

Le dépistage néonatal

Pour la santé de votre nouveau-né



Department
of Health

Pourquoi le dépistage néonatal ?

Pour aider votre nouveau-né à jouir du meilleur état de santé possible. L'analyse de sang fournit des informations importantes sur la santé de votre nouveau-né, que vous ou votre médecin ne connaissiez peut-être pas autrement. Le Newborn Screening Program (Programme de dépistage néonatal) permet de repérer les bébés susceptibles d'être atteints de l'une des maladies rares mais traitables dont les symptômes ne se manifestent pas immédiatement. Dans la plupart des cas, un diagnostic et une prise en charge précoces permettent de limiter la gravité de la maladie et d'empêcher qu'elle devienne mortelle. Il est donc important d'analyser les échantillons de votre nouveau-né et de transmettre les résultats à votre pédiatre. Ce dernier sera en mesure de vous les communiquer.

Le dépistage néonatal est-il une nouvelle pratique ?

Non. Chaque État dispose d'un programme de dépistage néonatal. Exigé par le droit sanitaire, le programme du New York State a débuté en 1965. Certaines maladies peuvent se manifester très tôt chez un enfant, et même dès les premiers jours de sa vie. Pour les traiter le plus efficacement possible, il est important de réaliser les dépistages et de poser les diagnostics rapidement.

Combien de maladies peut-on dépister à la naissance ?

Depuis 1965, le nombre de maladies que l'on peut dépister est passé de 1 à plus de 45 aujourd'hui. Vous en trouverez la liste dans cette brochure. Bien qu'il s'agisse de maladies rares, sur 300 bébés nés à New York chaque jour, l'un d'entre eux est atteint de l'une

de ces maladies. La plupart d'entre elles sont graves et peuvent s'avérer mortelles. En l'absence de diagnostic et de traitement, certaines peuvent ralentir la croissance du nouveau-né, engendrer des déficiences intellectuelles, accroître les risques d'infection, ou causer d'autres problèmes.

C'est pourquoi :

Une prise en charge précoce est primordiale !

Mon bébé semble être en très bonne santé. Ces tests de dépistage sont-ils réellement nécessaires ?

Oui. La plupart des bébés pour qui le Newborn Screening Program a permis d'identifier une maladie ne présentent aucun symptôme après la naissance et semblent en parfaite santé. Les tests réalisés en laboratoire permettent de repérer les nouveau-nés susceptibles d'être atteints de l'une de ces maladies, et d'informer le pédiatre de la nécessité de réaliser des tests supplémentaires et d'administrer des soins spécialisés. La plupart du temps, il importe de commencer le traitement avant que les symptômes apparaissent ou que votre bébé tombe malade. Nombre de ces maladies étant génétiques, les nouveau-nés les héritent de leurs parents.

Chaque nouveau-né possède deux ensembles de gènes, un qu'il tient de sa mère et l'autre du père. Lorsqu'un seul ensemble de gènes présente un problème, mais pas l'autre, le nouveau-né ne tombe pas malade. C'est ce que l'on entend par « nouveau-né porteur ». Cela signifie que même si ce nouveau-né n'est pas malade, au moins l'un de ses parents, mais parfois les deux, est également porteur. Les tests de dépistage à la naissance

peuvent parfois permettre d'identifier les porteurs de certaines maladies génétiques, mais le programme en lui-même ne vise pas à identifier **tous** les porteurs. *Comme la plupart des parents ne savent pas qu'ils sont eux-mêmes porteurs d'une maladie, si les résultats d'analyse révèlent que votre nouveau-né est porteur, il est impératif de consulter un spécialiste en génétique. Il pourra vous aider à comprendre ces informations.*

Dans notre famille, aucun enfant n'a jamais été confronté à ces problèmes de santé.

