



DÉPISTAGE NÉONATAL À 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 resteront. 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, il est recommandé de soumettre tous les nouveau-nés en Allemagne à d'importants examens de dépistage prénatal (dépistage néonatal) et ce, dès les premiers jours de leur vie. La participation au dépistage néonatal est volontaire. Pour que ces examens soient effectués sur votre enfant, votre accord est requis en apposant votre signature (au moins un tuteur) sur le formulaire de consentement.

Dépistage néonatal des maladies métaboliques, des troubles du système hormonal, du système sanguin, du système immunitaire et du système neuromusculaire

Les maladies métaboliques congénitales rares telles que les troubles hormonaux ou les troubles du système sanguin, du système immunitaire et du système neuromusculaire peuvent entraîner des lésions organiques, un handicap physique ou mental, des infections graves, voire la mort si elles ne sont pas prises en charge. 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. La procédure exacte du dépistage et les différentes maladies sont présentées à la page 2.

Dépistage néonatal de la mucoviscidose (fibrose kystique)

Parallèlement au dépistage néonatal des maladies métaboliques, des troubles du système hormonal, du système sanguin, du système immunitaire et du système neuromusculaire, il vous sera proposé un dépistage de la

mucoviscidose pour votre enfant à partir du même échantillon de sang.

Les enfants atteints de la mucoviscidose présentent un mucus visqueux qui se forme 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. Dans des cas graves, la fonction pulmonaire peut être sévèrement altérée. 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. Afin d'effectuer le dépistage néonatal de la mucoviscidose conformément à la loi du diagnostic génétique il est impératif d'avoir eu au préalable un entretien explicatif avec un médecin. Des informations complémentaires sur cette maladie et la procédure exacte d'examen sont disponibles à la page 5.

Une fois le diagnostic accompli, le prélèvement de sang de votre enfant sera conservé pendant 3 mois puis sera détruit, conformément à la loi.

Afin de s'assurer que les examens de contrôle nécessaires ont été effectués en cas de résultat anormal, nous vous demandons de donner votre accord pour le transfert des données au centre de suivi à notre centre de dépistage jusqu'à ce que les résultats aient été clarifiés dans le cas d'un résultat nécessitant une confirmation.

Centre de pédiatrie de l'hôpital
universitaire d'Heidelberg Dietmar-
Hopp-Stoffwechszentrum
Dépistage néonatal
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg

Tél 06221 56-8278, -8475 | Fax 06221 56-4069
www.neugeborenencreening.uni-hd.de



DÉPISTAGE NÉONATAL DES MALADIES MÉTABOLIQUES CONGÉNITALES, DES TROUBLES HORMONAUX ET DES TROUBLES DU SYSTÈME IMMUNITAIRE ET DES TROUBLES NEUROMUSCULAIRES

Il existe des maladies congénitales rares, des troubles hormonaux et des troubles du système sanguin, du système immunitaire et du système neuromusculaire qui ne sont pas à priori détectables par des signes cliniques externes chez le nouveau-né. Elles surviennent chez environ un nouveau-né sur 1000. 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 détecter ces maladies, un test sanguin, appelé dépistage néonatal, est recommandé pour tous les nouveau-nés depuis plus de 50 ans à titre d'examen préventif. Pendant ces dernières années, ces examens ont été encore améliorés pour inclure d'autres maladies traitables dans le dépistage néonatal.

Pourquoi le dépistage néonatal est-il effectué ?

Ces anomalies congénitales du métabolisme, du système hormonal, du système sanguin, immunitaire et du système neuromusculaire doivent être diagnostiquées à temps. Les conséquences d'une maladie congénitale peuvent généralement être évitées ou atténuées par un traitement initié dès que possible après la naissance.

Quand et comment le dépistage sera-t-il réalisé ?

Lors du deuxième ou troisième jour de vie de votre enfant (37 à 72 heures après la naissance), au plus tard conjointement avec le second bilan préventif de votre enfant soit le U2. Quelques gouttes de sang seront prélevées (du talon ou d'une veine). Le sang sera déposé sur un papier-filtre et une fois sec, il sera immédiatement envoyé au laboratoire de dépistage. Tous les prélèvements y sont analysés par des moyens de détection extrêmement sensibles. Les frais de l'examen sont pris en charge par le centre hospitalier.

