?

Les maladies sont dites rares lorsqu’elles touchent moins d’une personne sur 2 000.

À ce jour, plus de 7 000 maladies rares sont connues. La plupart d’entre elles sont d’origine génétique et débutent dès l’enfance.

Il s'agit souvent de maladies graves, surtout si elles ne sont pas diagnostiquées et traitées.

Les maladies génétiques sont causées par la présence d’altérations dans l’ADN, et plus précisément dans les gènes.

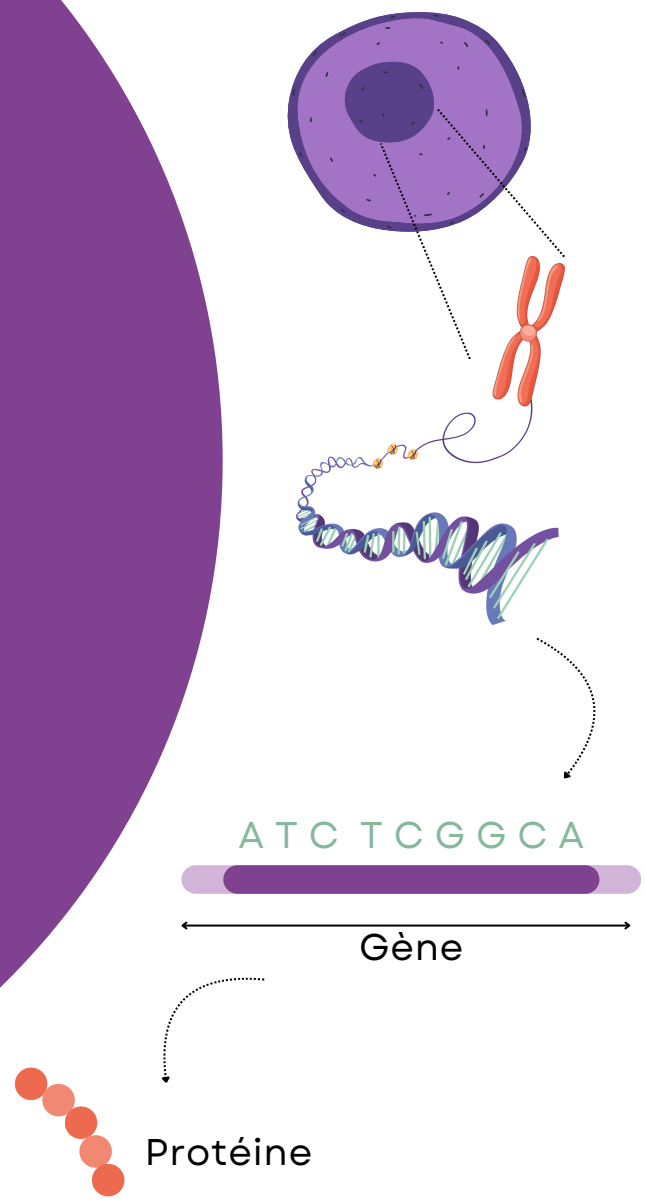
La fonction des gènes est de produire les protéines de notre corps. La présence d’une altération dans un gène peut empêcher la protéine de fonctionner correctement ce qui peut entrainer une maladie génétique.

QU’EST-CE QUE LE DÉPISTAGE NÉONATAL ?

Le dépistage néonatal est un examen permettant d'identifier certaines maladies rares dans les premières 48-72 heures de vie. Il est réalisé à partir de quelques gouttes de sang prélevées sur le talon ou la main du nouveau-né, déposées sur un papier buvard.

Le dépistage néonatal est actuellement proposé à chaque futur parent en Europe. Aujourd'hui en France, **14 maladies traitables** sont recherchées par l'analyse de certaines substances présentes dans le sang.

Avec l’avancée des connaissances, le nombre de maladies rares accessibles à un traitement augmente plus vite que la possibilité d’ajouter de nouvelles pathologies dans le dépistage néonatal. Il existe ainsi une mobilisation internationale afin d’augmenter le nombre de pathologies dépistées à la naissance par des techniques d’analyse génétique.



QU’EST-CE QUE LE PROJET SCREEN4CARE ?

Le projet **SCREEN4CARE (S4C)** est un projet de recherche européen sur 5 ans, financé par l’Innovative Medicines Initiative.

Screen4Care vise à répondre au besoin urgent de raccourcir le temps de diagnostic pour identifier une maladie rare qui serait traitable.

