

Votre enfant et le dépistage néonatal

Chers parents,

La Région Toscane offre à votre enfant la possibilité d'être inclus gratuitement dans un programme de dépistage néonatal.

Qu'est-ce que le dépistage néonatal ?

Dans le cadre des programmes de médecine préventive, tous les nouveau-nés sont soumis gratuitement à des examens simples permettant de détecter précocement certaines maladies congénitales. La loi nationale n° 104 du 05/02/92 a prévu le dépistage de la phénylcétonurie, de l'hypothyroïdie congénitale et de la mucoviscidose. Depuis 2004, la Région Toscane a également introduit le dépistage métabolique élargi pour plus de quarante maladies métaboliques. La loi nationale n° 167/2016 a rendu ces dépistages obligatoires pour tous les nouveau-nés en Italie. La Toscane, avec la délibération régionale n° 909/2018, a étendu le dépistage à trois maladies de surcharge lysosomale et aux immunodéficiences congénitales sévères combinées, et avec la délibération régionale n° 796/2021, a inclus le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale (SMA). Avec la délibération régionale n° 1149/2025, le panel des pathologies concernées par le dépistage néonatal s'est élargi à d'autres immunodéficiences et maladies métaboliques, y compris certaines lysosomales.

Pourquoi le dépistage néonatal?

L'objectif du dépistage néonatal est de détecter précocement, avant l'apparition des symptômes, certaines maladies congénitales et, grâce à l'initiation rapide de thérapies spécifiques, de prévenir ou de limiter les dommages graves typiques de ces maladies.

Comment est-il effectué ?

On analyse des gouttes de sang prélevées par une petite piqûre au talon du nouveau-né entre 48 et 72 heures de vie. Les gouttes de sang sont déposées sur un papier absorbant spécial fixé à une carte portant les données du nouveau-né. Des prélèvements supplémentaires sont prévus pour certaines catégories de nouveau-nés ; par exemple, pour un poids inférieur à 2000 g, trois prélèvements sont nécessaires à 48 heures, à 14 et à 30 jours. La carte est envoyée à l'Hôpital Universitaire Meyer où les tests sont effectués pour tous les nouveau-nés de Toscane. L'AOU Meyer conserve les cartes avec les gouttes de sang pendant dix ans.

Quand connaîtrez-vous les résultats ?

Si le nouveau-né est positif à l'un des tests, il sera rappelé par le point de naissance ou le centre de dépistage pour des examens complémentaires. Les résultats normaux ne sont

pas communiqués, donc si vous n'êtes pas rappelés, cela signifie que tous les tests sont négatifs.

Attention: un rappel ne signifie pas que l'enfant est malade, mais seulement que des examens supplémentaires sont nécessaires.

Quelles maladies sont détectées par le dépistage?

MALADIES ENDOCRINOLOGIQUES

- Hypothyroïdie congénitale

Elle est due à une absence ou une production insuffisante d'hormones thyroïdiennes, indispensables au développement et à la maturation du système nerveux central et à une croissance appropriée de l'enfant. Le traitement consiste en l'administration orale de thyroxine. Un diagnostic et un traitement précoces permettent à l'enfant une croissance et un développement neuromoteur normaux.

- Syndrome adrénogénital (Hyperplasie surrénalienne congénitale due à un déficit en 21-hydroxylase)

C'est une maladie rare dans laquelle les glandes surrénales ne produisent pas correctement certains hormones essentiels à la vie, comme le cortisol et l'aldostérone. Dans sa forme la plus fréquente, ce défaut peut provoquer, dans les premières semaines de vie, des déséquilibres en sels minéraux et une production excessive d'hormones sexuelles. Le diagnostic précoce par le dépistage néonatal permet de commencer rapidement le traitement substitutif avec des médicaments qui corrigent le défaut et préviennent des complications potentiellement très graves. Avec un traitement adéquat et des contrôles réguliers, les enfants peuvent grandir et vivre une vie normale.

