

VOTRE ENFANT ET LE DÉPISTAGE NÉONATAL

Guide pour les parents

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 rapidement certaines maladies congénitales. La loi nationale 104 du 05/02/1992 a prévu le dépistage de la phénylcétonurie, de l'hypothyroïdie congénitale et de la fibrose kystique. La région toscane depuis 2004 a également introduit un dépistage métabolique étendu pour plus de quarante maladies métaboliques. La loi nationale 167/2016 a rendu ce dépistage obligatoire pour tous les nouveau-nés. La résolution régionale 909/2018 a étendu le dépistage à trois maladies allant du stockage lysosomal aux immunodéficiences congénitales sévères combinées.

Pourquoi le dépistage néonatal ?

L'objectif du dépistage néonatal est de détecter rapidement, avant même, l'apparition des symptômes certaines maladies congénitales et de prévenir ou limiter ainsi les dommages graves typiques de ces maladies et d'assurer par le lancement rapide de traitements spécifiques, une qualité de vie optimale au plus grand nombre d'enfants atteints.

Un simple test peut sauver la vie

Comment ça se passe ?

Les gouttes de sang collectées à travers une petite ponction sur le talon du nouveau-né entre 48 et 72 heures sont analysées.

En effet, ces gouttes de sang sont déposées sur un papier absorbant spécial attaché à une carte montrant les données du bébé. Pour les nourrissons pesant moins de 1 800 grammes, trois retraits sont requis à 48 heures, à 14 et 30 jours. La carte est ensuite envoyée à l'hôpital universitaire Meyer où des tests sont effectués pour toutes les personnes nées en Toscane. L'AOU Meyer conserve les gouttes de sang collectées pendant dix ans.

Quand saurez-vous les résultats ?

Si l'enfant est positif à l'un des tests pour les maladies étudiées, il sera appelé du lieu de naissance ou du centre de dépistage pour effectuer d'autres tests. Les résultats normaux ne sont pas communiqués, donc si on ne vous contacte pas, cela signifie que tous les tests ont été négatifs.

Attention : le rappel ne signifie pas que l'enfant est malade mais seulement que d'autres vérifications sont nécessaires

Quelles sont les maladies détectées par le dépistage néonatal ?

Phénylcétonurie et autres maladies métaboliques

La phénylcétonurie était la première maladie métabolique soumise au dépistage néonatal. Elle est due au déficit inné d'une enzyme qui détermine l'accumulation dans l'organisme de la phénylalanine, l'un des composants des protéines. L'accumulation de phénylalanine est toxique pour le cerveau. Le traitement consiste en un régime pauvre en cette substance et permet une croissance et un développement mental normaux. Dans certains cas, une thérapie pharmacologique est possible. En plus de la phénylcétonurie, le

dépistage permet d'identifier plus de quarante maladies métaboliques, avec une instrumentation complexe appelée spectrométrie de masse (LC-MS / MS). Les maladies métaboliques constituent un groupe énorme de maladies héréditaires causées par des anomalies génétiques du métabolisme. Les symptômes peuvent se manifester pendant les premiers jours de la vie, mais souvent au cours de la première année ou parfois, plus tard, même à l'âge adulte. Les maladies, si elles ne sont pas correctement traitées, peuvent affecter divers organes et systèmes tels que le système nerveux central, le cœur, le foie, les reins, la peau, etc. Dans certains cas, ils peuvent provoquer une mort subite (sids ou "mort subite du nourrisson").

La capacité de les identifier précocement chez les nourrissons atteints, avant même l'apparition des symptômes, peut permettre une thérapie diététique et / ou pharmacologique et améliorer le pronostic à long terme et la qualité de vie.

Les maladies métaboliques soumises au dépistage néonatal sont les suivantes : anomalies du métabolisme des acides aminés, anomalies du métabolisme des acides organiques, anomalies du cycle de l'urée, défauts de la bêta-oxydation des acides gras. (Fréquence : environ 1 nouveau-né tous les 2.000).

Déficit de biotinidase

C'est une anomalie congénitale du métabolisme d'une vitamine, la biotine, qui conduit à de multiples anomalies de la carboxylase. Les symptômes sont variés et peuvent inclure un retard psychomoteur, des convulsions, des déficits immunitaires et des éruptions cutanées. Le dépistage évalue l'activité de l'enzyme biotinidase. La thérapie consiste en l'administration de biotine par voie orale.

Hypothyroïdie congénitale

Elle est due au manque ou à l'insuffisance de la production d'hormones thyroïdiennes indispensables au développement, à la maturation du cerveau et à la croissance normale de l'enfant. La thérapie consiste en l'administration de thyroxine par voie orale. Un diagnostic et un traitement précoce permettent le développement normal de l'enfant. (Fréquence : environ 1 nouveau-né tous les 1 500).

Galactosémie

Elle est due à une anomalie héréditaire qui provoque l'accumulation dans l'organisme d'une substance qui dérive du métabolisme des glucides : le galactose. Ce dysfonctionnement a des effets toxiques sur divers organes tels que le foie et les yeux. Un traitement précoce avec un régime sans galactose permet une amélioration significative du développement psycho-physique.

