



## **Nouveau programme de dépistage des Cardiopathies Congénitales Graves au Luxembourg**

**Concept général**

**25/MARS/2021**

### **Avis du Comité National Maladies Rares et CoDir DISA**

**Approuvé le 19 avril 2021 par le CNMR**

**Approuvé le 21 juin 2021 par le CoDir DISA**



## Composition du groupe de travail GT-A1

| NOM         | Prénom    | Organisme                                                              |
|-------------|-----------|------------------------------------------------------------------------|
| BARTHEL     | Nadine    | Association Luxembourgeoise des Sages-Femmes                           |
| BOEHM       | Wolfgang  | Centre Hospitalier de Luxembourg                                       |
| BOFFERDING  | Léon      | Centre Hospitalier de Luxembourg                                       |
| BORDE       | Patricia  | Laboratoire National de Santé                                          |
| BOURGEOIS   | Dominique | Laboratoire National de Santé                                          |
| DE BEAUFORT | Carine    | Centre Hospitalier de Luxembourg                                       |
| EVEN        | Jos       | ALAN Maladies Rares Luxembourg                                         |
| HADDADJI*   | Johara    | Coordination Plan National Maladies Rares                              |
| LEPANTO     | Olivier   | Association Luxembourgeoise de la Lutte contre la Mucoviscidose (ALLM) |
| PAULY       | Fernand   | Centre Hospitalier de Luxembourg                                       |
| POLONI*     | Francesca | Coordination Plan National Maladies Rares                              |
| SCALAIS     | Emmanuel  | Centre Hospitalier de Luxembourg                                       |
| VANWYMERSCH | Didier    | Centre Hospitalier de Luxembourg                                       |
| VERGISON    | Anne      | Direction de la santé                                                  |
| WAGENER     | Yolande   | ALAN Maladies Rares Luxembourg                                         |

\* Rédactrice du présent document pour le compte du groupe de travail

### Experts consultés :

- Dr Kerstin WAGNER, Centre Hospitalier de Luxembourg ;
- Aline LECOMTE, Luxembourg Institute of Health ;
- Sophie COUFFIGNAL, Luxembourg Institute of Health ;
- Manon GANTENBEIN, Luxembourg Institute of Health.



## Sommaire

|                                                                                        |           |
|----------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>Sommaire .....</b>                                                                  | <b>3</b>  |
| <b>Glossaire .....</b>                                                                 | <b>4</b>  |
| <b>Résumé .....</b>                                                                    | <b>5</b>  |
| <b>1. Préambule .....</b>                                                              | <b>6</b>  |
| <b>2. Introduction .....</b>                                                           | <b>7</b>  |
| <b>3. L'impact positif du dépistage des cardiopathies congénitales graves (CCG) ..</b> | <b>8</b>  |
| <b>4. Le programme de dépistage des CCG en Europe et dans le monde .....</b>           | <b>9</b>  |
| <b>5. Proposition d'un nouveau screening au Luxembourg .....</b>                       | <b>14</b> |
| <b>6. Recueil des données dans le Registre Périnatalité « SUSANA » .....</b>           | <b>16</b> |
| <b>7. L'information pour les professionnels de la santé .....</b>                      | <b>17</b> |
| <b>8. Le calendrier prévisionnel de mise en œuvre .....</b>                            | <b>17</b> |
| <b>9. Les ressources nécessaires .....</b>                                             | <b>18</b> |
| <b>10. Les indicateurs de suivi .....</b>                                              | <b>18</b> |
| <b>11. Conclusions et perspectives .....</b>                                           | <b>19</b> |



## Glossaire

| Acronyme | Définition                                                                                                                                           |
|----------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| CCG      | Cardiopathies Congénitales Graves                                                                                                                    |
| CHD      | cardiopathies congénitales (Congenital Heart Disease)                                                                                                |
| CNMR     | Comité National Maladies Rares                                                                                                                       |
| CNS      | Caisse Nationale de Santé                                                                                                                            |
| SUSANA   | Dossier SURveillance de la SANTé autour de la NAissance                                                                                              |
| ICD-10   | International Classification of Diseases, 10 <sup>th</sup> revision (“code Q”: Congenital Malformations, Deformations and Chromosomal Abnormalities) |
| LIH      | Luxembourg Institute of Health                                                                                                                       |
| PNMR     | Plan National Maladies Rares                                                                                                                         |
| SpO2     | Saturation Pulsée en Oxygène (mesure de la quantité d’oxygène dans le sang)                                                                          |



## Résumé

Cette proposition vise la mise en place au Luxembourg d'un processus de dépistage des cardiopathies congénitales graves reposant sur un recours systématique à une mesure de la saturation pulsée en oxygène chez les nouveau-nés lors du créneau s'étendant des 24 aux 48 premières heures de vie. L'impact recherché est la réduction du nombre de décès évitables liés à des cardiopathies non détectées ou détectées trop tardivement, ainsi que l'amélioration de la prise en charge des nouveau-nés atteints de cardiopathies graves et donc de leur qualité de vie à court et long terme.

Le dépistage précoce des cardiopathies congénitales graves présente de nombreux avantages et représente un potentiel d'impact positif non négligeable, discuté dans la section 3 de cette proposition. Cela explique les recommandations de divers pays dans ce sens. Les processus et stratégies de dépistage ainsi mis en place sont présentés puis comparés dans la section 4.

La section 5 est le résultat de cette analyse préliminaire, elle vise à détailler la recommandation du Comité National des Maladies Rares pour la mise en place du dépistage en question au Luxembourg. Cette recommandation prend en compte l'existence du Dossier SURveillance de la SANTé autour de la NAissance (SUSANA), sur lequel elle compte s'appuyer, comme cela est expliqué en section 6. Par ailleurs, l'opérationnalisation du déploiement de ce dépistage passe par une campagne d'information efficace ciblant les professionnels de santé concernés, qui fait l'objet de la section 7. Une planification prévisionnelle dans le temps (section 8) et des ressources (section 9) ainsi qu'une suggestion d'un ensemble d'indicateurs de suivi (section 10) complètent la présente proposition pour faciliter le passage de la discussion à l'action et ainsi battre la mesure dans la gestion des cardiopathies congénitales graves.



## 1. Préambule

Le Plan National Maladies Rares (PNMR 2018-2022)<sup>1</sup> prévoit, au niveau de l'Axe A (« Améliorer le système de soins et de prise en charge »), d'appliquer le principe de prévention en maladies rares (Objectif A1) à travers l'amélioration du programme actuel de dépistage prénatal (Mesure A1.1), et la mise à jour du programme de dépistage néonatal (Mesure A1.2).