Quelles maladies sont recherchées ?

Les maladies qui peuvent faire l'objet du diagnostic par prélèvement sanguin du nourrisson sont définies par une réglementation de la Commission Fédérale des Médecins et des Assurances Maladies (GBA). Il s'agit à l'heure actuelle de 13 troubles métaboliques, 2 troubles hormonaux, des immunodéficiences combinées sévères, de la drépanocytose (SCD) et de l'amyotrophie spinale (SMA). En outre, un examen de dépistage de l'immunodéficiences combinée sévère (Severe combined Immunodeficiency, SCID) est effectué. Les symptômes et conséquences de ces maladies sont décrits en détail ci-dessous. Au total, environ un nouveau-né sur 1000 est atteint d'une de ces maladies. Dans la plupart des familles concernées il n'y a pas d'antécédents familiaux connus. Étant donné que les enfants affectés peuvent paraître en parfaite santé à la naissance, le dépistage néonatal peut les protéger contre les troubles mentaux et physiques du développement. Les conclusions sur les risques pour la famille ne peuvent être tirées de cette étude à elle seule.

Qui doit recevoir les résultats des tests ?

Dans tous les cas, l'expéditeur de l'échantillon de sang reçoit un rapport écrit du laboratoire de dépistage en quelques

jours. Celui-ci prévient les parents uniquement en cas de suspicion. En cas d'urgence et si par exemple l'expéditeur n'est pas joignable, les parents seront avertis directement par le laboratoire. Pour cette raison et afin de pouvoir vous contacter, vous êtes priés de communiquer votre adresse et le numéro de téléphone auquel vous serez joignable dans les jours suivant la naissance. Le dépistage et le traitement rapides des nouveau-nés atteints sont encore plus efficaces lorsque toutes les parties concernées, à savoir les parents, la clinique ou le pédiatre et le laboratoire de dépistage travaillent étroitement ensemble sans perdre de temps.

Que signifie le résultat du test ?

Le résultat d'un test ne représente en aucun cas un diagnostic médical. Selon les résultats obtenus, les maladies faisant objet du dépistage peuvent soit être exclues ou suspectées. En cas de suspicion, il sera nécessaire de faire des examens complémentaires ou de répéter le test, par exemple. Toutefois, il peut également être nécessaire de répéter un test si, par exemple, le moment auquel l'échantillon de sang a été prélevé n'était pas optimal ou si le sang sur la carte était insuffisant.

Ces maladies peuvent-elles être guéries ?

Toutes les maladies métaboliques, les troubles endocriniens, la drépanocytose, les immunodéficiences et les troubles neuromusculaires sont congénitales et ne peuvent donc pas être guéries dans la plupart des cas. Cependant, tous ces troubles congénitaux ne peuvent pas être complètement évités par un traitement initié à temps. Cependant, dans la majorité des cas, une prise en charge rapide permet à l'enfant atteint de se développer normalement. Le traitement consiste, par exemple, en un régime spécial, la prise de certains médicaments ou le conseil et l'orientation des parents pour l'adoption de mesures préventives.

Le traitement consiste, par exemple, en un régime spécial et/ou la prise de certains médicaments. Des spécialistes du métabolisme et des hormones (endocrinologues), hématologues, neurologues pédiatres ou des spécialistes des troubles du système immunitaire sont à votre service pour des consultations et des soins en cas de maladie suspectée ou déclarée.

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 de nouveaux tests de dépistage des maladies génétiques. Pour le dépistage de la tyrosinémie de type I et des immunodéficiences combinées sévères (SCID), la drépanocytose et l'amyotrophie spinale (SMA), le GEKO a approuvé l'introduction du dépistage.

MALADIES CIBLÉES

Le syndrome adréno-génital

Trouble hormonal dû à une anomalie des glandes surrénales : virilisation chez les filles, évolution mortelle possible avec des crises de perte de sel. Traitement hormonal, bon pronostic (Concerne environ 1/15 000 des nouveau-nés).

La maladie du sirop d'érable

Défaillance dans la dégradation des acides aminés : handicap mental, coma, évolution mortelle possible. Traitement par un régime spécial, de bon pronostic pour la plupart (Concerne environ 1/180 000 des nouveau-nés).

