



<http://screening.charite.de>

Tel. +49 30 450 566 346
ng-screening@charite.de

www.neonatal-screening.com



Information des parents

Le dépistage néonatal

lettre ou par l'intermédiaire de l'expéditeur. Le résultat du dépistage auditif est immédiatement disponible après le test, il vous sera communiqué et documenté dans le carnet jaune. Des précisions sur des établissements où on peut faire les examens de contrôle vous sont donnés ensemble avec le résultat. Les résultats sont transmis avec la carte de dépistage au centre de dépistage où les mesures nécessaires sont coordonnés et suivis.

Le traitement suffisamment tôt ne peut pas prévenir complètement les conséquences pour toutes les maladies mentionnées. Un traitement immédiat permet à l'enfant concerné de se développer normalement dans la plupart des cas.

Important

Le traitement suffisamment tôt ne peut pas prévenir complètement les conséquences pour toutes les maladies mentionnées. Un traitement immédiat permet à l'enfant concerné de se développer normalement dans la plupart des cas. ▶

Conditions générales importantes

- La participation aux tests de dépistage néonatal est facultatif. Toute décision pour ou contre le dépistage néonatal devrait être prise sur la base d'informations fondées. Votre accord à l'examen ne concerne que les maladies visées qui sont mentionnées.
- La protection des données est également assurée : Il va de soi que les résultats des tests sont soumis à l'obligation du secret médical et qu'ils ne peuvent pas être transmis à des tiers sans votre autorisation. Vous avez le droit de révoquer votre autorisation à tout moment.
- Les caisses d'assurance maladie obligatoires prennent en charge les coûts des analyses de sang et du dépistage auditif. Les coûts pour les patients disposant d'une assurance maladie privée sont pris en charge pour la plupart - vous en apprenez des détails chez votre assureur compétent ou votre caisse d'allocation.

Si vous avez d'autres questions à propos du dépistage néonatal, veuillez vous adresser à votre maternité, à votre pédiatre ou à la sage-femme. Vous avez à tout moment la possibilité de discuter de vos questions avec des médecins.

L'équipe du dépistage néonatal souhaite à vous et à votre enfant toutes sortes de bien pour l'avenir.

Les maladies examinées dans le dépistage néonatal

Syndrome adrénogénital

Dérèglement hormonal suite à un trouble à la corticosurrénale : virilisation chez les filles, risque vital chez les syndromes de perte de sel. Traitement par diffusion d'hormones (fréquence : env. 1/10.000 nouveau-nés).

Déficit en biotinidase

Troubles de métabolisme du vitamine qu'est la biotine : changements cutanés, troubles auditifs et visuels, troubles de développement mental et physique. Traitement par diffusion de biotine (fréquence : env. 1/80.000 nouveau-nés)

Troubles de métabolisme de carnitine

Trouble dans le métabolisme des acides gras : crises de métabolisme, coma, risque vital. Traitement par un régime spécial (fréquence : env. 1/100.000 nouveau-nés).

Galactosémie

Métabolisme de lactose troublé : cécité, handicap physique ou mental, insuffisance hépatique, risque vital. Traitement par régime spécial (fréquence : env. 1/40.000 nouveau-nés).

Glutaracidurie Type I

Trouble dans la décomposition des acides aminés : crises de métabolisme, troubles moteurs durables. Traitement par régime spécial (fréquence : env. 1/80.000 nouveau-nés).

Hypothyroïdie

Insuffisance thyroïdienne congénitale : trouble grave du développement mental et physique. Traitement par diffusion d'hormones (fréquence : env. 1/4.000 nouveau-nés).

Isovalérianiacidémie

Trouble de décomposition d'acides aminés : crise de métabolisme, coma, handicap mental. Traitement par régime spécial (fréquence : env. 1/50.000 nouveau-nés).

Déficit en MCAD/LCHAD/VLCAD

Troubles de la production énergétique d'acides gras : crises de métabolisme, coma, faiblesse musculaire et insuffisance cardiaque, risque vital. Traitement par éviter les phases de la famine, éventuellement diète spéciale (fréquence : env. 1/10.000 (MCAD-D) à 1/80.000 nouveau-nés).