Dans ce cadre, ces deux mesures incluent des actions prévoyant de revoir le programme de dépistage actuel (*Action A1.1.1* pour le dépistage prénatal, et *Action A1.2.1* pour le dépistage néonatal) et d'introduire des ajustements et/ou améliorations (*Action A1.1.2*).

Le groupe de travail « GT-A1 Prévention » a été mis en place afin d'élaborer le présent concept général qui adresse cet objectif. Ce groupe tient à souligner que le présent concept n'adresse pas l'intégralité de l'objectif et que d'autres programmes de dépistage prénatal et néonatal sont en cours d'évaluation et qu'ils feront l'objet d'un document séparé.

---

<sup>1</sup> Plan National Maladies Rares 2018-2022, Source : <http://sante.public.lu/fr/publications/p/plan-national-maladies-rares-2018-2022/index.html>



## 2. Introduction

Les cardiopathies congénitales (Congenital Heart Disease, CHD) sont des anomalies cardiaques survenant au cours de la formation du cœur pendant la vie intra-utérine. Elles représentent un problème majeur de santé mondiale<sup>2</sup>, puisqu'elles sont la catégorie la plus fréquente d'anomalies congénitales graves : 28% de toutes les anomalies congénitales majeures sont des malformations cardiaques selon l'EUROCAT, réseau européen de registres de données sur la population pour la surveillance épidémiologique des anomalies congénitales<sup>3</sup>. Bien que la prévalence déclarée de la cardiopathie congénitale varie considérablement d'une étude à l'autre dans le monde, l'estimation de 8 pour 1000 naissances vivantes est généralement considérée comme la meilleure approximation, à l'échelle mondiale<sup>4</sup>.

Une cardiopathie congénitale, par définition, est présente dès la naissance. Le diagnostic précoce est crucial car le retard d'identification de la maladie augmente la morbidité, la mortalité et l'invalidité<sup>5</sup>. Dans une étude réalisée en Suède, les décès dus à des CHD non reconnues représentaient en effet un taux de 4,6 / 100 000 naissances vivantes<sup>6</sup>. Une étude américaine estime que 30% des CHD sont diagnostiquées plus de 3 jours après la naissance, tandis qu'une étude du nord de l'Angleterre rapporte que 25% des CHD sont diagnostiquées après leur sortie de l'hôpital<sup>7, 8</sup>.

Les résultats de l'examen physique peuvent être limités par le manque d'expertise ou de confiance des examinateurs, et certains types de CHD peuvent ne pas présenter de caractéristiques cliniques - comme un souffle, une cyanose, une tachypnée ou une dyspnée - avant la sortie de la maternité<sup>9</sup>.

---

<sup>2</sup> van der Linde et al. JACC Vol. 58, No. 21, 2011 Birth Prevalence of Congenital Heart Disease November 15, 2011:2241–7.

<sup>3</sup> Dolk H, Loane M, Garne E, for the European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT) Working Group. Congenital heart defects in Europe: prevalence and perinatal mortality, 2000 to 2005. *Circulation* 2011; 123:841–9

<sup>4</sup> Bernie PL, Stefanescu A, Samoukovic G, Tchervenkov CI. The challenge of congenital heart disease worldwide: epidemiologic and demographic facts. *Semin Thorac Cardiovasc Surg Pediatr Card Surg Annu* 2010; 13:26–34.

<sup>5</sup> Brown KL, Ridout DA, Hoskote A, Verhulst L, Ricci M, Bull C. Delayed diagnosis of congenital heart disease worsens preoperative condition and outcome of surgery in neonates. *Heart* 2006;92(9):1298–302.

<sup>6</sup> de-Wahl Granelli A, Wennergren M, Sandberg K et al. Impact of pulse oximetry screening on the detection of duct dependent congenital heart disease: A Swedish prospective screening study in 39,821 newborns. *BMJ* 2009;338:a3037.

<sup>7</sup> Peterson C, Ailes E, Riehle-Colarusso T et al. Late detection of critical congenital heart disease among US infants: Estimation of the potential impact of proposed universal screening using pulse oximetry. *JAMA Pediatr* 2014;168(4):361–70.

<sup>8</sup> Wren C, Reinhardt Z, Khawaja K. Twenty-year trends in diagnosis of life-threatening neonatal cardiovascular malformations. *Arch Dis Child Fetal Neonatal Ed* 2008; 93(1): F33–5.

<sup>9</sup> Mahle WT, Newburger JW, Matherne GP et al. ; American Heart Association Congenital Heart Defects Committee of the Council on Cardiovascular Disease in the Young, Council on Cardiovascular Nursing, and Interdisciplinary Council on Quality of Care and Outcomes Research; American Academy of Pediatrics Section on Cardiology and Cardiac Surgery; Committee On Fetus and Newborn. Role of pulse oximetry in examining newborns for congenital heart disease: A scientific statement from the AHA and AAP. *Pediatrics* 2009;124(2):823–36.



Une étude réalisée en Norvège a montré que les hôpitaux ne disposant pas de moyens de dépistage par oxymétrie n'étaient en mesure de détecter que 77% des CHD par le biais de caractéristiques cliniques avant la sortie de la maternité<sup>10</sup>.

### 3. L'impact positif du dépistage des cardiopathies congénitales graves (CCG)

Il est démontré que la saturométrie améliore le dépistage des Cardiopathies Congénitales Graves (CCG) chez le nouveau-né<sup>11</sup>. De nombreux programmes dans le monde ont recommandé et adopté la saturométrie de dépistage, en raison des divers atouts de ce type d'examen :

- non-invasif ;
- facile à pratiquer ;
- reconnu pour son efficacité à la détection des CCG ;
- sensible à 76.5% et spécifique à 99,9%<sup>12</sup>.

Selon des études réalisées au Canada<sup>13</sup>, la saturométrie de dépistage est hautement spécifique, c'est-à-dire qu'elle entraîne un faible taux de résultats faussement positifs. Le dépistage optimal de la cardiopathie congénitale grave devrait inclure une échographie prénatale, un examen physique et une saturométrie. Celle-ci devrait être effectuée de 24 à 36 heures après la naissance, à la main droite et l'un des deux pieds du nouveau-né, afin de réduire au minimum le nombre de résultats faussement positifs. Si les résultats sont anormaux, l'équipe médicale doit alors soumettre le nouveau-né à une évaluation approfondie par échographie.