Le déficit en biotinidase

Déficit dans le métabolisme de la vitamine biotine : changements cutanés, crises métaboliques, déficience mentale, évolution mortelle possible. Traitement par biotine, très bon pronostic (concerne environ 1/128 000 des nouveau-nés).

Les anomalies métaboliques de la carnitine

Anomalie métabolique d'acides gras : crises métaboliques, coma, évolution mortelle possible. Traitement par régime spécial, très bon pronostic (concerne env. 1/600 000 des nouveau-nés).

La galactosémie

Déficit dans le métabolisme d'un composant du lactose (galactose) : opacité du cristallin, handicap physique et mental, insuffisance hépatique, évolution mortelle éventuelle. Traitement par régime spécial, très bon pronostic (concerne env. 1/77 000 des nouveau-nés).

Acidurie glutarique de type I

Dysfonctionnement de la dégradation des acides aminés : Crise métabolique soudaine avec trouble permanent du mouvement. Traitement par régime spécial, très bon pronostic (concerne env. 1/140 000 des nouveau-nés).

L'hypothyroïdie congénitale

Insuffisance en hormones thyroïdiennes : Troubles graves du développement mental et physique. Traitement hormonal, très bon pronostic (Concerne environ 1/3 000 des nouveau-nés).

L'acidémie isovalérienne

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

Déficit en LCHAD, VLCAD

Anomalie métabolique d'acides gras en chaîne très longues : crises métaboliques, coma, faiblesse musculaire, myocardiopathie, évolution mortelle possible. Traitement par régime spécial, éviter des périodes de faim, souvent bon pronostic (concerne env. environ 1/80 000 des nouveau-nés).

Le déficit en MCAD

Défaillance de la production d'énergie à partir des acides gras : hypoglycémie, coma, évolution mortelle possible. Traitement en évitant les phases de la faim, très bon pronostic (concerne environ 1/10 000 des nouveau-nés).

La phénylcétonurie

Défaillance du métabolisme de l'acide aminé phénylalanine : Non traitée, elle entraîne un retard mental. Traitement par régime spécial, très bon pronostic (concerne env. 1/10 000 des nouveau-nés).

Tyrosinémie de type I

Trouble de la dégradation de l'acide aminé tyrosine qui, sans traitement dès les premiers jours de vie, peut entraîner une dysfonction hépatique grave avec ictère et tendance aux saignements, un trouble de la fonction rénale et des crises neurologiques. Traitement médicamenteux (nitisone) et régime allégé en protéines, bon pronostic (concerne environ 1/135 000 des nouveau-nés).

Déficiences immunitaires combinées sévères (DICS)

Absence totale de défense immunitaire : forte prédisposition aux infections même chez les nourrissons, associée à des complications infectieuses. Traitement par des mesures de précaution hygiéniques strictes. Thérapie par greffe de moelle osseuse ou de cellules souches, thérapie par remplacement enzymatique. Pas d'allaitement maternel, de vaccinations vivantes ou de transfusion de produits sanguins non traités. En l'absence de traitement, la plupart des enfants atteints meurent en l'espace d'un à deux ans (concerne environ 1/32 500 des nouveau-nés).

Drépanocytose (SCD)

La déformation des globules rouges (drépanocytose) entraîne une anémie, une augmentation de la viscosité du sang et une mauvaise alimentation en oxygène des organes. Lésions des organes à long terme. Les complications aiguës comprennent l'infarctus cérébral, l'insuffisance rénale, l'infarctus splénique, la septicémie et l'anémie. L'approche thérapeutique comprend la sensibilisation et l'orientation sur les comportements à adopter, la prophylaxie des infections (par exemple, les vaccinations), l'administration d'hydroxycarbamide, les transfusions, si nécessaire, et la transplantation de cellules souches comme approche thérapeutique supplémentaire, si nécessaire. En l'absence de traitement, les symptômes peuvent apparaître dès le 3e mois après la naissance (concerne environ 1/3 950 des nouveau-nés).

Amyotrophie spinale (SMA)

Le déficit d'une protéine (survie du motoneurone) (protéine SMN) entraîne un affaiblissement croissant des muscles avec une diminution du développement des capacités motrices, et une réduction de la fonction pulmonaire. Le traitement est médicamenteux et symptomatique (physiothérapeutique, rééducative, 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 vers l'âge de 6 mois. En l'absence de traitement, ces enfants décèdent dans l'intervalle de 1 à 2 ans (concerne entre 1/6 000 et 1/11 000 nouveau-nés).