Mucoviscidose (fibrose kystique)

Maladie héréditaire, dérèglement du métabolisme du sel dans les cellules glandulaires, formation d'un mucus épais dans les voies respiratoires et d'autres organes avec une inflammation persistante. Selon la génétique des variations de gravités variées. Les personnes concernées ont un poids insuffisant et souvent elles grandissent mal. Les fonctions du poumon et du pancréas sont altérées. Traitement par thérapie nutritionnelle, physiothérapie et par des médicaments (fréquence : env. 1/3.300 nouveau-nés).

Phénylcétonurie et maladie du sirop d'érable (MSUD)

Troubles dans le métabolisme des acides aminés : crises convulsives, déficit grave du développement mental et physique. Traitement par régime spécial (fréquence : env. 1/10.000 (PKU) ou bien 1/200.000 nouveau-nés (MSUD)).

Troubles auditifs

Handicap sensoriel le plus fréquent pendant l'enfance, causes multiples, parfois en combinaison avec d'autres maladies (troubles cardiaques, rénaux ou de vision). Le dépistage précoce et un traitement sont une condition préalable pour un développement linguistique et mental optimale. L'identification tardive mène à des lésions durables. Traitement par une éducation précoce, par la fourniture d'aides auditives et le cas échéant par un implant cochléaire (fréquence env. 1-3/1.000 nouveau-nés).

Un trouble auditif peut parfois se manifester au cours du développement d'un enfant, c'est pourquoi il est important que vous en tant que parents continuez à vérifier si votre enfant entend bien.



pour la détection précoce de troubles congénitaux chez les nouveau-nés

CHARITÉ
UNIVERSITÄTSMEDIZIN BERLIN



Kompetenznetz
Neugeborenen-Screening

Berlin • Greifswald • Magdeburg • Weiden



Chers parents,

vous attendez la naissance de votre enfant ces jours ci ou bien vous venez de la lui donner. Vous souhaitez qu'il grandisse en bonne santé. Cette fiche vous informe sur les tests de dépistage néonatal qui sont réalisés peus de jours après la naissance de votre enfant. L'examen de l'audition est important parce qu'en cas d'un trouble de l'ouïe le développement du langage est retardé ou ne se manifeste même pas du tout. **Pourquoi les tests de dépistage néonatal sont-ils effectués ?** La plupart des enfants viennent au monde en bonne santé - mais il y a des exceptions. La santé d'à peu près un nouveau-né sur 1000 est menacée d'un trouble congénital rare du métabolisme ou de la fonction d'un organe (par ex. un trouble auditif) qui ne se décèle pas par des signes extérieurs. Pour beaucoup de ces maladies il y a de très bonnes perspectives de prévenir des décès et d'éviter ou d'atténuer des lésions durables quand on instaure une thérapie peu après la naissance. C'est pourquoi on effectue des dépistages réglementés de telles maladies, notamment le dépistage néonatal. **En y participant, vous aidez à assurer la santé de votre enfant.**

Quelles maladies sont dépistées ?

Depuis plus que 30 ans des dépistages néonataux ont lieu en Allemagne. On y réussit à dépister l'hypothyroïdie congénitale, le syndrome adrénogénital, le déficit en biotinidase, la galactosémie et la phénylcétonurie. Ces dépistages ont été considérablement améliorés ces dernières années, d'autres troubles soignables du métabolisme des protéines et des graisses ont été enregistrés, et on y a inclus les troubles auditifs. Une partie des maladies est héritée de sorte qu'on analyse par le dépistage des caractéristiques génétiques, c'est à dire hérités (dépistage génétique). Depuis 2016, la mucoviscidose/fibrose kystique est également dépistée, un processus pour lequel on analyse aussi (chez un sur 1000 nouveau-nés) le matériel génétique (ADN). Chacune de ces maladies est décrit au verso.

Que signifie le résultat du test ?