Cette stratégie de dépistage permettrait ainsi de relever un certain nombre de lésions :

---

<sup>10</sup> Meberg A, Andreassen A, Brunvand Let al. Pulse oximetry screening as a complementary strategy to detect critical congenital heart defects. Acta Paediatr 2009 ;98(4):682–6.

<sup>11</sup> La saturométrie pour mieux dépister la cardiopathie congénitale grave chez les nouveau-nés. Michael Narvey, Kenny K Wong, Anne Fournier. Société canadienne de pédiatrie, comité d'étude du fœtus et du nouveau-né. Paediatrics & Child Health, 2017, 499–503

<sup>12</sup> Thangaratinam S, Brown K, Zamora J, Khan KS, Ewer AK. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects in asymptomatic newborn babies: A systematic review and meta-analysis. Lancet 2012 ;379(9835):2459–64.

<sup>13</sup> La saturométrie pour mieux dépister la cardiopathie congénitale grave chez les nouveau-nés. Michael Narvey, Kenny K Wong, Anne Fournier. Société canadienne de pédiatrie, comité d'étude du fœtus et du nouveau-né. Paediatrics & Child Health, 2017, 499–503





**Encadré 1. Exemples de lésions qui peuvent  
être dépistées par saturométrie**

**Lésions habituellement accompagnées de  
cyanose**

Hypoplasie du cœur gauche  
Atrésie pulmonaire à septum interventriculaire intact  
Retour veineux pulmonaire anormal total  
Tétralogie de Fallot  
Transposition des gros vaisseaux  
Atrésie tricuspide  
Tronc artériel

**Lésions parfois accompagnées de cyanose**

Coarctation de l'aorte  
Ventricule droit à double issue  
Anomalie d'Ebstein  
Arc aortique interrompu  
Malformations caractérisées par la présence d'un seul ven-  
tricule fonctionnel (cœur univentriculaire)

*Traduit et adapté de la référence 3*

**Source :** La saturométrie pour mieux dépister la cardiopathie congénitale grave chez les nouveau-nés. Michael Narvey, Kenny K Wong, Anne Fournier. Société canadienne de pédiatrie, comité d'étude du fœtus et du nouveau-né. Paediatrics & Child Health, 2017, 499–503.

## 4. Le programme de dépistage des CCG en Europe et dans le monde

La Suisse, l'Irlande et la Pologne ont été les premiers pays à recommander ce dépistage de routine<sup>14, 15</sup>. Au cours des cinq dernières années, un nombre croissant de pays, dont le Canada<sup>16</sup>, les pays nordiques<sup>17</sup>, l'Espagne<sup>18</sup>, ont recommandé un dépistage systématique.

<sup>14</sup> Ewer, A.K. Review of pulse oximetry screening for critical congenital heart defects. Curr. Opin. Cardiol. 2013, 28, 92–96.

<sup>15</sup> Narayan, I.C.; Blom, N.A.; Ewer, A.K.; Vento, M.; Manzoni, P.; te Pas, A.B. Aspects of pulse oximetry screening for critical congenital heart defects: When, how and why. Arch. Dis. Child. Fetal Neonatal. Ed. 2015.

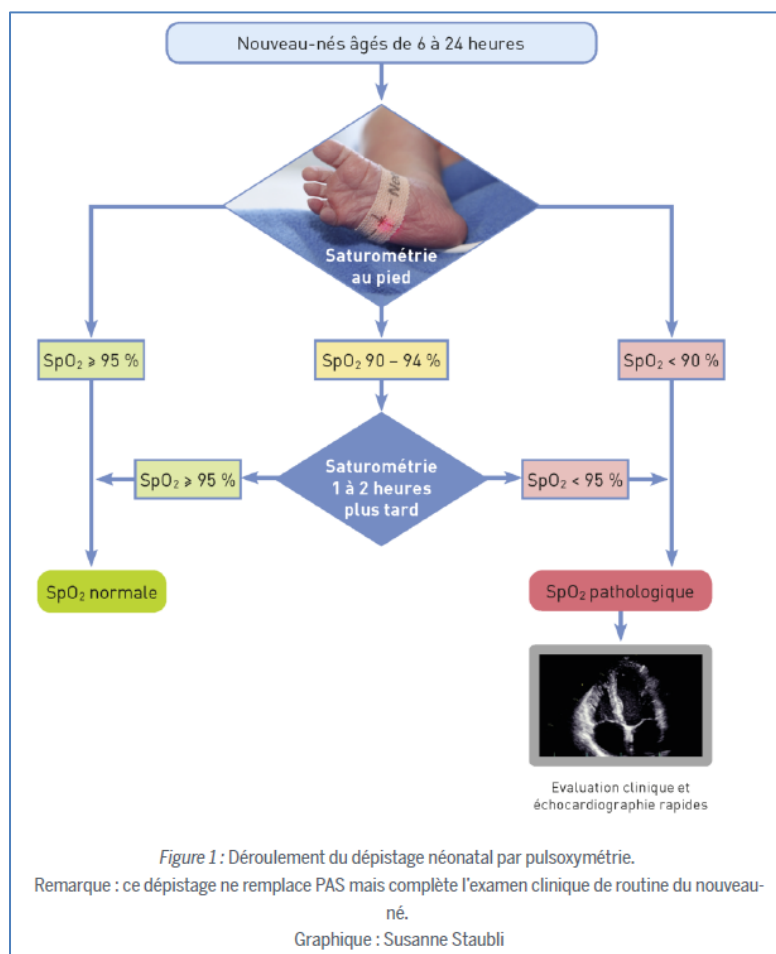
<sup>16</sup> Wong, K.K.; Fournier, A.; Fruitman, D.S.; Graves, L. Canadian Cardiovascular Society/Canadian Pediatric Cardiology Association Position Statement on Pulse Oximetry Screening in Newborns to Enhance Detection of Critical Congenital Heart Disease. Can. J. Cardiol. 2017, 33, 199–208.

<sup>17</sup> De-Wahl Granelli, A.; Meberg, A.; Ojala, T.; Steensberg, J.; Oskarsson, G.; Mellander, M. Nordic pulse oximetry screening—implementation status and proposal for uniform guidelines. Acta Paediatr. 2014, 103, 1136–1142.