Les parents qui ont déjà eu des enfants en bonne santé ne s'attendent pas à ce genre de problèmes, et ils ont presque toujours raison. Cependant, il existe toujours un risque que votre enfant soit porteur de l'une de ces maladies. Ces maladies étant très rares, il y a de fortes chances pour que votre enfant ne soit pas porteur, mais sur 300 bébés nés à New York chaque jour, l'un d'entre eux l'est. Un résultat de dépistage négatif ne garantit pas que votre future progéniture obtienne également un résultat négatif. Certains nouveau-nés et parents peuvent être porteurs de ces maladies même si aucune personne dans la famille n'en est atteinte. Nombreuses sont les familles qui consultent un spécialiste en génétique pour mieux comprendre les risques potentiels pour leur future progéniture et autres membres de la famille. *Il est important de se rappeler que le dépistage néonatal ne permet PAS de repérer tous les nouveau-nés porteurs de ces maladies génétiques.* Les tests sont destinés à repérer la plupart des nouveau-nés porteurs de maladies génétiques.

En quoi consiste le dépistage néonatal ?

Tous les tests sont réalisés en

prélevant un petit échantillon de sang au talon du nouveau-né via une piqûre. Le sang est ensuite recueilli sur une bandelette de papier buvard. En règle générale, l'échantillon est prélevé un ou deux jours après la naissance, puis envoyé au laboratoire d'analyse du State Health Department à Albany.

Comment obtenir les résultats d'analyse ?

Vous devez communiquer le nom et les coordonnées de votre pédiatre ou clinique à un membre du personnel infirmier de l'hôpital. De cette façon, le pédiatre pourra recevoir les résultats et prendra immédiatement contact avec vous en cas de problème. Assurez-vous également de demander les résultats à votre pédiatre ou à la clinique lorsque vous amènerez votre nouveau-né pour son premier bilan de santé. Un membre du personnel infirmier de l'hôpital doit vous remettre un formulaire rose, qui vous indiquera comment obtenir les résultats auprès de votre pédiatre.

Si tous les résultats d'analyse sont négatifs, cela signifie-t-il que mon bébé est en bonne santé ?

Le Newborn Screening Program ne recherche que quelques-unes des nombreuses maladies susceptibles de toucher les nouveau-nés. En outre, certains nouveau-nés porteurs de ces maladies peuvent ne pas être identifiés pour plusieurs raisons. C'est pourquoi il est recommandé d'amener votre nouveau-né chez le pédiatre ou à la clinique pour tous ses bilans de santé. Vous devez toujours être attentif(ve) aux symptômes ou changements de comportement inattendus, et appeler immédiatement le médecin en cas de problème.

Un résultat de dépistage négatif pour votre nouveau-né ne garantit pas que votre future progéniture ne contracte pas une maladie. Par ailleurs, le dépistage à la naissance ne permet PAS de repérer tous les nouveau-nés porteurs de ces maladies génétiques. Les porteurs présentent une mutation du gène, mais sont en bonne santé. De même, les nouveau-nés et leurs parents peuvent être porteurs d'une maladie sans qu'il y ait d'antécédents

diagnostic uniquement si le deuxième dépistage produit des résultats anormaux. Il arrive rarement qu'un médecin traite aussitôt un nouveau-né rapidement tombé malade avant d'avoir obtenu les résultats d'une deuxième série de tests. Si l'on vous propose un deuxième test, veuillez amener votre nouveau-né au plus vite afin de procéder immédiatement à un nouveau dépistage et déterminer si un traitement est nécessaire.

Sur 300 bébés nés chaque jour dans l'État de New York, l'un d'entre eux est atteint d'une des maladies dépistées.

familiaux. Nombreuses sont les familles qui consultent un spécialiste en génétique pour mieux comprendre les risques potentiels pour leur future progéniture et les autres membres de la famille.

Un deuxième dépistage signifie-t-il que mon bébé peut être atteint d'une maladie ?

Pas nécessairement. Un deuxième dépistage peut s'avérer nécessaire pour plusieurs raisons. Dans la plupart des cas, le sang n'a pas été correctement recueilli sur la bandelette de papier buvard. En général, cela ne signifie pas que votre bébé présente un problème de santé. Cela veut tout simplement dire qu'un autre échantillon sanguin doit être prélevé le plus tôt possible.

Lorsque les résultats d'un premier dépistage suggèrent un problème, ils ne sont pas considérés comme définitifs tant que d'autres tests de dépistage n'ont pas été réalisés. Cela implique de prélever un autre échantillon. En règle générale, le médecin déterminera la nécessité de réaliser d'autres tests de

Que se passera-t-il si mon bébé est atteint de l'une de ces maladies ?

