

Dépistage systématique des nouveaux-nés

Informations destinées aux parents sur le dépistage préventif de déficiences congénitales chez les nouveaux-nés



CHERS PARENTS,

La naissance de votre enfant est toute proche ou vient d'arriver. Vous aimeriez que votre enfant grandisse en bonne santé. Cette feuille d'information vous renseigne sur le dépistage systématique des nouveaux-nés, un examen préventif qui a lieu quelques jours après la naissance de votre enfant.

Pourquoi effectue-t-on des examens de dépistage précoce?

La grande majorité des enfants viennent au monde en bonne santé, cependant il existe aussi des exceptions. Environ un nouveau-né sur mille est atteint d'une maladie congénitale rare touchant le métabolisme et les fonctions organiques (par exemple une perturbation de l'audition) qui met en danger sa santé. Pour la plupart de ces maladies, les thérapies mises en place le plus rapidement possible après la naissance permettent d'obtenir de très bons résultats afin d'éviter ou d'atténuer des handicaps ou de sauver l'enfant. L'examen de la capacité auditive est important, parce qu'une atteinte de l'audition retarde le développement du langage ou peut même l'empêcher totalement. En prenant part à ce programme d'examen, vous aidez à assurer la santé de votre enfant. Pour les personnes disposant de l'assurance maladie, cet examen est gratuit.

Quand et comment les examens sont faits?

Les examens de dépistage ont lieu au cours du deuxième ou troisième jour de votre enfant (36 à 72 heures après sa naissance), ou en même temps que le deuxième examen obligatoire de prévention de votre enfant (U 2). Pour le dépistage hormonal et métabolique, quelques gouttes de sang sont prélevées (sur une veine ou au talon), déposées sur une carte de papier filtre et envoyée une fois sèches immédiatement à un laboratoire pour analyse. Les échantillons y sont immédiatement examinés à l'aide de méthodes spéciales extrêmement sensibles. Pour l'examen de la capacité auditive, on mesure de façon tout à fait indolore les signaux inaudibles (appelés émissions otoacoustiques, EOA) émis par l'oreille interne saine du nouveau-né à l'aide d'une sonde introduite dans le conduit auditif.

Quelles sont les maladies recherchées?

Les examens de dépistage des nouveaux-nés sont effectués en Allemagne depuis plus de 30 ans. On dépiste avec succès les maladies congénitales suivantes: l'hypothyroïdie, le syndrome adrénogénital, la déficience en biotinidase, la galactosémie et la phénylcétonurie (PCU). Ces examens ont été considérablement améliorés ces dernières années, d'autres maladies et dysfonctionnements organiques (de l'appareil auditif) pouvant être traités ont été inclus dans les examens. De nombreuses autres perturbations des métabolismes lipidique et protidique sont ainsi incluses. Les différentes maladies sont décrites au verso. Le dépistage des nouveaux-nés n'est pas un examen génétique, il ne comprend donc pas d'analyse du patrimoine héréditaire.

Qui est informé des résultats des examens?

Un rapport écrit contenant les résultats du dépistage hormonal et métabolique est envoyé dans un délai de quelques jours à l'expéditeur de l'échantillon sanguin (la maternité, la sage-femme, le pédiatre). Les parents ne sont pas directement informés. Pour vous, le message à retenir est donc: pas de nouvelles, bonnes nouvelles. En cas de signes distincts de maladie nécessitant un traitement immédiat, vous serez informé sans délai ou par l'intermédiaire de votre sage-femme/de votre pédiatre. Veuillez donc indiquer le numéro de téléphone et l'adresse auxquels vous pouvez être contacté les premiers jours suivant la naissance afin qu'ils soient inscrits sur la carte de test. Le résultat du dépistage de la capacité auditive est disponible dès la fin de l'examen et est donc immédiatement communiqué aux parents.