FIBROSE KYSTIQUE

Cette maladie est causée par une anomalie génétique qui peut entraîner, de manière très variable, des infections pulmonaires et une altération de la fonction digestive (maldigestion), avec des troubles de la croissance. Elle touche 1 nouveau-né sur 4 000 naissances vivantes. Le test de dépistage repose initialement sur le dosage de la trypsine (une protéine à activité enzymatique) sur une goutte de sang. Il n'est pas rare qu'une altération des valeurs de trypsine se produise en période néonatale, ce qui nécessite des examens complémentaires pour en interpréter les résultats. Chez un nombre limité de nouveau-nés, il est donc recommandé de procéder à une analyse génétique approfondie (test génétique), pour laquelle votre consentement sera demandé. Le diagnostic précoce de la maladie par dépistage néonatal, généralement avant l'apparition des symptômes, permet d'améliorer l'évolution clinique, de prévenir de nombreuses complications et d'offrir à la famille une consultation génétique en vue de futures grossesses éventuelles. En plus du traitement symptomatique, un nombre croissant de personnes atteintes de fibrose kystique ont aujourd'hui accès à des médicaments efficaces ciblant directement l'anomalie génétique responsable de la maladie.

ERREURS CONGÉNITALES DE L'IMMUNITÉ (IEI)

Les erreurs congénitales de l'immunité (IEI) sont un vaste groupe de maladies rares (plus de cinq cents connues à ce jour), toutes caractérisées par un défaut du système immunitaire. Les enfants atteints d'un défaut congénital du système immunitaire naissent apparemment sains. Cependant, en raison de ce grave défaut qui les empêche de se défendre contre les infections, ils peuvent subir rapidement des dommages graves et irréversibles, voire mourir d'infections bénignes pour des enfants au système immunitaire normal. Le dépistage néonatal permet de diagnostiquer la majorité des défauts congénitaux du système immunitaire dans les premiers jours de vie du nourrisson et d'activer les thérapies les plus appropriées pour le protéger contre toutes les infections possibles. Dans de nombreux cas, les traitements permettent à l'enfant de retrouver une santé parfaite. Le dépistage consiste à rechercher les molécules appelées TREC et KREC dans une goutte de sang du nouveau-né. Si le système immunitaire est normal, il produira beaucoup de TREC et KREC ; à l'inverse, un niveau faible ou absent de ces molécules est un signal d'alerte indiquant un dysfonctionnement du système immunitaire. Les immunodéficiences sévères combinées ou SCID sont la forme la plus grave des erreurs congénitales du système immunitaire. La greffe de cellules souches ou la thérapie génique peuvent guérir une SCID. Le succès de la greffe est maximal lorsque l'enfant est encore très jeune et n'a pas eu d'infections. C'est pourquoi le dépistage est essentiel, car il identifie les SCID dès les premiers jours de vie. Le dépistage peut également identifier de nombreux autres défauts du système immunitaire qui, bien que moins graves que les SCID, nécessitent tout de même un traitement immédiat et une prise en charge précoce pour éviter des infections graves et autres complications. Dans certains cas, le défaut immunitaire est associé à d'autres manifestations cliniques (par exemple maladies cardiaques, rénales, intestinales, etc.). Dans d'autres cas, il est associé à une incapacité du nourrisson à produire des anticorps, ce qui peut entraîner des infections graves comme la pneumonie ou la méningite si une thérapie par anticorps n'est pas administrée rapidement. Avant l'existence du dépistage, ces maladies étaient diagnostiquées tardivement, après des infections et complications graves. Le dépistage permet au contraire un diagnostic précoce et la mise en place rapide de tous les soins nécessaires.

