



Dépistage Néonatal

Neugeborenen-Screening

Screening Neonatale

Screening dal Novnaschi



Prévention : une méthode simple, des effets durables

De quoi s'agit-il ?

Non traitées, les maladies du métabolisme détectées par le dépistage (ou « screening ») ont des conséquences graves. Elles peuvent endommager différents organes, et surtout entraver le développement du cerveau, ou mener à de graves infections. Ces maladies ne peuvent toutefois pas être diagnostiquées cliniquement pendant les premiers temps après la naissance. Ce n'est que plus tard, au cours des premiers mois, voire des premières années de vie, que les symptômes typiques seront reconnaissables chez un nouveau-né qui n'aurait pas été testé. De ce fait, le traitement commencerait bien

plus tard. Instaurer un traitement dès les premiers jours de vie est donc essentiel afin de prévenir l'apparition de lésions permanentes causées par ce type de maladies. En se basant sur les méthodes d'analyse les plus modernes, ces maladies peuvent être détectées déjà peu de jours après la naissance grâce au dépistage néonatal. Il suffit de quelques gouttes de sang prélevées au talon du nouveau-né 3 ou 4 jours après sa naissance. On laisse sécher ces gouttes de sang sur un papier buvard qui sera ensuite analysé pour détecter les maladies décrites dans cette brochure.

Bref historique

En Suisse, comme dans la plupart des pays européens, un examen de dépistage systématique de certaines maladies congénitales est effectué chez tous les nouveau-nés, c'est-à-dire chez environ 87 000 bébés par an. Grâce à l'initiative des pédiatres, mais aussi grâce à la collaboration active des spécialistes en

obstétrique, des sages-femmes et des infirmières des maternités, le programme suisse lancé dans les années 1960 a pu atteindre aujourd'hui un niveau qualitatif exceptionnel. Les faibles coûts de ces examens de dépistage sont couverts par toutes les caisses-maladie dans le cadre des prestations de base.



Les maladies dépistables

1. La phénylcétonurie

Si cette maladie du métabolisme n'est pas traitée, elle provoque dans la plupart des cas 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 elle est détectée pendant les premières semaines de vie et traitée à l'aide d'un régime approprié, l'enfant restera en bonne santé.

Chez les enfants atteints de phénylcétonurie, un acide aminé qui se trouve dans toutes les protéines animales et végétales de l'alimentation habituelle – la phénylalanine – ne peut pas être transformé normalement. Par conséquent, il s'accumule dans le sang, se dégrade et devient toxique pour le cerveau. Une alimentation spéciale, faible en phénylalanine, permet

d'éviter les conséquences de cette maladie.

La phénylcétonurie touche sous une forme plus ou moins grave un nouveau-né sur 8000.

2. L'hypothyroïdie

La glande thyroïde des nouveau-nés atteints d'hypothyroïdie congénitale sécrète trop peu d'hormones. Cela provoque un ralentissement de l'ensemble du métabolisme, ce qui entrave le développement physique et mental. L'administration quotidienne, dès les premiers jours de vie, d'un comprimé contenant l'hormone manquante corrige le métabolisme, stimule la croissance et permet un développement sain de l'enfant.

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

3. Le déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (déficit en MCAD)

Le déficit en MCAD est une maladie congénitale qui perturbe l'élimination des acides gras dans les tissus graisseux. Cette maladie n'apparaît que lorsque le corps doit puiser dans ses réserves d'acides gras, par exemple lors d'un jeûne prolongé, de vomissements, de diarrhées, ou d'une fièvre accompagnant une infection banale, fréquente chez les enfants. Elle provoque une somnolence, des nausées, un manque de sucre dans le sang, des convulsions et un coma. Lorsqu'elle n'est pas détectée à temps, la première crise peut souvent être mortelle.

Avec des mesures préventives adéquates, le pronostic est excellent : il s'agit d'éviter un jeûne prolongé et de donner une alimentation riche en hydrates de carbone, surtout lors d'infections accompagnées de fièvre.

Le déficit en MCAD touche un nouveau-né sur 10 000.

