

Correspondants (suite)

■ Mucoviscidose

Dr Stéphanie BUI
stephanie.bui@chu-bordeaux.fr
Secrétariat CRCM : 05 56 79 87 37

Dr Cyrielle COLLET
cyrielle.collet@chu-bordeaux.fr

Dr Haude CLOUZEAU
haude.clouzeau@chu-bordeaux.fr

■ Drépanocytose

Dr Camille RUNEL-BELLIARD
camille.runel-belliard@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 59 12 - 05 57 82 07 82

Dr Marie LAGARDE
lagarde.marie@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 72081

Départements 19-23-87

Médecins référents : CHU de Limoges

■ Coordonnateur CHU de Limoges

Dr Anne CONSTANTY
anne.constanty@chu-limoges.fr

■ Phénylcétonurie

Dr Antoine BEDU
antoine.bedu@chu-limoges.fr
Tél. 05 55 05 86 66

■ Hypothyroïdie, hyperplasie congénitale des surrénales

Pr Anne LIENHARDT
anne.lienhardt-roussie@chu-limoges.fr
Tél. secrétariat : 05 55 05 63 58

Dr Marie-Alexandrine CHAMPIGNY
marie-alexandrine@chu-limoges.fr

■ Mucoviscidose

Dr Jane LANGUEPIN
jane.languepin@chu-limoges.fr
Tél. secrétariat CRCM 05 55 05 86 69

■ Drépanocytose

Dr Christophe PIGUET
christophe.piguet@chu-limoges.fr
Tél. 05 55 05 68 01

Département 16-17-79-86

Médecins référents : CHU de Poitiers

■ Coordonnateur CHU de Poitiers

Pr Frédéric MILLOT
frederic.millot@chu-poitiers.fr

■ Phénylcétonurie

Dr Gwenaël LE GUYADER
gwenael.leguyader@chu-poitiers.fr
Tél. secrétariat de génétique :
05 49 44 39 22 - 05 49 44 44 44 poste 45318

■ Hypothyroïdie, hyperplasie congénitale des surrénales

Dr Florence COMPAIN
florence.compain@ghnv.fr
florence.compain@chu-poitiers.fr
Tél. secretariat consultations pédiatrie,
CHU poitiers : 05 49 44 43 22
Tél. secrétariat CH Camille GUERIN,
Châtelleraut : 05 49 02 90 22

■ Mucoviscidose

- Départements 16,17

Dr Stéphanie BUI
stephanie.bui@chu-bordeaux.fr
Tél. secrétariat CRCM 05 56 79 87 37

Dr Cyrielle COLLET
cyrielle.collet@chu-bordeaux.fr

Dr Haude CLOUZEAU
haude.clouzeau@chu-bordeaux.fr

- Départements 79,86

Dr Valérie DAVID (CHU Nantes)
valerie.david@chu-nantes.fr
Tél. infirmières coordinatrices
CRCM : 02 40 08 31 72

Dr Sophie MARCHAND (CHU Tours)
sophie.marchand@chu-tours.fr
Tél. secrétariat CRCM : 02 47 47 38 19

■ Drépanocytose

Dr Tackwa KHALIFEH
tackwa.khalifeh@chu-poitiers.fr
Tél. 05 49 44 43 90



Centre Régional de Dépistage Néonatal CRDN - Nouvelle-Aquitaine



COM0507 © Direction de la communication et de la culture - Photo : AdobeStock - Février 2020

Pôle pédiatrie
Groupe hospitalier Pellegrin - Centre Aliénor d'Aquitaine
www.chu-bordeaux.fr

Le dépistage néonatal des maladies héréditaires du métabolisme a été initié en 1964 par les travaux du Dr Robert GUTHRIE sur la phénylcétonurie qui ont permis de mettre en place un test simple et peu coûteux permettant, sur un simple prélèvement de sang sur papier-buvard, le dépistage de milliers de nouveau-nés atteints de PCU de par le monde.

Au niveau national

Le dépistage néonatal (DNN) était organisé depuis 1975 par l'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE - loi 1901 siège : Paris), sous la tutelle de la CNAMTS dans le cadre du budget du Fonds National de Prévention d'Éducation et d'Information Sanitaires (FNPEIS). L'AFDPHE fédérait des associations dans chaque région (au nombre de 23).

Depuis le 1^{er} mars 2018 il y a eu une réorganisation du DNN avec la création des CRDN (Centres Régionaux de Dépistage Néonatal) désignés par les ARS, suite à l'instruction du ministère de la santé N° DGS/SP5/DGOS/R3/2017/155 du 5 mai 2017.

Au niveau régional

En Nouvelle-Aquitaine, le CRDN a été confié au CHU de Bordeaux après acceptation d'un cahier des charges régional établi sur la base du cahier des charges national.