Fibrose kystique

Elle est due à une anomalie génétique qui peut déterminer, de manière très différente chez chaque sujet, des problèmes du système respiratoire et de croissance. Le test de dépistage est basé sur le dosage de la trypsine. Une valeur modifiée peut se produire fréquemment et son interprétation nécessite des examens supplémentaires. Le diagnostic chez un nouveau-né, avant l'apparition des symptômes, permet de prévenir certaines complications et d'améliorer l'évolution clinique ; cela permet également de fournir un conseil génétique à la famille. Aujourd'hui, en plus du traitement symptomatique, sont aussi disponibles les médicaments qui ont un effet considérable sur le déficit de base pour un nombre croissant d'enfants. (Fréquence : environ 1 nouveau-né tous les 4.000).

Dans le cadre du dépistage de la mucoviscidose, il est possible, à partir des résultats et chez un nombre très limité d'enfants, d'effectuer une analyse génétique approfondie (test génétique) pour laquelle on aura besoin de votre consentement lors du prélèvement.

Maladies lysosomales de stockage (LSD)

Les maladies LSD sont dues à des anomalies génétiques des enzymes lysosomales qui provoquent l'accumulation de substances dans les lysosomes des organes et des tissus. Ce sont des maladies évolutives et peuvent causer une invalidité grave ou la mort à long ou à court terme.

Plus de cinquante LSD sont connus et se caractérisent par une extrême variabilité en fonction de l'âge d'apparition, de la symptomatologie, de l'évolution clinique et de la gravité, et aussi au sein d'une même maladie ou d'un déficit enzymatique / génétique. Les maladies incluses dans le dépistage, par dosage enzymatique effectué sur une goutte de sang, sont trois : maladie de Pompe, maladie de Fabry, mucopolysaccharidose de type I. Pour ces maladies, il existe une thérapie enzymatique de substitution qui a modifié l'histoire naturelle des maladies susmentionnées et qui a modifié la qualité et l'espérance de vie des patients. En cas de diagnostic par dépistage néonatal, le début du traitement peut varier en fonction du déficit enzymatique / génétique et du phénotype clinique.

La maladie de Pompe

Elle est causée par une carence de l'enzyme α -glucosidase lysosomale acide qui conduit à une accumulation de glycogène dans la musculature cardiaque, squelettique et lisse. Les manifestations de la maladie de Pompe varient selon l'âge d'apparition (infantile, juvénile ou adulte), le type de progression et la gravité de l'atteinte musculaire.

La maladie de Fabry

Elle est provoquée par le déficit de l'enzyme α -galactosidase qui conduit à une accumulation de glycosphingolipides, en particulier dans les reins, le cœur et le système nerveux qui provoque une insuffisance rénale, une cardiomyopathie ou un accident vasculaire cérébral. Le dépistage néonatal ne permet généralement pas le diagnostic chez les femmes.

Mucopolysaccharidose de type I

Elle est provoquée par le déficit de l'enzyme α -iduronidase qui conduit à l'accumulation de mucopolysaccharides, en particulier le foie, les os, les yeux et le système nerveux. Dans certains cas, une greffe hématopoïétique précoce de cellules souches peut être indiquée.

Immunodéficiences congénitales sévères combinées (DICS)

Les immunodéficiences sévères constituent un groupe important de maladies rares (on en connaît aujourd'hui plus de deux cents), toutes caractérisées par une déficience du système immunitaire. Les enfants présentant une immunodéficience congénitale sévère combinée (SCID) naissent apparemment en bonne santé. Toutefois, en raison du déficit grave du système immunitaire qui ne leur permet pas de lutter contre les maladies infectieuses, peuvent subir précocement des dommages graves et irréversibles ou même mourir d'infections qui sont habituellement banales pour les enfants qui ont un système immunitaire normal. Le dépistage néonatal permet de diagnostiquer le SCID dans les premiers jours de la vie de l'enfant et en cas de suspicion d'un déficit immunitaire, le traitement est activé pour protéger l'enfant contre toutes les infections possibles. Le dépistage se fait en recherchant des molécules appelées TREC dans une goutte de sang de l'enfant. Les TREC (T cell receptor excision circles) sont de petites molécules produites pendant le développement et la maturation des cellules T, très importantes pour le fonctionnement du système immunitaire.

Si le diagnostic d'une pathologie congénitale est confirmé, l'enfant et ses parents sont suivis de manière coordonnée par l'AOU Meyer, en collaboration avec le Point de naissance régional, le pédiatre familial et les centres cliniques spécialisés dans le traitement de la spécifique Pathologie diagnostiquée.



Le responsable de traitement de données du programme de dépistage néonatal est l'hôpital universitaire Meyer - Florence. Pour plus d'informations sur le traitement des données, vous pouvez consulter les informations présentées sur le site Web de la société : www.meyer.it

Pour information

AOU Meyer

viale Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Firenze

Tel. 055 5662766, du lundi au vendredi, de 12h00 à 13h00

screening@meyer.it

www.meyer.it