Le résultat d'un test de dépistage n'est pas encore un diagnostic médical et la convocation à un examen supplémentaire ne signifie pas que l'enfant est malade. Parfois ce n'est que le sang n'était pas suffisant pour

tous les examens, qu'on l'a prélevé trop tôt pour détecter toutes les maladies de manière sûre ou que le résultat est à la limite et nécessite d'être contrôlé. Même dans les rares où le résultat du test indique la présence d'une maladie, le diagnostic n'est pas encore sûr mais a besoin d'être vérifié par d'autres examens médicaux. Veuillez réagir immédiatement s'il vous plaît quand vous êtes convoqués à un test supplémentaire du dépistage néonatal. Les centres de diagnostic et de traitement prévoient des rendez-vous rapides pour cela. C'est dans l'intérêt de votre enfant de clarifier la situation le plus vite que possible. Une mauvaise valeur de mesure au dépistage auditif ne signifie pas forcément que votre enfant soit malentendant mais que le résultat du dépistage nécessite d'être contrôlé. La première mesure de contrôle doit avoir encore lieu dans la maternité si possible, vous obtiendrez dans le centre de dépistage des adresses pour faire des contrôles en ambulatoire ou par des cliniques spécialisées. Si le résultat du dépistage de la fibrose kystique s'avère suspect, l'enfant devrait être présenté dans un centre spécialisé de mucoviscidose car seulement un sur cinq enfants avec un résultat suspect est vraiment malade. D'habitude, on y réalise un soi-disant « test de la sueur » comme test de confirmation. Ce dernier n'est pas dangereux ni douloureux et le résultat est vite disponible. D'autres tests sont éventuellement nécessaires.

Peut-on guérir de ces maladies ?

Toutes les maladies mentionnées sont congénitales et on n'en peut pas guérir. Mais pour toutes les maladies dépistées il y a des thérapies aidant à éviter ou atténuer les répercussions ou à améliorer la qualité de vie si on commence avec la thérapie spécialisée suffisamment tôt. Des médecins spécialisés sont à disposition pour consulter et soigner quand il y a un cas suspect ou de maladie. Si le test supplémentaire du dépistage auditif n'offre aucune certitude non plus sur l'ouïe de votre enfant, on déterminera le seuil auditif exacte dans une institution spécialisée. Ce test est sans douleur et réalisé pendant le sommeil. S'il s'y avère une audition limitée, la thérapie adéquate sera immédiatement instaurée. Avec une éducation précoce presque chaque enfant malentendant a une bonne perspective de développer ses capacités linguistiques normalement.

Quand et comment se déroule le dépistage ?

Les tests de dépistage ont lieu au cours du deuxième au troisième jour de vie (36e-72e heure après la naissance), le cas échéant ensemble avec le deuxième dépistage précoce de votre enfant (U2). Pour le dépistage des maladies hormonales ou de métabolisme quelques gouttes de sang sont prises (d'une veine ou d'un talon), on les laisse couler sur la carte fait de papier-filtre à ce fin et qui est, dès qu'elle soit séchée, immédiatement envoyée à un laboratoire de dépistage. Là on examine les échantillons de sang avec des méthodes très sensibles en vue des différentes maladies visées. Pour le dépistage de mucoviscidose on applique un procédé en trois étapes qui consiste en deux tests biochimiques (TIR et la protéine associée à la pancréatite) et d'une analyse génétique pour minimiser autant que possible le nombre d'examen de contrôle. Pour examiner l'audition, les signaux inaudibles émis par l'oreille interne du nouveau-né sont mesurés sans aucun douleur avec une sonde introduite dans le conduit auditif (des soi-disants oto-émissions acoustiques OEA) ou bien une audiométrie automatisée du tronc cérébral (en anglais : Automated Audiometry Brainstem Response=AABR) est faite. On teste la fonction de l'oreille interne, autrement dit si les ondes sonores sont transmises comme des impulsions électriques de l'oreille interne au cerveau pour y être traités.

Qui apprend le résultat des tests ?

L'expéditeur de l'échantillon de sang (la maternité, le pédiatre) reçoit peu de jours après par écrit le résultat du dépistage des maladies hormonales ou de métabolisme. Le résultat du dépistage de mucoviscidose peut demander jusqu'à 15 jours à cause du procédé en plusieurs étapes. Les parents, en général, ne reçoivent pas de résultat. **Pour eux est alors valable : aucune nouvelle = bonne nouvelle.**

Vous êtes immédiatement informés par nous ou par l'expéditeur seulement quand il y a des indices précises d'une maladie qui a besoin d'être traitée aussitôt. Veuillez donc donner pour la carte de teste votre numéro de téléphone et votre adresse où vous êtes joignable pendant les premiers jours suivant la naissance. Si le résultat n'est pas précis, le laboratoire de dépistage vous convoque à une nouvelle prise de sang - par une