Les maladies dépistées peuvent toutes être traitées pour atténuer leurs effets.

Parfois, un régime particulier ou autre traitement médical précoce peut permettre d'enrayer les symptômes. Toutefois, comme la plupart de ces maladies sont difficiles à traiter, leur prise en charge doit être coordonnée par un médecin spécialisé dans le traitement de la maladie spécifique.

Si mon bébé est atteint d'une maladie, mes futurs enfants le seront-ils aussi ?

Tout dépend de la maladie. Pour la plupart des maladies génétiques, les enfants en héritent de leurs parents. Un résultat de dépistage négatif pour votre nouveau-né ne garantit pas que vos futurs enfants ne contractent pas la maladie. Par ailleurs, le dépistage à la naissance ne permet PAS de repérer tous les nouveau-nés porteurs de ces maladies génétiques. Les porteurs présentent une mutation du gène, mais

sont en bonne santé. De même, un nouveau-né et ses parents peuvent être porteurs d'une maladie sans qu'il n'y ait d'antécédents familiaux. De nombreuses familles consultent un spécialiste en génétique pour mieux comprendre comment leur enfant a contracté la maladie et pourquoi leur future progéniture ainsi que d'autres membres de la famille sont à risque. Certaines maladies ne sont pas héritées. Par exemple, plusieurs causes sont à l'origine de l'hypothyroïdie congénitale, tandis que l'infection par le VIH résulte d'un virus et non pas d'une mutation de gène.

Pourquoi le dépistage du VIH ?

Nous recherchons la présence d'anticorps du VIH chez les nouveau-nés, car si le test est positif, cela signifie que la mère est séropositive. Nous devons alors nous assurer que le nouveau-né n'est pas infecté par le virus. Une mère séropositive peut transmettre le virus à son bébé avant sa naissance, pendant l'accouchement ou par l'allaitement. Dans l'État de New York, la plupart des femmes enceintes se soumettent au dépistage du VIH avant la naissance de l'enfant. En principe, la mère doit prendre un traitement au cours de la grossesse et pendant le travail afin de prévenir la transmission du VIH au nouveau-né.

Combien coûtent les tests de dépistage ?

Rien. Ces tests sont proposés aux familles gratuitement.

Comment puis-je aider mon médecin à s'occuper de mon nouveau-né ?

Tout d'abord, assurez-vous de donner au personnel infirmier de l'hôpital où est né votre enfant le nom de votre pédiatre afin que l'on puisse le joindre si nécessaire. Si vous changez de médecin, veuillez nous en informer par courriel ou par téléphone (voir au verso de cette brochure). Si votre médecin vous demande de venir avec votre nouveau-né pour effectuer un nouveau dépistage, faites-le sans attendre. S'il s'avère que votre nouveau-né **est** atteint d'une maladie, il est très important d'agir vite.

Si vous n'avez pas de numéro de téléphone, veuillez donner celui d'une personne qui peut vous joindre immédiatement. Si vous déménagez peu après la naissance de votre enfant, veuillez communiquer au plus vite votre nouvelle adresse et votre numéro de téléphone à votre clinique ou médecin. Ce dernier pourra ainsi vous joindre au cas où votre enfant aurait besoin de tests supplémentaires.

N'oubliez pas, agir vite est important.

En tant que parent, vous pouvez contribuer activement aux actions du Newborn Screening Program en veillant à ce que votre enfant jouisse du meilleur état de santé possible et à ce que votre pédiatre sache comment vous joindre.

Informez-vous : obtenez les résultats de dépistage de votre nouveau-né auprès de votre pédiatre.

Consultez notre site internet pour obtenir de plus amples renseignements sur le dépistage néonatal.