Le projet est coordonné par l'unité de génétique médicale de l'hôpital universitaire de Ferrare, dirigée par le professeur Alessandra Ferlini. Il permettra un **dépistage génétique** des nouveau-nés dans certaines régions d'Italie, d'Allemagne ainsi qu’au CHU de Dijon en France, pendant quelques mois, pour un total de 25 000 nouveau-nés en Europe.

QUE COMPREND LE PROJET ?

Si vous souhaitez participer à cette étude, un dépistage néonatal génétique (DNNg) de **245 maladies traitables** sera proposé à votre enfant, en plus du dépistage néonatal standard.

En outre, pour les nourrissons dont les résultats du dépistage néonatal génétique seront négatifs, mais qui présenteraient ensuite des symptômes au cours des deux premières années de vie, il sera proposé le séquençage du génome entier, l'analyse génétique la plus complète actuellement disponible.

QUELLE ANALYSE EST RÉALISÉE ?

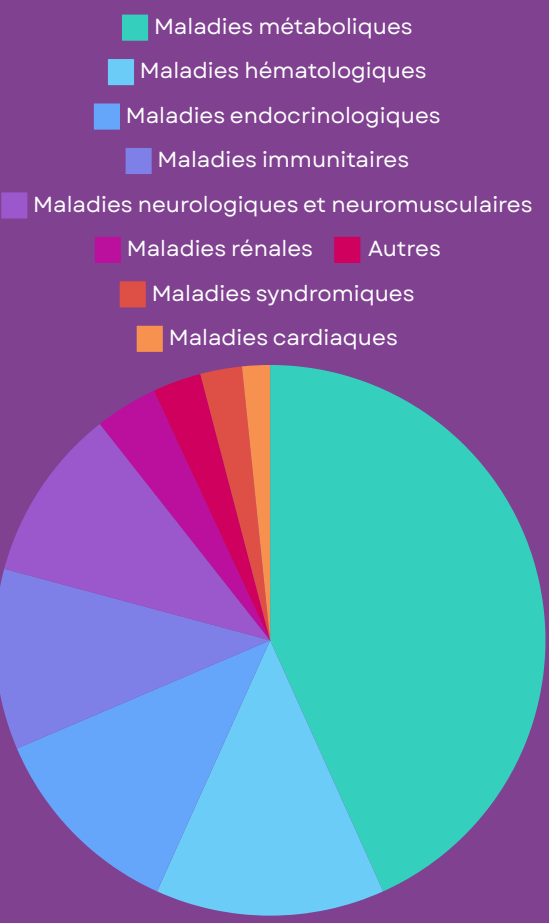
Il s'agit d'une technique de séquençage de nouvelle génération qui permet de "lire" de nombreux gènes associés à plusieurs maladies en une seule analyse. Une analyse moléculaire de **245 gènes** associés à des maladies rares pouvant être traitées par une thérapie disponible et approuvée sera effectuée. L'objectif est de débiter la thérapie au plus vite pour traiter la maladie.

QUELLES SONT LES MALADIES INCLUSES DANS LE DÉPISTAGE NÉONATAL GÉNÉTIQUE ?

Parmi les 245 maladies rares explorées, on retrouve différents grands groupes de maladies décrits dans le graphique ci-contre.

QU’EST-CE QUE LE SÉQUENÇAGE DU GÉNOME ?

Le séquençage du génome entier est l'analyse génétique la plus complète actuellement disponible. Cette analyse permet de regarder TOUTES les lettres qui composent l'ADN. L'étude Screen4Care **proposera le séquençage du génome aux nouveau-nés présentant des signes précoces au cours des deux premières années de vie, malgré des résultats négatifs du dépistage néonatal génétique.**



QUELS SONT LES INTÉRÊTS ET LES LIMITES ?

Le dépistage néonatal génétique offre la possibilité d'un dépistage en vu d'un diagnostic précoce pour les nouveau-nés atteints d'une des 245 maladies recherchées. Pour les enfants concernés, ce diagnostic permettra d'accéder aux centres de référence pour les thérapies disponibles, ainsi que la possibilité pour les couples d’obtenir un conseil génétique, ce qui leur permettra de prendre des décisions éclairées pour les grossesses futures.

Cependant, ce dépistage néonatal génétique ne permet pas de poser un diagnostic de certitude. Dans de rares situations, le résultat de cette analyse peut être négatif même si votre enfant est atteint d'une des maladies recherchées. C'est ce qu'on appelle un résultat faux-négatif. A l'inverse, le dépistage peut suggérer que votre bébé est atteint d’une maladie alors qu’il est en fait en bonne santé. Ceci est un résultat dit faux-positif. Des analyses complémentaires seront donc proposées si le résultat du dépistage revient positif.