Il arrive souvent que vous receviez un rapport écrit alors que vous êtes encore à la clinique, ce rapport est à glisser dans le carnet jaune de suivi médical de l'enfant. Des informations relatives aux institutions à contacter pour d'éventuels examens complémentaires nécessaires seront remises aux parents en même temps que le rapport. Les résultats sont transmis en même temps que la carte de test au centre de dépistage qui mettra en place les mesures nécessaires.



Quelle est la signification des résultats du test?

Le résultat d'un test de dépistage n'est pas un diagnostic médical et la répétition du test ne signifie pas que l'enfant est malade. Parfois l'échantillon sanguin était simplement insuffisant pour effectuer tous les tests, le prélèvement a été effectué trop tôt pour pouvoir tester correctement toutes les maladies ou le résultat se situe à la limite et doit être contrôlé. Même dans les rares cas où les résultats indiquent la présence d'une maladie, le diagnostic n'est pas encore confirmé, il doit être d'abord éclairci par d'autres examens médicaux. Veuillez réagir promptement si l'on vous demande de répéter les tests de dépistage du métabolisme, il est dans l'intérêt de votre enfant d'éclaircir la situation le plus rapidement possible. Dans le cas du dépistage auditif, le test doit être répété tôt (2ème ou 3ème jour), pour les autres contrôles, il faut laisser le temps aux organes d'atteindre une maturité suffisante, c'est pourquoi on répète les tests après quelques semaines.

Ces maladies peuvent-elles être guéries?

Toutes les déficiences du métabolisme et les maladies endocrines nommées sont congénitales et ne peuvent donc pas être guéries. Cependant, les effets des maladies congénitales peuvent être éliminés ou du moins atténués lorsqu'un traitement spécial est mis en place suffisamment tôt. Des spécialistes du métabolisme et du système hormonal sont à disposition pour apporter leur conseil et leur suivi en cas de suspicion de maladie ou de maladie avérée. Dans le cas du dépistage auditif, si le second test ne donne toujours pas de résultat fiable sur la capacité auditive de votre enfant, l'une des cliniques ou des cabinets spécialisés indiqués se chargera de mesurer avec précision le seuil d'audition. Cet examen est lui aussi parfaitement indolore et s'effectue pendant le sommeil de l'enfant.

Si cet examen révèle que la capacité auditive est limitée, le traitement adapté sera immédiatement mis en place. Une stimulation précoce offre à une majorité d'enfant souffrant d'une mauvaise audition de bonnes chances de jouir d'un développement du langage normal.

Si vous avez d'autres questions concernant le dépistage systématique des nouveaux-nés, veuillez vous adresser à votre maternité, votre pédiatre ou votre sage-femme.

L'équipe du dépistage systématique des nouveaux-nés vous souhaite le meilleur pour l'avenir à vous ainsi qu'à votre enfant.

La participation aux examens de dépistage systématique des nouveaux-nés n'est pas obligatoire. Votre accord pour l'examen concerne uniquement le dépistage des maladies mentionnées ici.

La protection des données est respectée: la carte de papier de filtrage avec le sang et la partie contenant les informations personnelles vous concernant ainsi que votre enfant sont séparées l'une de l'autre au bout de 3 mois. Elles ne peuvent être reconstituées que pour des cas spécifiques et avec votre accord.

Les résultats des tests sont bien évidemment soumis à l'obligation du secret professionnel du médecin. Dans le cas où des examens soient nécessaires à différents endroits, les laboratoires de dépistage compareront les différentes données entre elles afin de garantir le meilleur traitement possible.

Les frais d'examen sanguin sont pris en charge par les caisses d'assurance maladie conventionnées, la participation au dépistage auditif dans les établissements de maternité n'entraîne actuellement pas de frais pour les parents ou les caisses d'assurance maladie.

Les patients disposant d'une assurance maladie privée bénéficient aussi en règle générale d'une prise en charge, vous obtiendrez plus de renseignements auprès de la caisse compétente ou de votre bureau d'aide.