<sup>18</sup> Sánchez Luna, M.; Pérez Muñuzuri, A.; López, E.S.; Castellanos, J.L. Pulse oximetry screening of critical congenital heart defects in the neonatal period. The Spanish National Neonatal Society recommendation. An. Pediatr. 2018, 88, e1–e112.



Le screening néonatal par saturométrie ou « SO<sub>2</sub> Screening » a été introduit en Suisse à l'échelle nationale dès 2005<sup>19</sup> selon la procédure schématisée ci-dessous<sup>20</sup> :



Source : <https://paediatrica.swiss-paediatrics.org/fr/depistage-des-cardiopathies-critiques-par-pulsoxymetrie/>

Comme précisé sur le schéma, ce dépistage est complémentaire de l'examen clinique de routine en maternité ou en service néonatal. Par ailleurs, pour les accouchements à domicile, c'est à la sage-femme pratiquant l'accouchement de mener le dépistage. Dans tous les cas, si le résultat est positif, le nouveau-né doit subir au plus vite une évaluation clinique et une échocardiographie en service de cardiologie pédiatrique.<sup>21</sup>

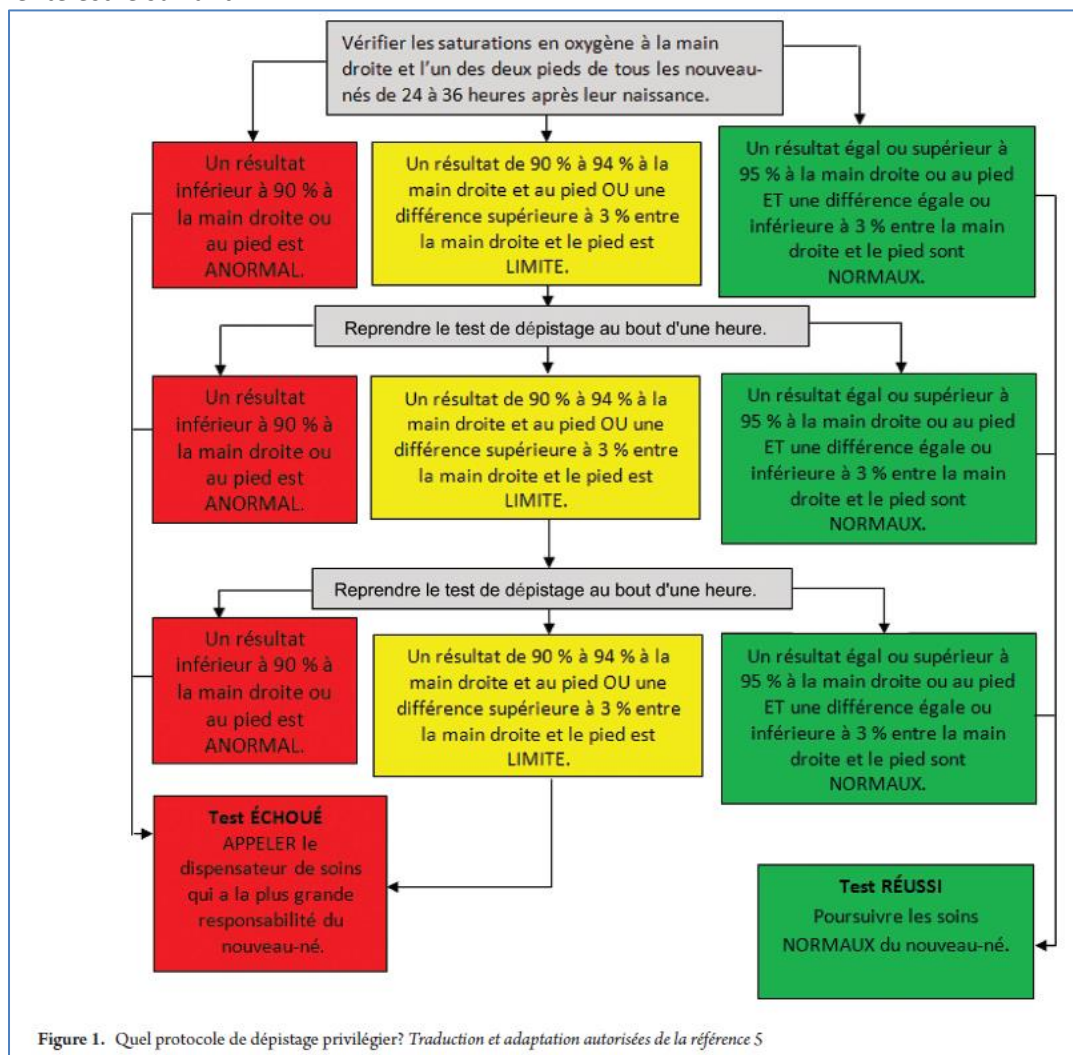
<sup>19</sup> Arlettaz R, Bauersfeld U. Recommandations concernant le screening néonatal des cardiopathies congénitales\*. Paediatrica 2005;16:34-7.

<sup>20</sup> <https://paediatrica.swiss-paediatrics.org/fr/depistage-des-cardiopathies-critiques-par-pulsoxymetrie/>

<sup>21</sup> Ibid



Au Canada, le protocole défini par la Canadian Cardiovascular Society/Canadian Pediatric Cardiology Association<sup>22</sup> permet de réaliser le dépistage en seulement 5 minutes. L'algorithme décisionnel implémenté est le suivant :



**Source :** La saturométrie pour mieux dépister la cardiopathie congénitale grave chez les nouveau-nés. Michael Narvey, Kenny K Wong, Anne Fournier. Société canadienne de pédiatrie, comité d'étude du fœtus et du nouveau-né. Paediatrics & Child Health, 2017, 499–503.

