



# Dépistage Néonatal

## Neugeborenen Screening

## Screening Neonatale

## Screening dal Novnaschì



### Prévention : méthode simple – effet durable

Le test de dépistage chez le nouveau-né (screening néonatal), de quoi s'agit-il ? Les maladies du métabolisme et des hormones détectées par le screening ont des conséquences graves lorsqu'elles ne sont pas traitées. Elles peuvent léser différents organes, mais surtout entraver le développement du cerveau. Pendant les premiers jours après la naissance, ces maladies ne peuvent pas être diagnostiquées cliniquement. Ce n'est que plus tard, au cours de la première année de vie, que les symptômes typiques seront reconnaissables chez un nouveau-né qui n'aurait pas été testé. A ce moment-là, les lésions seront déjà irréversibles. Donc,

pour la prévention de lésions permanentes, le diagnostic précoce et le début du traitement pendant les premiers jours de vie sont déterminants.

Grâce au screening néonatal, cela est possible. En se basant sur les méthodes d'analyse les plus modernes, les maladies dont il est question ici peuvent être détectées déjà peu de jours après la naissance. Il suffit pour cela de quelques gouttes de sang prélevées au talon du nouveau-né à l'âge de 3 ou 4 jours. On laisse sécher ces gouttes de sang sur un papier filtre qui sera analysé pour détecter les maladies suivantes.



## Survol historique

En Suisse, comme dans la plupart des pays européens, quelques gouttes de sang sont prélevées chez tous les nouveau-nés (environ 80 000 par an) pour un examen de dépistage systématique (screening) de certaines maladies du métabolisme et des hormones. Grâce à l'initiative des pédiatres, mais aussi grâce à la collaboration active des obstétriciens, des sages-femmes et des infirmières, le programme suisse qui a débuté dans les années 1960 a pu atteindre aujourd'hui un niveau qualitatif exceptionnel. Les coûts minimes de ces examens de dépistage sont couverts par toutes les caisses maladie, dans le cadre des prestations de base.

## Les maladies qui peuvent être dépistées

### 1. La phénylcétonurie

C'est une maladie du métabolisme. Si elle n'est pas traitée, elle provoque des lésions cérébrales graves chez l'enfant en croissance. Celui-ci restera alors handicapé et nécessitera des soins spécialisés pendant toute sa vie. Par contre, si la maladie est détectée pendant les premières semaines de vie et si elle est traitée par un régime approprié, l'enfant restera sain.

Un acide aminé, la phénylalanine, qui se trouve dans toutes les protéines animales et végétales de l'alimentation habituelle, ne peut pas être utilisé normalement par les enfants souffrant de phénylcétonurie. Par conséquent il s'accumule dans le sang, se dégrade et devient toxique pour le cerveau. Une alimentation spéciale, qui ne contient que très peu de phénylalanine, permet d'éviter les conséquences de cette maladie. Elle touche sous une forme plus ou moins grave un nouveau-né sur 8000.

### 2. L'hypothyroïdisme

Dans les cas d'hypothyroïdisme congénitale, la glande thyroïde du nouveau-né sécrète trop peu d'hormones. Il s'en suit une diminution de tout le métabolisme, une croissance insuffisante et un ralentissement du développement cérébral. L'administration quotidienne d'un comprimé contenant l'hormone manquante corrige le métabolisme, stimule la croissance et permet un développement normal de l'intelligence.

L'hypothyroïdisme est relativement fréquente et touche un nouveau-né sur 3500.

### 3. Le déficit en "Medium-Chain-Acyl-CoA-Dehydrogenase" (déficit en MCAD)

Le déficit congénital en MCAD est une maladie du métabolisme. Sans MCAD, les réserves en acides gras du tissu graisseux ne peuvent pas être utilisées. Cette maladie n'apparaît donc que lorsque le corps doit puiser dans ses réserves d'acides gras : jeûne prolongé, vomissements, diarrhée, fièvre accompagnant une infection banale. Elle s'accompagne de somnolence, nausées, convulsions, coma et de manque de sucre dans le sang. Lorsqu'elle n'est pas reconnue à temps, la première crise peut souvent être mortelle et passer pour une "mort subite et inexpliquée du nourrisson".