FORMULAIRE DE CONSENTEMENT AU DÉPISTAGE NÉONATAL

Si vous êtes d'accord pour le dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales, des troubles hormonaux, des troubles du système immunitaire, du système sanguin, du système immunitaire et du système neuromusculaire et de la mucoviscidose pour votre bébé, veuillez signer sur cette page.

Nom de l'enfant : _____

Date de naissance : _____
(ou étiquette)

- J'ai reçu le matériel d'information sur le dépistage néonatal et je suis suffisamment informé.
- Je suis d'accord avec le dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales, des troubles hormonaux, des troubles du système immunitaire, de la mucoviscidose, des troubles du système immunitaire/troubles du système sanguin/troubles du système neuromusculaire sur mon enfant et la transmission des informations nécessaires à cet égard.
- Dans le cas où un résultat de dépistage néonatal nécessite une confirmation, je suis d'accord avec le transfert des données entre le centre de suivi et le centre de dépistage de Heidelberg et ce jusqu'à la confirmation finale de ces résultats (tracking des données transmises).
- J'ai été informé de la nécessité de passer un deuxième examen au plus tard le _____
(Un deuxième examen médical est rarement nécessaire.)
- Je refuse le dépistage néonatal pour mon enfant. J'ai été informé des conséquences négatives possibles pour mon enfant (maladies non détectées qui peuvent conduire à un handicap et à la mort).

Date, nom en lettres capitales, Signature d'au moins un des tuteurs

Date, nom en lettres capitales, Signature du médecin suivant §8 article 1 GenDG

Si vous souhaitez uniquement faire effectuer certains examens spécifiques à votre enfant, veuillez remplir et signer la déclaration figurant au verso.

Ce consentement est conservé par l'expéditeur de l'échantillon biologique
Le consentement au dépistage néonatal ou refus de certaines parties du programme de dépistage doit être noté sur le papier filtre du dépistage néonatal dans les champs prévus à cet effet.



DÉPISTAGE NÉONATAL DE LA MUCOVISCIDOSE

Simultanément au dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales, des troubles hormonaux, des troubles sanguins, des troubles du système immunitaire et des troubles neuromusculaires, il vous est proposé un dépistage de la mucoviscidose 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 dispositions spéciales 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 la mucoviscidose ?

Aussi appelée fibrose kystique, la mucoviscidose est une maladie héréditaire qui touche environ 1 enfant sur 3 300. Une mutation génétique du gène CFTR entraîne une perturbation de la sécrétion de sel dans les cellules glandulaires. Il en résulte la formation de mucus visqueux dans les voies respiratoires et d'autres organes, qui s'enflamment alors de façon permanente. La gravité des symptômes de la maladie peut varier en raison de différentes mutations génétiques. La fonction du pancréas est souvent limitée. Par conséquent, les enfants atteints présentent souvent une insuffisance pondérale et grandissent mal. Dans les cas graves, la fonction pulmonaire peut être considérablement détériorée à la suite d'une pneumonie grave répétée.

Comment peut-on traiter la mucoviscidose ?

Actuellement, il n'existe aucun traitement curatif contre la mucoviscidose. Toutefois, les effets de la maladie peuvent être soulagés ou atténués par diverses approches thérapeutiques, de sorte que l'espérance de vie des patients atteints de mucoviscidose progresse continuellement. Le traitement de la mucoviscidose comprend des inhalations et de la physiothérapie, une alimentation particulièrement riche en calories et des médicaments. En outre, il est bon d'effectuer des contrôles réguliers dans les centres spécialisés dans la mucoviscidose afin de pouvoir diagnostiquer le plus tôt possible et en temps utile les changements qui surviennent.

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 ?