Consigne:

Le traitement à temps ne permet pas d'éviter entièrement les conséquences de la maladie pour toutes les maladies mentionnées ci-dessus. Un traitement immédiat permet à l'enfant atteint dans la plupart des cas de se développer normalement.

Les maladies examinées dans le dépistage néonatal

Syndrome adrénogénital

Dysfonctionnement hormonal dû à une déficience des corticosurrénales: masculinisation chez les fillettes, issue fatale possible en cas de crises de déperdition sodée. Traitement par administration d'hormones. (Fréquence: env. 1/10.000 nouveaux-nés).

Acidurie glutarique de type I

Déficience dans l'élimination des acides aminés: perturbations de la motricité permanentes, crises du métabolisme soudaines. Traitement par régime spécial. (Fréquence: env. 1/80 000 nouveaux-nés).

Acidémie isovalérique

Déficience dans l'élimination des acides aminés: handicap mental, coma, traitement par régime spécial et administration d'acides aminés. (Fréquence: env. 1/50 000 nouveaux-nés).

Amyotrophie spinale (SMA)

Trouble neuromusculaire génétique potentiellement mortel qui affecte les cellules nerveuses contrôlant les muscles. Les personnes atteintes de SMA peuvent avoir des difficultés à marcher, à manger et à respirer en raison d'une faiblesse musculaire. La condition est grave et peut entraîner une mort prématurée. Traitement : médicaments, physiothérapie. (Fréquence: env. 1/10 000 nouveaux-nés).

Anémie de cellule falciforme (SCD)

L'état héréditaire des globules rouges (en forme de croissant ou de faucille) entraîne une anémie et une augmentation de la viscosité du sang : pénurie de globules rouges, atteinte des organes, infarctus cérébral voire mort précoce. Traitement: médicaments, transfusion sanguine, greffe de cellules souches.

Déficience en biotinidase

Déficience du métabolisme de la vitamine biotine: modifications cutanées, crises du métabolisme, handicap mental. Traitement par administration de biotine. (Fréquence: env. 1/80 000 nouveaux-nés).

Déficit immunitaire combiné sévère (SCID)

Absence totale de défense immunitaire: dès l'enfance, forte susceptibilité aux infections associée à des complications infectieuses. Non traités, les enfants les plus touchés meurent dans un délai de 1 à 2 ans. Traitement par greffe de moelle osseuse ou de cellules souches, traitement enzymatique substitutif. (Fréquence env. 1 / 32.500 nouveau-nés)

Déficiences du métabolisme de la carnitine (CPT I, CPT II, CACT)

Déficience du métabolisme des acides gras: crises du métabolisme, coma, issue fatale possible. Traitement par régime spécial. (Fréquence: env. 1/100 000 nouveaux-nés).

Galactosémie

Déficience du métabolisme du lactose: perte de la vue, handicap physique et mental, insuffisance hépatique, issue fatale possible. Traitement par régime spécial. (Fréquence: env. 1/40 000 nouveaux-nés).

Hypothyroïdie

Insuffisance thyroïdienne congénitale: perturbation lourde du développement mental et physique. Traitement par administration d'hormones. (Fréquence: env. 1/4 000 nouveaux-nés).

LCHAD/VLCAD

Déficience du métabolisme des acides gras à longue chaîne: crises du métabolisme, coma, issue fatale possible. Traitement par régime spécial, prévention des phases de faim. (Fréquence: env. 1/80 000 nouveaux-nés).

MCAD

Déficience de la production d'énergie à partir des acides gras: crises du métabolisme, coma, issue fatale possible. Traitement par administration de carnitine, prévention des phases de faim. (Fréquence: env. 1/10 000 nouveaux-nés).

Maladie du sirop d'érable (MSUD)

Déficience dans l'élimination des acides aminés: handicap mental, coma, issue fatale possible. Traitement par régime spécial. (Fréquence: env. 1/200 000 nouveaux-nés).