Avec des mesures préventives correctes, le pronostic est excellent. Il s'agit d'éviter un jeûne prolongé et de donner une alimenta-

tion riche en hydrates de carbone, surtout lors d'infections avec fièvre. Le déficit en MCAD touche un nouveau-né sur 10 000.

### 4. La galactosémie

Les nouveau-nés atteints ne tolèrent pas l'un des sucres contenus dans le lait (le galactose). L'alimentation avec du lait conduit à des lésions graves du foie, des reins, des yeux et du cerveau, et entraîne parfois la mort. Par contre, si la maladie est détectée pendant les premiers jours de vie et si elle est traitée par un régime approprié, l'enfant restera sain.

Le traitement consiste à éviter de façon rigoureuse tout apport de galactose. Le galactose est contenu dans le lait maternel, dans le lait de vache et entre dans la composition de plusieurs aliments.

Cette maladie du métabolisme touche un nouveau-né sur 55 000. A côté de la forme classique, il existe deux autres formes de galactosémie qui sont plus rares et moins graves.

### 5. Le syndrome adrénogénital

Dans cette maladie des hormones, les glandes surrénales sécrètent par erreur trop peu de cortisol et trop d'hormones sexuelles masculines.

Ce manque de cortisol, lors d'infections fébriles, peut provoquer un état de choc accompagné d'un taux de sucre trop faible dans le sang et d'une perte de sel dans les

urines. L'excès d'hormones sexuelles masculines provoque chez la fille une virilisation des organes génitaux externes. Chez le garçon, les organes génitaux semblent normaux mais la puberté survient trop précocement, la croissance s'arrête et il reste stérile. Le traitement est simple, on administre des comprimés contenant les hormones manquantes dès les premiers jours de vie. Tant que le traitement est poursuivi, l'organisme se maintient en équilibre, le risque d'état de choc est écarté et les hormones sexuelles restent dans les normes. Ce déséquilibre hormonal touche un nouveau-né sur 9000.

## 6. Le déficit en biotinidase

Cette maladie du métabolisme conduit à des troubles sévères et, dans certaines circonstances, au décès de l'enfant.

La biotinidase est une enzyme qui permet de recycler la vitamine biotine pour qu'elle reste à la disposition de l'organisme. Lorsque la biotinidase manque, la vitamine est perdue. Or, pour de nombreuses réactions du métabolisme, la biotine est indispensable. Sans biotine, le sang devient acide et le cerveau cesse de fonctionner normalement. L'enfant peut entrer dans un coma et décéder. Dans cette maladie, comme dans les précédentes, un diagnostic précoce et un traitement immédiat permettent d'éviter les séquelles. Le traitement du déficit en biotinidase consiste simplement à administrer un comprimé de biotine par jour. Cette maladie est à peu près aussi fréquente que la galactosémie.

## 7. Mucoviscidose

La mucoviscidose se caractérise par un dérèglement du métabolisme du sel dans les cellules. Cela a pour conséquence des sécrétions trop épaisses au sein des voies respiratoires et du pancréas. Ces sécrétions anormales vont entraîner une inflammation chronique des voies respiratoires et une perturbation de la croissance. Sans traitement, une maladie sévère s'installe. Il existe également des formes moins sévères, qui sont parfois découvertes à l'âge adulte.

Grâce à des inhalations intensives, à de la physiothérapie respiratoire et à une nourriture appropriée additionnée d'enzymes digestives et de vitamines liposolubles, des hospitalisations inutiles sont évitées et un meilleur développement est possible.

La mucoviscidose est la maladie héréditaire du métabolisme la plus fréquente; elle touche environ un nouveau-né sur 2500.

## 8. Acidurie glutarique de type 1 (AG1)

Dans ce trouble métabolique, les acides aminés que sont la lysine et le tryptophane, des composants normaux de toutes les protéines animales et végétales, ne peuvent pas être traités normalement dans le corps. Il en résulte des métabolites qui sont toxiques pour le cerveau. Les enfants qui en sont atteints ne présentent pour la plupart aucun symptôme au cours de la période néonatale. Sans traitement, la majorité des enfants ont une grosse tête et présentent un retard de développement ainsi que de

discrets troubles moteurs. Entre 3 mois et 3 ans apparaissent des crises métaboliques aiguës, souvent déclenchées par de banales infections, qui engendrent des troubles moteurs permanents et un handicap très lourd. L'AG1 peut être correctement traitée avec un régime spécial et une substitution de la L-carnitine. Pour prévenir les crises métaboliques, un traitement d'urgence stationnaire est déjà mis en place à titre préventif pour les infections banales au cours des premières années de vie.