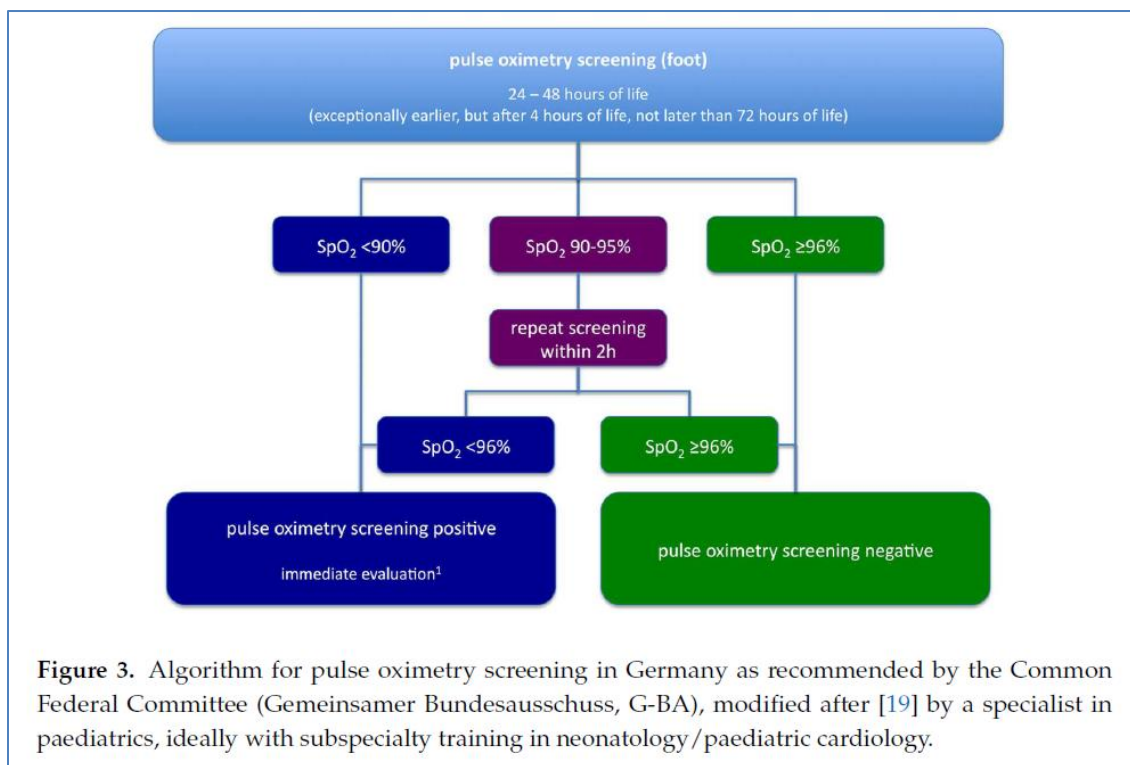
La procédure recommandée au Canada prévoit que le dépistage puisse être réalisé avant la sortie de maternité ou éventuellement lors d'une visite de contrôle à la maternité ou à domicile à partir de 24h, en cas de sortie anticipée. En cas de saturation en oxygène anormale, le soignant qui dispose du plus haut niveau de responsabilité doit être contacté pour des examens complémentaires et un pédiatre doit être impliqué, voire même un cardiologue pédiatrique si la cause de l'anomalie reste indéterminée.<sup>23</sup>

<sup>22</sup> Pulse oximetry screening in newborns to enhance detection of critical congenital heart disease, paediatrics&Child Health,22(8) : 494-498

<sup>23</sup> Ibid



En Allemagne, en janvier 2017, après une évaluation interne ainsi que des déclarations d'experts et d'associations professionnelles médicales, un décret gouvernemental a été publié, annonçant la mise en œuvre du dépistage par saturométrie dans les soins néonataux de routine en Allemagne selon la procédure suivante<sup>24</sup> :



**Source :** [file:///C:/Users/glw786/Downloads/IJNS-04-00015%20\(1\).pdf](file:///C:/Users/glw786/Downloads/IJNS-04-00015%20(1).pdf)

La procédure prévoit qu'un spécialiste du service pédiatrie, idéalement même un cardiologue pédiatrique, mène le dépistage. En cas de sortie précoce de maternité, le dépistage doit être réalisé en consultation. Dans tous les cas, le pédiatre, en cas de résultats positifs, doit immédiatement approfondir les examens.<sup>25</sup>

Aux Etats-Unis, le dépistage tel que décrit dans le précédent paragraphe est déjà largement pratiqué<sup>26</sup>. Le dépistage obligatoire des CCG à l'aide de la saturométrie réduit le taux de décès précoce des nouveau-nés porteurs de CCG de 33%<sup>27</sup>. Les Etats-Unis ont été parmi les premiers à imposer ce type de dépistage en

<sup>24</sup> Beschluss des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern bis zur Vollendung des 6. Lebensjahres (Kinder-Richtlinie): Screening auf Kritische Angeborene Herzfehler Mittels Pulsoxymetrie bei Neugeborenen. Available online: [https://www.g-ba.de/downloads/39-261-2762/2016-11-24\\_Kinder-RL\\_Pulsoxymetrie-ScreeningNeugeborene\\_BAnz.pdf](https://www.g-ba.de/downloads/39-261-2762/2016-11-24_Kinder-RL_Pulsoxymetrie-ScreeningNeugeborene_BAnz.pdf)

<sup>25</sup> Riede FT, Paech C, Orlikowsky T. Pulse Oximetry Screening in Germany-Historical Aspects and Future Perspectives. Int J Neonatal Screen. 2018;4(2):15. Published 2018 Apr 28. doi:10.3390/ijns4020015

<sup>26</sup> Source : <https://www.cdc.gov/ncbddd/heartdefects/screening.html>

<sup>27</sup> Abouk R, Grosse SD, Ailes EC, Oster ME. Association of US State Implementation of Newborn Screening Policies for Critical Congenital Heart Disease With Early Infant Cardiac Deaths. JAMA. 2017; 318(21): 2111-2118.



2011<sup>28</sup>. L'Association Américaine de Pédiatrie recommande que tout personnel soignant formé puisse mener le dépistage en maternité. C'est au médecin en charge de vérifier que le dépistage a bien été mené. En cas de résultats positifs, un examen complémentaire doit être immédiatement mené pour évaluer la stabilité du nouveau-né. En cas de présence de symptômes, le nouveau-né doit être transféré immédiatement en unité de soin. En cas d'absence de symptômes, un cardiologue ou un médecin du service de néonatalogie doit être impliqué pour la poursuite des investigations.<sup>29</sup>

Au Royaume-Uni, près de la moitié des maternités réalisent le dépistage, mais aucune recommandation nationale n'a encore été émise<sup>30</sup>.