4. La galactosémie

Les nouveau-nés atteints de galactosémie ne tolèrent pas l'un des sucres contenus dans le lait (le galactose). La consommation de lait provoque des lésions graves du foie, des reins, des yeux, du cerveau, et entraîne parfois la mort. En revanche, si la maladie est détectée durant les premiers

jours de vie et si elle est traitée par un régime adapté, l'enfant restera en bonne santé.

Le traitement consiste à éviter rigoureusement toute forme de galactose. On le retrouve dans le lait maternel, le lait de vache, et il entre dans la composition de plusieurs aliments.

La galactosémie touche un nouveau-né sur 55 000. Outre la forme classique, il existe trois autres formes, plus rares et moins graves.

5. Le syndrome adrénogénital

Chez les enfants atteints du syndrome adrénogénital, les glandes surrénales sécrètent trop peu de cortisol. Lors d'infections fébriles, ce manque de cortisol peut provoquer un état de choc accompagné d'une hypoglycémie et d'une perte de sel. Chez les filles, l'excès d'hormones sexuelles masculines provoque une virilisation des organes génitaux externes. Chez les garçons, les organes génitaux semblent normaux, mais la puberté survient trop précocement, la croissance s'arrête et ce syndrome engendre une stérilité. Le traitement est simple : on administre des comprimés contenant les hormones manquantes dès les premiers jours de vie pour éviter toute conséquence néfaste. Ce déséquilibre hormonal touche un nouveau-né sur 9000.

6. Le déficit en biotinidase

Ce déficit engendre des troubles sévères et mène, dans certains cas, au décès de l'enfant. La biotinidase est une enzyme qui libère la vitamine biotine de sa forme liée pour qu'elle soit à nouveau disponible dans l'organisme. Lorsque la biotinidase vient à manquer, la biotine est perdue. Or elle est indispensable à de nombreuses enzymes métaboliques.

Ici aussi, 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. La mucoviscidose

La mucoviscidose se caractérise par un dérèglement des échanges de sel et d'eau dans les cellules qui épaissit les sécrétions dans les voies respiratoires et le pancréas. Ces sécrétions anormales vont entraîner une inflammation chronique des voies respiratoires et perturber la croissance de l'enfant. Sans traitement, l'enfant devient gravement malade. Il existe aussi des formes moins sévères, parfois découvertes à l'âge adulte seulement. On a recours à des inhalations intensives, de la physiothérapie respiratoire, une nourriture adaptée et à la prise d'enzymes digestives et de vitamines liposolubles pour

éviter les hospitalisations inutiles et améliorer le développement de l'enfant. La mucoviscidose est la maladie héréditaire du métabolisme la plus fréquente ; elle touche environ un nouveau-né sur 3000.

8. L'acidurie glutarique de type 1 (AG1)

Le corps des enfants atteints de ce trouble métabolique ne peut pas utiliser normalement la lysine et le tryptophane, des acides aminés qui entrent dans la composition de toutes les protéines animales et végétales. Cela produit des métabolites toxiques pour le cerveau. Les nouveau-nés ne présentent pour la plupart aucun symptôme au cours de la période néonatale. Sans traitement, la majorité d'entre eux ont une grosse tête et présentent un retard de développement, ainsi que de légers troubles moteurs. Des crises métaboliques aiguës apparaissent entre 3 mois et 3 ans, souvent déclenchées par de banales infections. Elles provoquent des troubles moteurs permanents et un handicap très lourd.

L'acidurie glutarique de type 1 peut être correctement traitée avec un régime spécial et une substitution de la L-carnitine. Pour éviter les crises métaboliques, un traitement hospitalier d'urgence est mis en place à titre préventif aussi lors d'infections banales au cours des premières années de vie.

9. La maladie du sirop d'érable (MSUD)

La maladie du sirop d'érable (également appelée MSUD) est un trouble métabolique congénital qui empêche le corps d'utiliser correctement certains constituants des protéines (les acides aminés leucine, isoleucine et valine). Il en résulte une accumulation de substances toxiques susceptibles de détériorer très rapidement l'état de santé du nouveau-né. On redoute tout particulièrement l'apparition d'un œdème cérébral qui pourrait plonger l'enfant dans un coma. Sans traitement, cette maladie peut entraîner la mort. Il existe également des formes moins graves. La MSUD peut être correctement traitée avec une alimentation spéciale. Les patients diagnostiqués dans le cadre du dépistage néonatal ont un bon pronostic.

