

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 de survenir. 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 rare congénitale 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 protéidique 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 (2^{ème} ou 3^{ème} 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 presque n'importe quel 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 apporte ses meilleurs vœux à vous ainsi qu'à votre enfant pour l'avenir.

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.

Maladies recherchées lors du dépistage systématique des nouveaux-nés

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.

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).

Maladie du sirop d'érable

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

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).

Déficiences du métabolisme de la carnitine

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).

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).

Hypothyroïdie

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

LCHAD/VLCAD

Déficiences 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).

Insuffisance MCAD

Déficiences 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).

Phénylcétonurie

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