Maladies identifiées grâce au Newborn Screening Program du New York State

Groupe		Maladies
Endocrinologie		Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)
		Hypothyroïdie congénitale (HC)
Hématologie, hémoglobinopathies		Hémoglobinoses S (anémie falciforme)
		Hémoglobinoses S-C
		Hémoglobinoses C
		Autres hémoglobinoses
Maladies infectieuses		Exposition au VIH
Erreurs innées du métabolisme	Troubles du métabolisme des acides aminés	Homocystinurie (HC)
		Hyperméthioninémie (HMET)
		Leucinose ou maladie du sirop d'érable (MSUD)
		Phénylcétonurie (PCU) et Hyperphénylalaninémie (HyperPhe)
		Tyrosinémie (TYR-I, TYR-II, TYR-III)
	Troubles de l'oxydation des acides gras	Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase (CACT)
		Déficit en carnitine palmitoyltransférase I (CPT-I) et II (CPT-II)
		Déficit de captation de la carnitine cellulaire (CUD)
		Déficit en 2,4-dienoyl-CoA réductase (2,4 Di)
		Déficit en 3-hydroxyacyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHAD)
		Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD)
		Déficit en ketoacyl-CoA thiolase des acides gras à chaîne moyenne (MCKAT)
		Déficit en hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne/courte (M/SCHAD)
		Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (MTP)
		Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras (MADD), également appelé Acidémie glutarique type II (GA-II)
		Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte (SCAD)
		Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VLCAD)

Groupe		Maladies
Erreurs innées du métabolisme	Troubles du métabolisme des acides organiques	Acidémie glutarique type I (GA-I)
		Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA lyase (HMG)
		Déficit en isobutyryl-CoA déshydrogénase (IBCD)
		Acidémie isovalérique (IVA)
		Acidémie malonique (MA)
		Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase (2-MBCD)
		Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase (3-MCC)
		Acidémie en 3-méthylglutaconique (3-MGA)
		Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase (MHBD)
		Déficit en méthylmalonyl-CoA mutase (MUT), en cobalamine A, B (Cbl A, B) et cobalamine C, D (Cbl C, D) comme cofacteur, et autres acidémies méthylmaloniques (MMA)
		Déficit en acétoacétyl-CoA thiolase (déficit en bêta-cétothiolase, BKT)
		Déficit multiple en carboxylase (MCD)
	Acidémie propionique (AP)	
	Troubles du métabolisme du cycle de l'urée	Argininémie (ARG)
Acidémie argininosuccinique (ASA)		
Citrullinémie (CIT)		
Autres maladies génétiques	Adrénoleucodystrophie liée à l'X (ALD)	
	Déficit en biotinidase (BIOT)	
	Mucoviscidose (CF)	
	Galactosémie (GALT)	
	Maladie de Krabbe	
	Maladie de Pompe	
	Déficit immunitaire combiné sévère (DICS)	

Pour plus d'informations sur le Newborn Screening Program du New York State et les maladies dépistées, consultez notre page web www.wadsworth.org/programs/newborn

Le Newborn Screening Program du New York State est un service proposé par le State Health Department aux familles avec un nouveau-né.

Important : avez-vous des questions sur le dépistage néonatal ? Souhaitez-vous nous communiquer les coordonnées de votre pédiatre ? Écrivez-nous, appelez-nous ou consultez notre site web :

Newborn Screening Program
Wadsworth Center
New York State Department of Health
P.O. Box 22002
Albany NY 12201- 2002

Adresse électronique : nbsinfo@health.ny.gov

www.wadsworth.org/programs/newborn

Chers parents,

Le Newborn Screening Program prévoit la conservation des échantillons de votre enfant pendant une période maximale de 27 ans, dans un lieu sûr où l'accès est rigoureusement contrôlé. En cas de nécessité, les échantillons peuvent être utilisés à des fins de diagnostic pour votre enfant avec votre consentement. Une partie des échantillons sera également dépouillée de tout élément d'information susceptible d'identifier votre enfant et pourra être utilisée dans des travaux de recherche en santé publique, qui ont été examinés et approuvés par une Commission chargée de surveiller le respect de toutes les lois en vigueur et des lignes directrices en matière d'éthique. Vous pouvez prendre des dispositions pour faire détruire les échantillons de votre enfant ou interdire leur utilisation à des fins de recherche en santé publique. Pour savoir comment procéder, appelez le (518) 473 7552. Vous pouvez également consulter notre site web pour obtenir de plus amples renseignements ou télécharger une copie du formulaire dont nous avons besoin pour donner suite à votre demande. Remarque : nous détruisons entièrement les échantillons sur demande, mais cela n'est possible que huit semaines après la naissance de votre enfant.



**Department
of Health**