Le dépistage de la mucoviscidose ne nécessite habituellement pas de prélèvement sanguin supplémentaire. Le dépistage de la mucoviscidose s'effectue en parallèle avec le dépistage

des maladies métaboliques, des troubles hormonaux, des troubles sanguins, des troubles du système immunitaire et des troubles neuromusculaires chez votre enfant, à partir du même échantillon de sang prélevé sur le nouveau-né. 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 immuno-réactive trypsine (IRT) est d'abord analysée. Si la valeur est élevée, un deuxième examen de la protéine associée à la pancréatite (PAP) est effectué à partir du même échantillon de sang. Si le deuxième résultat est également élevé, un test ADN (test génétique) est effectué à partir du même échantillon pour rechercher les mutations génétiques les plus fréquentes dans le cas de la mucoviscidose. Si une ou deux mutations génétiques sont diagnostiquées, le résultat du dépistage doit être vérifié. Dans le cas où le premier test (IRT) est déjà très clair, le résultat du dépistage seul nécessite un contrôle et les autres tests ne sont plus effectués. La combinaison des différents tests successifs permet d'augmenter la fiabilité et l'exactitude des résultats. Toutefois il existe très rarement des cas d'enfants atteints de mucoviscidose ayant eu des résultats négatifs lors du dépistage néonatal.

Pour pouvoir effectuer le dépistage néonatal de la mucoviscidose conformément à la loi du diagnostic génétique il est impératif d'avoir au préalable un entretien explicatif avec un médecin. Dans le cas où l'accouchement a été accompagné d'une sage-femme ou d'une aide-soignante, il est encore possible d'en discuter avec un médecin et d'effectuer le test jusqu'à 4 semaines de vie du nourrisson, par exemple pendant le contrôle U2. Dans ce cas précis, un nouveau prélèvement sanguin est nécessaire. Contrairement au dépistage de la mucoviscidose, le dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales, des troubles hormonaux, des troubles sanguins, des troubles du système immunitaire et des troubles neuromusculaires devrait idéalement être effectué entre 37 et 72 heures après la naissance. En effet, contrairement au dépistage de la mucoviscidose, le début immédiat du traitement est essentiel dans la majorité des maladies testées. L'échantillon sanguin de votre enfant est conservé après l'analyse pendant 3 mois avant d'être détruit.

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

Le laboratoire informera l'expéditeur (médecin) de l'échantillon de sang dans les 14 jours si le résultat doit être contrôlé ou s'il est normal. Un résultat normal vous sera uniquement communiqué sur demande explicite par l'expéditeur. En revanche le médecin vous contactera lorsque le résultat du dépistage est inquiétant et vous dirigera vers un centre spécialisé de la mucoviscidose. Un résultat qui doit être vérifié ne signifie pas encore que votre

enfant est atteint de mucoviscidose. En effet, seulement un enfant sur cinq dont le résultat requiert un contrôle est atteint de mucoviscidose. Ceci-dit, dans ce cas, la probabilité que votre enfant soit porteur de maladie est plus élevée. Les porteurs de maladies sont en bonne santé mais peuvent le transmettre à leur descendant. Dans tous les cas, un conseil génétique vous est proposé afin que vous puissiez en savoir plus sur la signification de ce résultat.

Le Centre de la mucoviscidose procède d'abord à un test de confirmation, qui consiste en général en un test de la sueur, et 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 néanmoins possible que d'autres examens cliniques ultérieurs 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. Le résultat du dépistage est assujéti au secret professionnel médical et ne peut pas être transmis à des tiers sans votre accord. Le laboratoire d'analyse transmet directement le résultat à l'expéditeur qui est tenue de vous informer en cas de résultat alarmant. Vous avez le droit de révoquer votre consentement au dépistage de la mucoviscidose à tout moment. Une décision favorable ou défavorable au dépistage de la mucoviscidose devrait être prise sur la base d'informations bien fondées. Il est toujours possible de discuter de vos préoccupations avec les médecins.

Ce dépistage génétique de la mucoviscidose est soutenu par la Commission de diagnostic génétique de l'Institut « Robert-Koch-Institut ».

COLLECTE/TRAIEMENT DES DONNÉES

La carte de test, qui est envoyée au service de dépistage néonatal du Centre de médecine pour enfants et adolescents de Heidelberg, comporte des informations concernant votre enfant. En plus du nom (important pour l'attribution correcte des résultats de l'examen), nous avons besoin de la date de naissance et de la semaine de grossesse afin d'évaluer correctement les résultats de l'examen. En outre, vous devrez fournir des informations sur votre nom, votre adresse et votre numéro de téléphone sur la carte de test. Nous avons besoin de ces données pour vous contacter directement en cas d'urgence. Ceci n'est nécessaire que pour quelques enfants. Les données personnelles de votre enfant et les données saisies sur la carte de test sont enregistrées dans le système informatique du centre de dépistage néonatal de Heidelberg. La durée de stockage est de 10 ans. Il s'agit d'un rapport médical qui doit être conservé pendant 10 ans conformément au droit professionnel médical. Cependant, vous pouvez être sûr que seuls les membres du personnel