Objectifs du dépistage néonatal sanguin

Dépister le plus tôt possible avant tout signe clinique de la maladie. Le test doit être simple, adapté et accepté car il s'adresse à toute la population. Bonne sensibilité, spécificité et fiabilité (reproductibilité) sont demandées avec un faible taux de faux négatif. Il doit être peu coûteux (PEC à 100% par l'AM). Le programme doit être pérenne (organisation et financement).

Liste des maladies dépistées suivant l'arrêté du 22-01-10 (JORF n° 0025 du 30-01-10 p1870 texte n° 27) par ordre chronologique :

- Phénylcétonurie (1972)
- Hypothyroïdie (1978)
- Hyperplasie congénitale des surrénales (1995)
- Drépanocytose (1995 à 2000) dépistage ciblé
- Mucoviscidose (2002)

À venir en 2020, le déficit en MCAD (déficit en acyl-CoA-déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne), maladie héréditaire caractérisée par une incapacité de l'organisme à utiliser certaines graisses (acides gras) comme source d'énergie.

La mission du CRDN

Organiser le dépistage, du prélèvement à l'annonce du résultat, et être le garant d'une prise en charge efficace des malades repérés.

Les principales tâches

- Informer les professionnels de santé, les centres médico-sociaux, les parents, le grand public avec mise à disposition de documents d'information sur le DNN.
- Identifier les besoins avec l'envoi du matériel nécessaire et action de formation à son utilisation.
- Apporter toute amélioration nécessaire à la bonne réalisation du DNN (envoi de tour de séchage, de lancettes adaptées au prélèvement aux médecins libéraux).
- Coordonner au niveau de la région Nouvelle-Aquitaine l'ensemble des acteurs qui concourent au DNN, à savoir tous les services de maternité, de pédiatrie néonatale, de cardiologie pédiatrique, les réseaux de santé périnataux, les sages-femmes libérales et les professionnels de santé libéraux impliqués (pédiatres, généralistes).
- Travailler en étroite collaboration avec les laboratoires hospitaliers du CHU de Bordeaux en charge des analyses, et les médecins spécialistes hospitaliers et privés assurant la prise en charge et le suivi des malades repérés.
- Garantir la traçabilité du dépistage avec l'identification et l'enregistrement de tous les tests, la vérification systématique de l'exhaustivité et de la bonne prise en charge des enfants suspects et malades.

Correspondants du CRDN Nouvelle-Aquitaine

Équipe du CRDN

Pr Didier LACOMBE

Coordonnateur
didier.lacombe@chu-bordeaux.fr

Dr Julie BROSSAUD

Responsable biologiste
julie.brossaud@chu-bordeaux.fr

Anne DUMAS-LAUSSINOTTE

Cadre de santé
anne.dumas-laussinotte@chu-bordeaux.fr

Catherine BOUFFARD

Sage-femme
catherine.dubeau@chu-bordeaux.fr

Christine POMIES

Sage-femme
christine.pomies@chu-bordeaux.fr

Secrétariat

Tél. secrétariat : 05 57 82 19 46
Tél. sages-femmes : 05 56 79 87 00
Fax : 05 56 79 87 87
crdn.na@chu-bordeaux.fr

Référents biologistes du CHU de Bordeaux

■ Phénylcétonurie

Dr Isabelle REDONNET-VERNHEIT

isabelle.redonnet-vernhet@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 14606 - 20155

Dr Cindy LAURO

cindy.lauro@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 21496

Dr Samir MESLI

samir.mesli@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 14606

■ Hypothyroïdie, hyperplasie congénitale des surrénales

Dr Julie BROSSAUD

julie.brossaud@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 21501

Dr Jean-Benoit CORCUFF

jean-benoit.corcuff@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 49048 - 34214

Dr Cindy LAURO

cindy.lauro@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 21496

■ Mucoviscidose

Dr Patricia FERGETOT

patricia.fergetot@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 98723

Dr Marie-Pierre REBOUL

marie-pierre.reboul@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 98786

■ Drépanocytose

Pr François MOREAU-GAUDRY

francois.moreau-gaudry@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 95511

Dr Annie BÉRARD

annie.berard@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 14616

Dr Julian BOUTIN

julian.boutin@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 95511

Départements 24-33-40-47-64

Médecins référents : CHU de Bordeaux

■ Phénylcétonurie

Dr Delphine LAMIREAU

delphine.lamireau@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 43

Dr Sandrine ROCHE

sandrine.roche@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 57 82 14 77

■ Hypothyroïdie, hyperplasie congénitale des surrénales

Dr Sandra POCHELU

sandra.pochelu@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 31

Dr Pascal BARAT

pascal.barat@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 16004

Dr Vanessa VAUTIER

vanessa.vautier@chu-bordeaux.fr
Tél. 05 56 79 56 79 poste 16179