Mucoviscidose (fibrose kystique, CF)

Maladie héréditaire, dérèglement du métabolisme du sel dans les cellules glandulaires, formation d'un mucus épais dans les voies respiratoires et dans d'autres organes avec une inflammation persistante. Les personnes concernées ont un poids insuffisant et souvent elles grandissent mal. Les fonctions du poumon et du pancréas sont altérées. Traitement par thérapie nutritionnelle, physiothérapie et par la prise de médicaments. (Fréquence : env. 1/3.300 nouveau-nés).

Phénylcétonurie (PKU)

Déficience du métabolisme de l'acide aminé phénylalanine: crampes, spasmes, handicap mental. Traitement par régime spécial. (Fréquence: env. 1/10 000 nouveaux-nés).

Tyrosinémie de type 1

Déficience du dégradation de l'acide aminé tyrosine: La formation de produits métaboliques nocifs peut entraîner des lésions graves du foie, des reins, du cerveau et des nerfs. Traitement par régime alimentaire spécial et médication (Fréquence env. 1/135 000 nouveau-nés).



Le dépistage de la mucoviscidose

Au moment du dépistage systématique des nouveau-nés, on vous offre un dépistage systématique de la mucoviscidose de votre enfant. Ce dépistage est destiné à poser un diagnostic précoce de mucoviscidose, pour qu'on puisse commencer le traitement médical le plus tôt possible, et ainsi améliorer la qualité de vie et l'espérance de vie des enfants diagnostiqués avec mucoviscidose.

Qu'est-ce que c'est la mucoviscidose ?

La mucoviscidose (nommée aussi « fibrose kystique ») est une maladie héréditaire qui mène à un trouble du métabolisme du sel dans les cellules glandulaires. C'est la cause de production du flegme visqueux dans les voies respiratoires et d'autres organes qui sont atteints par la maladie durablement. Dans le cas d'un développement grave de la maladie, à la suite de graves pneumonies répétées, les fonctions des poumons peuvent être considérablement altérées.

Pourquoi est-ce qu'un dépistage systématique de la mucoviscidose est raisonnable ?

Le dépistage systématique de la mucoviscidose permet de diagnostiquer tôt la maladie. Grâce à un traitement qui commence le plus tôt possible, le développement corporel des enfants concernés peut être amélioré. Cela augmente aussi la chance d'une vie plus longue et saine.

Comment peut-on soigner la mucoviscidose ?

Pour le moment, il n'y a aucune thérapie pour guérir la maladie. Toutefois on peut améliorer et soulager les signes de maladie avec différentes approches de thérapie, à tel point que l'espérance de vie des personnes concernées a augmenté de façon continue dans les décennies passées.

Comment le dépistage préventif de la mucoviscidose est-il réalisé ?

Le dépistage de la mucoviscidose a lieu en même temps et avec le même échantillon de sang pris pour le dépistage systématique de votre nouveau-né. Dans un laboratoire, l'enzyme IRT sera identifiée. Quand il y a une valeur élevée de cette enzyme, il y aura une deuxième analyse du même échantillon de sang dont on cherche à identifier la protéine PAP. Si le deuxième résultat est aussi élevé, on cherchera les 31 changements du gène les plus répandus par un test ADN.

Qu'est-ce qui se passe si un résultat du dépistage ne correspond pas à la norme ?

Si le résultat doit être contrôlé encore une fois, on vous renvoie avec votre enfant dans un centre spécialisé pour mucoviscidose, où on effectue en règle générale un test de sueur comme examen de confirmation. Un résultat qui a besoin d'un contrôle ne signifie pas encore que votre enfant est atteint de mucoviscidose. Seulement 1 enfant sur 5 avec un résultat qui a besoin d'être contrôlé est véritablement atteint de mucoviscidose. Ce test de sueur n'est pas dangereux, il est sans douleur et votre enfant ne souffre pas.

Übersetzung mit freundlicher Unterstützung durch das Internationale Gymnasium Pierre Trudeau.