Un tableau comparatif des différentes pratiques de dépistage des CCG au Canada, en Allemagne et en Suisse, permet de mettre en évidence les stratégies utilisées :

|                                             | CANADA                                                                                                                      | ALLEMAGNE                                                                           | SUISSE                                                                                |
|---------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Type d'examen</b>                        | saturométrie                                                                                                                | saturométrie                                                                        | saturométrie                                                                          |
| <b>Timing</b>                               | 24-36h après la naissance                                                                                                   | 24-48h après la naissance (exceptionnellement après 4h, mais pas plus tard que 72h) | 6-24h                                                                                 |
| <b>Localisation</b>                         | main droite et un des deux pieds                                                                                            | un pied                                                                             | un pied                                                                               |
| <b>Personne en charge du dépistage</b>      | Tout personnel formé, par exemple sage-femme                                                                                | Pédiatre / cardiologue pédiatrique                                                  | Sage-femme / personnel soignant                                                       |
| <b>Résultat négatif</b>                     | ≥ 95%                                                                                                                       | ≥ 96%                                                                               | ≥ 95%                                                                                 |
| <b>Résultat douteux</b>                     | 90 - 94% OU différence >3% entre main droite et pied                                                                        | 90 - 95%                                                                            | 90 - 94%                                                                              |
| <b>Résultat positif</b>                     | < 90% (main droite OU pied)                                                                                                 | < 90%                                                                               | < 90% (main droite OU pied)                                                           |
| <b>Démarches en cas de résultat négatif</b> | Poursuivre les soins normaux                                                                                                |                                                                                     |                                                                                       |
| <b>Démarches en cas de résultat douteux</b> | Répéter le test 1h après. Cela est possible 2 fois.                                                                         | Répéter le test après 2h (1 fois)                                                   | Répéter le test après 1-2h (1 fois)                                                   |
| <b>Démarches en cas de résultat positif</b> | Contacteur la personne au plus haut niveau de responsabilité en charge et un pédiatre / un cardiologue pédiatrique pour une | Evaluation immédiate par le pédiatre / cardiologue pédiatrique                      | Evaluation clinique et échocardiographie rapide en service de cardiologie pédiatrique |

<sup>28</sup> Mahle, W.T.; Martin, G.R.; Beekman, R.H. Endorsement of Health and Human Services recommendation for pulse oximetry screening for critical congenital heart disease. Pediatrics. 2012, 129, 190–192.

<sup>29</sup> <https://www.aap.org/en-us/advocacy-and-policy/aap-health-initiatives/PEHDIC/Pages/Newborn-Screening-for-CCHD.aspx>

<sup>30</sup> Mikrou, P.; Singh, A.; Ewer, A.K. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects: A repeat UK national survey. Arch. Dis. Child. Fetal Neonatal Ed. 2017.



|  |                                                       |  |  |
|--|-------------------------------------------------------|--|--|
|  | investigation plus approfondie ou une prise en charge |  |  |
|--|-------------------------------------------------------|--|--|

Selon plusieurs études de faisabilité réalisées dans le monde, le dépistage par saturométrie est faisable, rentable et acceptable. Un programme universel de dépistage par saturométrie chez les nouveau-nés augmenterait la détection des CCG. De plus, il a également été démontré qu'il serait utile pour identifier d'autres pathologie à pronostic vital, telles que certaines maladies respiratoires et la septicémie, ce qui constitue un avantage supplémentaire important<sup>31</sup>.

Une déclaration de consensus européen sur sa mise en œuvre prévoit qu'il devrait être réalisé avec un équipement de nouvelle génération tolérant aux mouvements, après 6 h de vie ou avant le départ de la maternité (de préférence dans les 24 h après la naissance), et aux deux extrémités, la main droite et un pied<sup>32</sup>.

## 5. Proposition d'un nouveau screening au Luxembourg

Sur la base du consensus européen en matière de dépistage des CCG par saturométrie, le présent groupe de travail préconise la mise en place au Luxembourg des éléments suivants :

- Un dépistage systématique par saturométrie de tout nouveau-né avant la sortie de la maternité, par le personnel infirmier ou la sage-femme en charge de l'examen néonatal de routine.
- La mise en œuvre d'un tel dépistage dans les 4 maternités du pays. Pour l'accouchement à domicile, si la sage-femme n'est pas en mesure de réaliser ce dépistage, il faudra proposer soit la possibilité d'aller dans une des 4 maternités ou alors voir avec le pédiatre lors de la visite dans les 48 heures.
- La nomination d'un pédiatre responsable du dépistage par saturométrie dans chaque maternité.
- L'utilisation des mêmes protocoles en place qu'au Canada, avec 2 mesures : la main droite et un pied.
- L'enregistrement systématique des valeurs de la saturation dans le Registre Périnatalité SUSANA.

De manière plus générale, nous recommandons l'intégration d'au moins un établissement hospitalier luxembourgeois dans le réseau EUROCAT dépendant de la Commission Européenne mentionné en introduction, afin de permettre au Luxembourg de participer au recensement des anomalies congénitales au sein de ce réseau.

### Le protocole à suivre

L'objectif pour le Luxembourg est de dépister les CCG par la mesure de la SpO2 du nouveau-né en maternité et selon un protocole rigoureux.

<sup>31</sup> Diagnostic accuracy of pulse oximetry screening for critical congenital heart defects, COCHRANE Library june 2017.

<sup>32</sup> Manzoni, P.; Martin, G.R.; Luna, M.S.; Mestrovic, J.; Simeoni, U.; Zimmermann, L.; Ewer, A.K.; Manzoni, P.; Martin, G.R.; Granelli, A.D.W.; et al. Pulse oximetry screening for critical congenital heart defects: A European consensus statement. Lancet Child. Adolesc. Health 2017, 1, 88–90.