10. L'immunodéficience combinée sévère (SCID) et la lymphopénie T sévère

L'immunodéficience combinée sévère (Severe Combined Immune Deficiency, SCID) et la lymphopénie T sévère se caractérisent par un trouble de la formation des lymphocytes T. Elles peuvent rapidement causer des infections potentiellement mortelles et de graves retards de croissance staturo-pondérale. Non traitées, elles peuvent être fatales. Il existe également des formes moins graves de

ces maladies. Le traitement consiste en une transplantation de cellules souches. Les patients diagnostiqués dans le cadre du dépistage néonatal ont un bon pronostic.

11. L'amyotrophie spinale (AMS)

L'AMS est une maladie génétique rare. Les personnes atteintes d'AMS subissent une perte de cellules nerveuses nécessaires aux mouvements et à la force musculaire dans tout le corps. Cela entraîne une faiblesse des muscles des bras et des jambes. La respiration et la déglutition peuvent être gravement affectées au cours de la maladie. Les symptômes apparaissent souvent dès la première année de vie. Le dépistage néonatal permet d'identifier presque tous les nouveau-nés (environ 95%) présentant un risque d'AMS. En cas de test positif, les parents sont invités à se rendre dans un centre neuromusculaire pour un examen urgent du nouveau-né et des tests supplémentaires. Un diagnostic après le dépistage néonatal permet une surveillance et un traitement précoces. Il existe désormais des traitements efficaces qui peuvent arrêter ou ralentir la progression de l'AMS. Si le traitement commence avant l'apparition des premiers symptômes, le bébé a les meilleures chances de se développer normalement sur le plan moteur.

Les aspects pratiques du dépistage

Les échantillons de sang sont séchés sur papier buvard puis envoyés au Laboratoire de dépistage néonatal suisse de l'hôpital universitaire pour enfants de Zurich. On obtient un résultat en quelques jours : si le test est normal – dans l'immense majorité des cas –, les parents ne sont pas contactés. Ils peuvent se rassurer : leur enfant ne souffre d'aucune des maladies décrites ici.



En cas d'anomalie, les parents sont immédiatement prévenus. La maternité, le pédiatre ou l'hôpital pédiatrique le plus proche les contacte afin de procéder à des analyses approfondies. Soulignons qu'un premier examen qui ne se situerait pas dans les normes ne signifie pas pour autant que l'enfant est réellement atteint d'une des maladies dépistées. Le deuxième résultat est souvent normal. Ce n'est qu'une fois le diagnostic confirmé par des analyses approfondies, effectuées dans les jours qui suivent, qu'un traitement est entrepris. Le traitement (qui doit parfois être suivi à vie) et la suite des contrôles seront planifiés d'entente avec le pédiatre, l'hôpital pédiatrique le plus proche et des spécialistes du métabolisme, des endocrinologues, des immunologues ou des pneumologues.

La conservation des résultats et des échantillons de sang

Tous les résultats des tests sont conservés au moins 30 ans au laboratoire de dépistage néonatal. Ce qui reste des échantillons de sang est conservé pendant 10 ans à des fins d'assurance qualité. Si une nouvelle maladie apparaît par la suite, et si des analyses faites sur ces échantillons sont pertinentes (p. ex. analyse PCR pour dépister une infection congénitale à cytomégalovirus), le ou la médecin traitant e peut demander à ce que nous lui transmettions ces échantillons aux fins d'analyse correspondante, avec votre accord.

Une partie du matériel restant peut aussi être employée sous une forme anonymisée pour vérifier la qualité du dépistage et développer de nouvelles méthodes de dépistage.

Zentrum für Pädiatrische Labormedizin (ZPL)
Neugeborenen-Screening Schweiz
Universitäts-Kinderspital Zürich
Lenggstrasse 30, CH-8008 Zürich

Telefon +41 44 249 56 15
ngssinfo@kispi.uzh.ch
www.neoscreening.ch

Une prestation de

UNIVERSITÄTS-
KINDERSPITAL
ZÜRICH

Das Spital der
Eleonorenstiftung