de dépistage néonatal ont accès à ces données dont ils ont réellement besoin pour leur travail. Après dix ans, les données seront supprimées. Vos données et celles de votre enfant ainsi que les échantillons de sang ne seront pas utilisés ou exploités à des fins autres que celles mentionnées et ne seront pas transmis à des tiers non autorisés. Vous avez le droit de demander à la personne responsable (voir ci-dessous) des informations concernant les données personnelles enregistrées sur votre enfant. Vous pouvez également demander la rectification de données inexacts ainsi que la suppression des données ou la suspension de leur traitement.

Le responsable de la collecte des données personnelles dans le cadre du dépistage néonatal est :

Prof. Dr. med. Hc mult. (RCH) Georg F. Hoffmann
Tél.: 06221 56-4002 E-mail: georg.hoffmann@med.uni-heidelberg.de

Si vous avez des questions concernant le traitement des données et le respect des dispositions relatives à la confidentialité, veuillez contacter le responsable de la protection des données de l'institution, dont les coordonnées sont les suivantes : Délégué chargé de la protection des données Centre hospitalier universitaire de Heidelberg dans le Neuenheim Feld 672, 69120 Heidelberg E-Mail : Datenschutz@med.uni-heidelberg.de

En cas de traitement illicite des données, vous avez le droit de vous adresser à l'autorité compétente suivante:

Le Commissaire d'Etat chargé de la protection des données et de la liberté d'information Baden-Württemberg Boîte postale 10 29 32, 70025 Stuttgart Königstrasse 10a, 70173 Stuttgart Tél. : 0711 615541-0, Fax : 0711 615541-15 E-Mail: poststelle@lfdi.bwl.de Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>

Droit de rétractation

La participation au dépistage néonatal est volontaire. Vous pouvez révoquer votre consentement à tout moment. Dans ce cas, les cartes de test existantes seront détruites et les données personnelles seront bloquées dans notre système informatique, de sorte que l'accès ne sera plus possible.

Échantillon de sang résiduel

Les cartes de test avec le sang restant sont conservées pendant 3 mois, puis détruites.

FORMULAIRE DE CONSENTEMENT AU DÉPISTAGE NÉONATAL

Si vous approuvez tous les examens offerts, veuillez signer le formulaire de consentement au verso.

Ne remplissez cette page que si vous ne souhaitez pas accepter intégralement le programme de dépistage.

Nom de l'enfant: _____

Date de naissance : _____

(ou étiquette)

J'ai été informé au sujet 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 de la mucoviscidose chez les nouveau-nés. J'ai été informé des conséquences négatives éventuelles pour mon enfant en cas de rejet de certains aspects du dépistage néonatal.

Consentement partiel

(Svp, signez chaque point avec lequel vous êtes d'accord.)

Je suis d'accord avec l'exécution des examens suivants et la transmission des données prévues à cet effet :

- Dépistage néonatal des maladies métaboliques congénitales, des troubles hormonaux, des troubles du système immunitaire, des troubles du système sanguin et des troubles du système neuromusculaire (page 2-3)

Date, nom en lettres capitales, Signature d'au moins un des tuteurs

- Dépistage néonatal de la mucoviscidose (page 5-6)

Date, nom en lettres capitales, Signature d'au moins un des tuteurs

- Dans le cas où un résultat de dépistage néonatal nécessite être confirmé, je suis d'accord pour la transmission de données du centre de dépistage de Heidelberg au centre de suivi, et ce jusqu'à la clarification du diagnostic exact (tracking des données transmises).

Date, nom en lettres capitales, Signature d'au moins un des tuteurs

Date, nom en lettres capitales, Signature du médecin suivant §8 article 1 GenDG

**Ce consentement est conservé par l'expéditeur de l'échantillon biologique
Le consentement au dépistage néonatal ou refus de certaines parties du programme de dépistage doit être noté sur le papier filtre du dépistage néonatal dans les champs prévus à cet effet.**