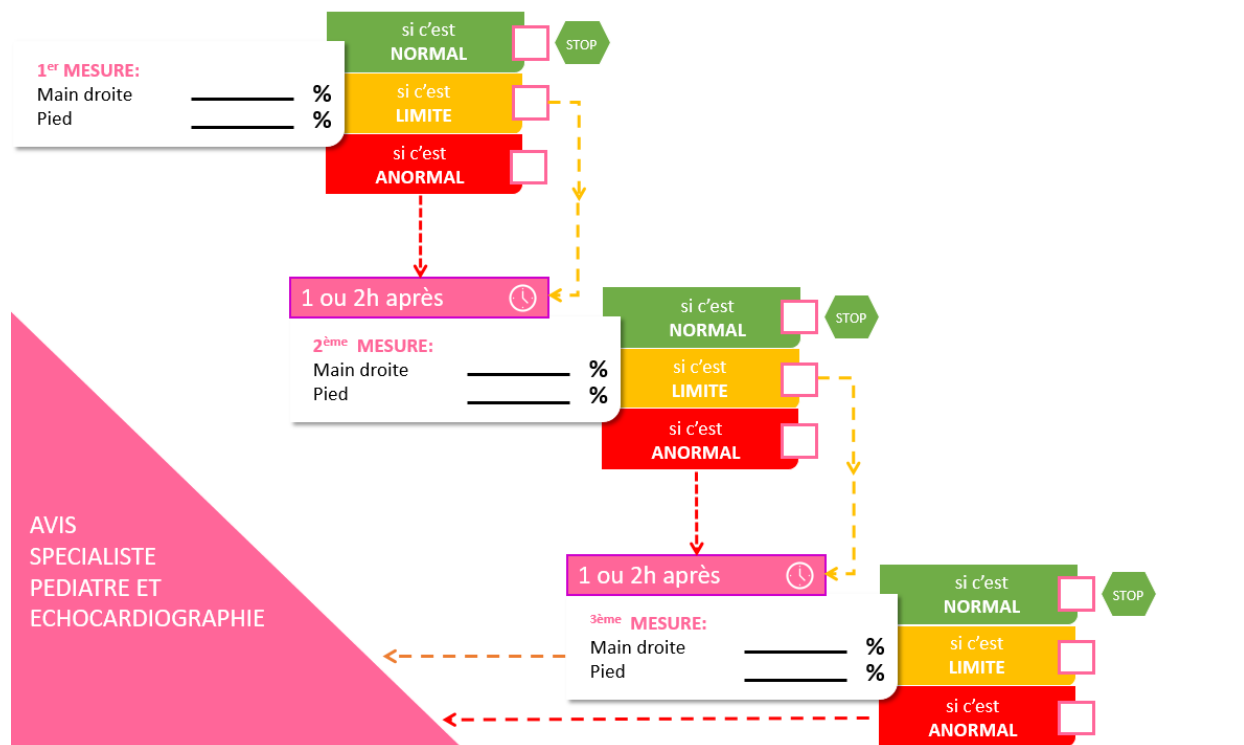




Les conditions d'accès à ce dépistage sont les suivantes :

- Le nouveau-né doit :
  - Être né à un terme supérieur à 35 semaines,
  - Avoir un poids de naissance supérieur à 2000g,
  - Ne pas avoir un diagnostic de cardiopathie congénitale,
- Les conditions de mesure :
  - Le nouveau-né doit être âgé de plus 24-48h (ou avant la sortie de la maternité), réveillé et calme, avoir une température corporelle normale et ne pas être sous photothérapie.
  - L'examen sera réalisé par un pédiatre, une infirmière ou une sage-femme.
  - La mesure sera réalisée avec un oxymètre :
    - Le même appareil sera utilisé pour la main droite et le pied,
    - Il faudra faire deux mesures successives avec le même appareil
    - Il faudra la prendre au niveau du membre supérieur droit (main) et à un des membres inférieurs (pied) et faire le calcul du différentiel entre les 2 mesures,
    - Toutes ces mesures doivent être consignées dans le dossier du nouveau-né.

Le détail de l'organisation du dépistage est illustré dans le schéma de procédure suivant :



La première mesure est à effectuer au cours des 24 à 48 premières heures après la naissance, pour minimiser le risque de faux positifs.

### Interprétation des mesures

Les résultats des mesures SpO2 par saturométrie seront évaluées comme suit :



- Si une mesure est **inférieure à 90%** au membre supérieur (main) OU au membre inférieur (pied), le test est positif et le nouveau-né en question sera référé pour avis auprès d'un médecin pédiatre avec échocardiographie.
- Si une mesure est **entre 90-94%** au membre supérieur (main) et au membre inférieur (pied) OU le différentiel est supérieur à 3%, le test est douteux et il faut reprendre la mesure 2 heures plus tard. Si le test reste toujours douteux à l'issue d'une éventuelle troisième mesure, il faut orienter le nouveau-né pour avis auprès d'un médecin pédiatre avec échocardiographie.
- Si une mesure est **supérieure à 95%** au membre supérieur (main) et au membre inférieur (pied) et le différentiel est inférieur à 3%, le test est négatif c'est-à-dire normal.

### Pose du diagnostic

Quand les résultats du test sont anormaux, le patient est adressé immédiatement pour avis auprès d'un médecin pédiatre avec échocardiographie afin de poser ou exclure un diagnostic de CCG et d'identifier la pathologie en question. Des examens complémentaires seront éventuellement nécessaires afin de poser un diagnostic de CCG, et d'identifier la pathologie en question.

En cas de diagnostic positif pour une CCG, ce sera au pédiatre responsable de l'établissement de s'assurer que les actions de prise en charge sont mises en place le plus rapidement possible.

## 6. Recueil des données dans le Registre Périnatalité « SUSANA »

Au Luxembourg, à ce jour, nous ne disposons pas d'un accès aux données nationales concernant les CCG, ce qui nous permettrait pourtant d'en évaluer l'incidence.

Cependant, le Registre Périnatalité mis en place par LIH dans le cadre du système de surveillance de la santé périnatale permet le recensement des malformations congénitales diagnostiquées uniquement pendant le séjour à la maternité ou lors du séjour du nouveau-né dans un service de néonatalogie après la naissance (malformations pour lesquelles il existe un diagnostic provisoire ou confirmé, ou simplement une suspicion). Le système de codification utilisé pour signaler ces malformations est l'ICD-10, plus spécifiquement l'ensemble « code Q ». Néanmoins, le code « Q24 Autres » regroupe un trop grand nombre de pathologies distinctes. De plus, ce système de codage n'est pas systématiquement utilisé au Luxembourg au vu de la complexité d'identification de la maladie, qui n'est souvent pas encore identifiée en sortie de maternité. Le codage est généralement réalisé sur la base du courrier de sortie de l'hôpital qui est adressé à la mère de l'enfant et/ou au pédiatre. Les informations contenues dans ce courrier ne sont pas exhaustives sur la pathologie cardiaque en question, et le type de malformation n'y est ni noté ni codé.

Sur la base de cet état des lieux, le groupe de travail préconise d'inclure une section dédiée au CCG dans le Registre Périnatalité DIANE existant, afin de pouvoir collecter des données clés, selon les modalités suivantes :

- Toutes les CCG pourraient devenir des maladies à déclaration obligatoire, en mettant en place un formulaire de déclaration simple qui peut être transmis à la Direction de la santé par voie électronique. Cette déclaration serait sous la responsabilité du médecin pédiatre qui effectue le





diagnostic. Cette démarche se ferait par étapes, avec une phase pilote initiale, pour ensuite inscrire ce requis dans une base légale (RGD).