MALADIES MÉTABOLIQUES HÉRÉDITAIRES

Les maladies métaboliques héréditaires constituent un vaste groupe de maladies génétiques. Les symptômes peuvent se manifester dès les premiers jours de vie, mais souvent au cours de la première année ou plus tardivement, même à l'âge adulte. Si elles ne sont pas traitées de manière adéquate, ces maladies peuvent affecter divers organes et systèmes tels que le système nerveux central, le cœur, le foie, les reins, la peau, etc., et dans certains cas, être à l'origine d'une mort subite. Un diagnostic précoce permet de commencer rapidement une thérapie diététique et/ou pharmacologique, avec une amélioration du pronostic et de la qualité de vie.

Les maladies métaboliques héréditaires incluses dans le programme de dépistage néonatal en Toscane sont plus de 50 et comprennent :

- défauts du métabolisme des acides aminés (par exemple : phénylcétonurie)

- aciduries organiques
- défauts du cycle de l'urée
- défauts de la bêta-oxydation des acides gras
- déficit en biotinidase
- galactosémie
- déficit en carboxylase des L-acides aminés aromatiques (AADC)
- épilepsie dépendante de la pyridoxine
- adrénoleucodystrophie liée à l'X
- maladies de surcharge lysosomale (LSD) : Les LSD sont dues à des anomalies génétiques affectant les enzymes lysosomales, entraînant une accumulation de substances dans les lysosomes des organes et des tissus. Ce sont des maladies progressives qui peuvent provoquer une invalidité grave ou la mort, plus ou moins précocement. Elles se caractérisent par une grande variabilité en termes d'âge d'apparition, de symptômes, d'évolution clinique et de gravité, même au sein d'une même maladie. Celles incluses dans le dépistage néonatal en Toscane, par dosage enzymatique sur goutte de sang, sont au nombre de six : **maladie de Pompe, maladie de Fabry, mucopolysaccharidose de type I, leucodystrophie métachromatique (MLD), maladie de Gaucher et déficit en sphingomyélinase acide (ASMD)**. Pour toutes ces maladies, il existe une thérapie qui a modifié leur histoire naturelle et amélioré la qualité et l'espérance de vie des patients. En cas de diagnostic par dépistage néonatal, le moment de début du traitement peut varier selon le défaut enzymatique/génétique et le phénotype clinique. Le dépistage néonatal de la maladie de Fabry peut ne pas permettre le diagnostic chez les filles.

ATROPHIE MUSCULAIRE SPINALE (SMA)

L'atrophie musculaire spinale (SMA) est une maladie génétique (environ 1 nouveau-né sur 6 000 à 10 000 est concerné) caractérisée par une faiblesse et une atrophie musculaire progressive. Parmi les différentes formes de la maladie, la SMA de type I est la plus grave et se manifeste dès les premiers mois de vie, avec l'absence d'acquisition de capacités motrices telles que le contrôle de la tête et le maintien de la position assise ; l'évolution est progressive et conduit en moyenne au décès vers 8 à 9 mois de vie en l'absence de traitements de soutien. Le traitement spécifique (oligonucléotides antisens et thérapie génique) est d'autant plus efficace qu'il est instauré précocement ; un traitement commencé en phase pré-symptomatique peut permettre d'atteindre des étapes de développement moteur comparables à celles des enfants non atteints. Le test de dépistage consiste en une analyse génétique moléculaire du gène SMN1 sur l'ADN extrait de gouttes de sang prélevées sur le papier filtre. La présence de variantes sur ce gène peut suggérer l'existence de la pathologie.



En cas de dépistage néonatal positif et de diagnostic confirmé, un parcours de prise en charge et de soins vous sera garanti, coordonné par l'AOU Meyer en collaboration avec le point de naissance régional, le pédiatre de famille et les centres cliniques spécialisés dans le traitement de la pathologie spécifique diagnostiquée.

Pour informations
AOU Meyer
Tél. 055 5662766 du lundi au vendredi, de 12h00 à 13h00
E-mail : screening@meyer.it
www.meyer.it
Viale Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Firenze

La note d'information sur le traitement des données est disponible à l'adresse suivante :
www.meyer.it/screeningneonatale