



DÉPISTAGE DE MALADIES CONGÉNITALES MÉTABOLIQUES RARES CHEZ LES NOUVEAU-NÉS

(Examen de laboratoire VasSeu)

Le dépistage de maladies congénitales métaboliques rares est recommandé pour tous les bébés nouveau-nés (Ministère des affaires sociales et de la santé 7.4.2014). Environ un bébé sur deux milles a une maladie détectée par le dépistage, ce qui permet d'éviter les lésions définitives de ces maladies grâce à un traitement commencé suffisamment tôt. Sans le dépistage il est souvent impossible de repérer ces maladies à leur stade initial. Ce type de dépistage des nouveau-nés a été mis en place depuis des années déjà dans la majorité des pays occidentaux.

Les enfants atteints d'une maladie métabolique congénitale grave peuvent paraître parfaitement en bonne santé à leur naissance. Les premiers symptômes de ces maladies rares sont recherchés par des dépistages, qui permettent de repérer la maladie et de commencer le traitement au stade initial de la maladie. Seul un traitement commencé rapidement peut prévenir un handicap permanent et même la mort.

Le dépistage est simple : L'examen est réalisé **à partir de quelques gouttes de sang prélevées sur un papier absorbant suite à une petite piqure effectuée sur la peau du talon dans les 2 à 5 jours après la naissance du bébé.** Si le résultat du dépistage indique une anomalie, l'hôpital contactera immédiatement la famille. Dans ce cas on effectue un nouveau prélèvement pour des examens supplémentaires, et le médecin contrôlera aussi l'état de santé de l'enfant. Dans ces cas aussi après les examens supplémentaires la majorité des enfants s'avère en bonne santé. Si le résultat de dépistage est normal, aucune prise de contact n'aura lieu.

Le dépistage des nouveau-nés aide à prévenir les handicaps causés par certaines maladies congénitales curables. Dans le cas des rares bébés qui sont atteints d'une de ces maladies, le dépistage et un diagnostic précoce peuvent leur sauver la vie.

Ci-après des informations sur les maladies à dépister. Des renseignements complémentaires sont disponibles également sur le site www.saske.fi.



IMPORTANT !

Le prélèvement de sang pour le dépistage des nouveau-nés (VasSeu) sera effectué au service de la maternité, lorsque le bébé est âgé de 2 à 5 jours. Si vous sortez de la maternité avant que votre bébé ait 2 jours (48 heures), le prélèvement se fera au laboratoire. Les pédiatres de la maternité vous renseigneront, si vous souhaitez des instructions complémentaires sur le dépistage.



Informations sur les maladies dépistées :

Hypothyroïdie congénitale ou insuffisance thyroïdienne est due à l'insuffisance de l'hormone thyroïdienne. L'hormone thyroïdienne est indispensable pour la croissance et le développement du cerveau. L'insuffisance de cette hormone pendant les premières années de la vie entraîne des troubles de croissance et une déficience intellectuelle. L'enfant grandit et se développe normalement, si l'hypofonctionnement est détecté à un stade précoce et traité dès les premières semaines après la naissance avec une hormone thyroïdienne. En Finlande la prévalence de l'hypothyroïdie chez les nouveau-nés est de 1:2000 - 1:3000. La maladie est très rarement héréditaire.

Hyperplasie congénitale des surrénales (CAH ou HCS) est due à un trouble de la production d'hormones stéroïdiennes des surrénales. Ces hormones interviennent dans la régulation de fonctions vitales, telles que l'équilibre glycémique, du sodium et de l'eau. Sans traitement l'enfant peut, dans les formes les plus graves de la maladie, périr en cas de perturbation grave de l'équilibre du sodium et de l'eau. Cette maladie augmente également la sécrétion d'hormone masculine. La prévalence de l'hyperplasie congénitale des surrénales chez les nouveau-nés est d'environ 1:10 000 à 1:20 000. La maladie HCS est soignée par une médication de compensation hormonale.

Le dépistage permet de détecter tout un groupe de **maladies rares du métabolisme des acides aminés et de maladies causant l'accumulation d'acides organiques dans l'organisme** (par ex. PKU, LCHAD, MCAD, GA1, MSUD ou la tyrosinémie). Il n'existe pas de statistique précise sur la fréquence de ces maladies en Finlande, mais on estime que dans notre pays chaque année il naît une dizaine d'enfants touchés par l'une de ces maladies. Ces maladies sont soignées par un régime alimentaire spécifique et des aliments diététiques spéciaux.

La majorité des maladies dépistées se transmettent de manière silencieuse. Les facteurs génétiques, à savoir la mutation se transmet des porteurs non atteints d'une génération à l'autre et la maladie apparaît uniquement, si les deux parents porteurs de la mutation donnent naissance à un enfant et que chacun transmet la mutation à leur descendant. Pour chaque grossesse, le couple porteur de la mutation représente un risque de 25 % d'avoir un enfant atteint de la maladie en question.

Ces maladies causent souvent de graves troubles du métabolisme. Elles peuvent perturber la production d'énergie, ou des matières toxiques peuvent s'accumuler dans l'organisme. Les symptômes sont par exemple vomissements, troubles de la croissance, déficience mentale, voire la mort. On estime que 5 % des morts subites des nourrissons seraient dues à une maladie métabolique congénitale. Pour la plupart des maladies dépistées il existe des soins efficaces. Le pronostic de la maladie dépend essentiellement du degré des lésions qui ont eu le temps de se développer avant le commencement du traitement.