- Le problème de l'accès au Registre Périnatalité pour les naissances en milieu non hospitalier, situation exceptionnelle sur le plan statistique, doit trouver rapidement une solution pragmatique.
- Les données recueillies devront être pseudonymisées selon les procédures en usage dans le Registre.
- Les données à recueillir seront les suivantes : les résultats de saturométrie et la date. Ces données sont saisies par le personnel de l'hôpital (pédiatre, infirmiers, sages-femmes, etc).
- Le suivi du patient après le départ de la maternité est un point à aborder. Des examens complémentaires sont réalisés et un suivi sur le long terme doit être documenté. L'intégration des données de ce suivi complémentaire dans le registre national est une opportunité prometteuse pour la mesure de l'efficacité des mesures de gestion de ces pathologies ou encore pour la recherche.

Le registre SUSANA peut progressivement devenir le support central pour le recueil de diverses données liées à différents dépistages existants ou à mettre en place au Luxembourg. Dans cette optique, l'intégration des données relatives aux CCG dans le logiciel DIANE, est considérée comme un cas d'usage pour la collecte de données.

## 7. L'information pour les professionnels de la santé

Différentes actions devront être mises en place afin de diffuser une information correcte concernant l'introduction de ce nouveau dépistage au Luxembourg

- La brochure actuelle devra être mise à jour avec les modalités de réalisation de ce nouveau dépistage. Il est également souhaitable d'y ajouter les contacts des organismes pertinents (et cela pour toutes les pathologies potentiellement dépistées, en incluant, par exemple, des associations comme ALAEC, Mucoviscidose ou encore l'Infoline Maladies Rares Luxembourg). Cela n'est en aucun cas à considérer comme le remplacement de l'accompagnement du professionnel de santé en charge du patient au moment du diagnostic ;
- Différents supports pour les professionnels de la santé devront être élaborés afin de clarifier le protocole à suivre et l'interprétation des résultats ;
- Des formations seront mises en place pour tous les professionnels de la santé impliqués dans ce nouveau dépistage ;
- Des sponsors stratégiques (DiSa, Fondation du cœur, Association Luxembourgeoise à l'aide des Enfants Cardiaques ALEC, scientifiques divers, etc.) seront identifiés et impliqués dans le lancement et la promotion du dépistage des CCG.

## 8. Le calendrier prévisionnel de mise en œuvre

L'introduction de ce nouveau dépistage au Luxembourg sera réalisée en étapes :



1. Adaptation du Registre SUSANA (septembre-octobre 2021) : Le Registre SUSANA a été adapté afin de pouvoir recueillir les données relatives au CCG.
2. Information (novembre-décembre 2021) : Une session d'information a été mise au point, des brochures réalisées, et des formations pour les professionnels impliqués.
3. Lancement du screening (janvier 2022) : La mise en œuvre du dépistage dans tous les hôpitaux.
4. Evaluation (fin 2022) : évaluation du programme de dépistage.
5. Consolidation (2023) : Introduction d'ajustements au programme si nécessaire, financement du programme indépendant du PNMR, introduction de la déclaration obligatoire des CCG.

## 9. Les ressources nécessaires

A ce jour, il n'est pas nécessaire de mobiliser un budget pour la mise en place du dépistage des CCG. En effet, les données seront encodées au sein du Registre Périnatalité existant (Diane). De plus, à ce jour l'ALAEC participe au financement de 10 satutomètres identiques mis à disposition au sein des 4 maternités. Nous proposons cependant de mettre à disposition à la fin de l'année « pilote » 2022, une étude du coût de la mise en place de ce dépistage afin de le pérenniser.

## 10. Les indicateurs de suivi

Afin de suivre la réalisation et la mise en œuvre de cet objectif du PNMR, le groupe de travail préconise les indicateurs suivants :

| Indicateurs structurels                                             | Critères de succès                                                             |
|---------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------|
| Mise en place d'un volet pour les CCG dans le Registre Périnatalité | Mise en place avant la fin 2021                                                |
| Indicateurs de processus                                            | Critères de succès                                                             |
| Mise en place des procédures à suivre pour le dépistage             | Procédures élaborées au 4 <sup>ème</sup> trimestre 2021                        |
| Indicateurs de résultats/déploiement                                | Critères de succès                                                             |
| Dépistage réalisé dans au moins un des 4 hôpitaux du pays           | Nombre de nouveau-nés dépistés/ nombre de naissances mois                      |
| Bon taux de participation au dépistage                              | Dépistage en place dans les 4 hôpitaux à la fin de la phase pilote (fin 2022). |

Ces indicateurs seront pris en considération lors de l'évaluation de la mise en œuvre du PNMR.

Le groupe de travail souhaite également souligner la présence des contraintes suivantes, qui pourraient avoir un impact sur la mise en place du présent dépistage : tant que les CCG ne sont pas des maladies à déclaration obligatoire et étant donné le caractère collaboratif de la phase pilote, le taux de participation des différents organismes et institutions est une variable qui ne pourra pas être entièrement contrôlée.



## 11. Conclusions et perspectives

Après analyse des stratégies mises en place dans différents pays et en raison du fort potentiel d'amélioration pour la prise en charge des nouveau-nés et des patients atteints de cardiopathies congénitale grave, le Comité National des Maladies Rares propose, en adéquation avec le consensus européen sur le sujet, la mise en place d'un dépistage systématique par saturométrie de tout nouveau-né selon le même protocole que celui en place au Canada (2 mesures : une au niveau de la main droite et une au niveau d'un pied) avant la sortie d'établissement dans les 4 maternités du pays. Ce dispositif nécessite la nomination d'un pédiatre responsable dans chaque maternité et l'enregistrement systématique des valeurs de la saturation dans le Registre Périnatalité SUSANA.

L'utilisation étendue du registre SUSANA pour la consignation des données relatives aux naissances hors maternité ou au suivi des nouveau-nés après leur sortie de maternité semble pertinente pour maximiser l'amélioration de la gestion des cardiopathies congénitales graves au Luxembourg, et reste à discuter.

Par ailleurs, le déploiement efficace de cette pratique de dépistage passe par une campagne d'information efficace et ciblée pour accompagner les professionnels de santé concernés et garantir leur implication dans l'implémentation tout comme leur adhésion dans la durée.