## 9. Maladie du sirop d'érable (MSUD)

La maladie du sirop d'érable (également appelée MSUD) est une anomalie métabolique congénitale dans laquelle certains constituants des protéines (lesdits acides aminés, leucines, isoleucine et valine) ne peuvent pas être traités correctement dans le corps. Il en résulte une accumulation de substances toxiques qui peuvent engendrer une détérioration très rapide de l'état de santé du nouveau-né. L'apparition d'un œdème cérébral qui peut déclencher un coma est particulièrement redoutée. Sans traitement, cette maladie peut entraîner la mort. Il existe également des formes atténuées dans lesquelles les patients sont moins gravement atteints. La MSUD peut être correctement traitée avec une alimentation spéciale. Les patients diagnostiqués dans le cadre du dépistage néonatal ont un bon pronostic.

## 10. Immunodéficience combinée sévère (SCID) et lymphopénie T sévère

Un trouble de la formation des lymphocytes T est présent en cas d'immunodéficience combinée sévère (Severe Combined Immune Deficiency, SCID) et de lymphopénie T sévère. Dans la suite, des infections pouvant représenter un danger pour la vie peuvent survenir, ainsi que des troubles de la croissance. Non traitées, SCID et lymphopénies T sévères peuvent conduire au décès. Nous connaissons aussi des formes plus bénignes, qui sont affectées moins sévèrement. Une transplantation de cellules souches permet de guérir SCID et lymphopénie T sévère. Les patients diagnostiqués grâce au dépistage des nouveau-nés ont un bon pronostic.



## Aspects pratiques du dépistage

Les échantillons de sang séché sur papier filtre sont envoyés au laboratoire du "Dépistage Néonatal Suisse" auprès du Kinderspital Zurich. Le résultat est obtenu en quelques jours : si le test est normal, ce qui est le cas pour l'immense majorité des échantillons, les parents ne sont pas rappelés. Ils peuvent être confiants, leur enfant ne souffre d'aucune des maladies décrites ici.



Par contre, si une analyse n'était pas dans les normes, les parents seraient immédiatement prévenus. Ils seraient contactés par la Maternité, le/la pédiatre ou par l'Hôpital pédiatrique le plus proche pour des analyses approfondies. Il faut souligner qu'un premier examen qui ne se situerait pas dans les normes ne signifie pas que l'enfant souffre réellement d'une des maladies recherchées. En effet, chez beaucoup d'enfants, la deuxième analyse est normale. Ce n'est que lorsque le diagnostic est assuré par des analyses approfondies, effectuées dans les jours qui suivent, que le traitement sera entrepris. Le traitement, qui devra se poursuivre pendant toute la vie, ainsi que la suite des contrôles seront planifiés d'entente avec le/la pédiatre, l'Hôpital pédiatrique le plus proche et avec les spécialistes des maladies métaboliques et des hormones. Tous les résultats des tests ainsi que ce qui reste des échantillons de sang seront conservés à long terme au "Screeninglabor". Ainsi, si plus tard une autre maladie devait sur-

venir ou si d'autres questions se posaient, le médecin-traitant pourrait demander de ré-analyser les échantillons conservés. Enfin, une partie de ce qui reste des échantillons est gardée sous forme non identifiable et anonymisée par le "Screeninglabor" pour des contrôles de qualité et pour la mise au point de nouvelles méthodes d'investigations.

Neugeborenen-Screening Schweiz  
Kinderspital Zürich  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zürich  
Tel. 044 266 77 33  
Fax 044 266 81 10  
ngssinfo@kispi.uzh.ch  
www.neoscreening.ch

Une prestation de



UNIVERSITÄTS-  
**KINDERSPITAL  
ZÜRICH**

*Das Spital der  
Eleonorenstiftung*