

**N'oubliez PAS
de compléter le recto
et le verso du buvard
de votre enfant.**

vous avez encore des questions ?

Cette brochure ne remplace pas les informations qui peuvent vous être données par votre médecin ou les professionnels qui s'occupent de votre enfant ou de vous-même. Ils peuvent répondre à vos questions sur le dépistage néonatal et sur les troubles détectés.

Vous pouvez aussi, à ce propos, contacter le centre de dépistage de votre région dont l'adresse figure ci dessous.

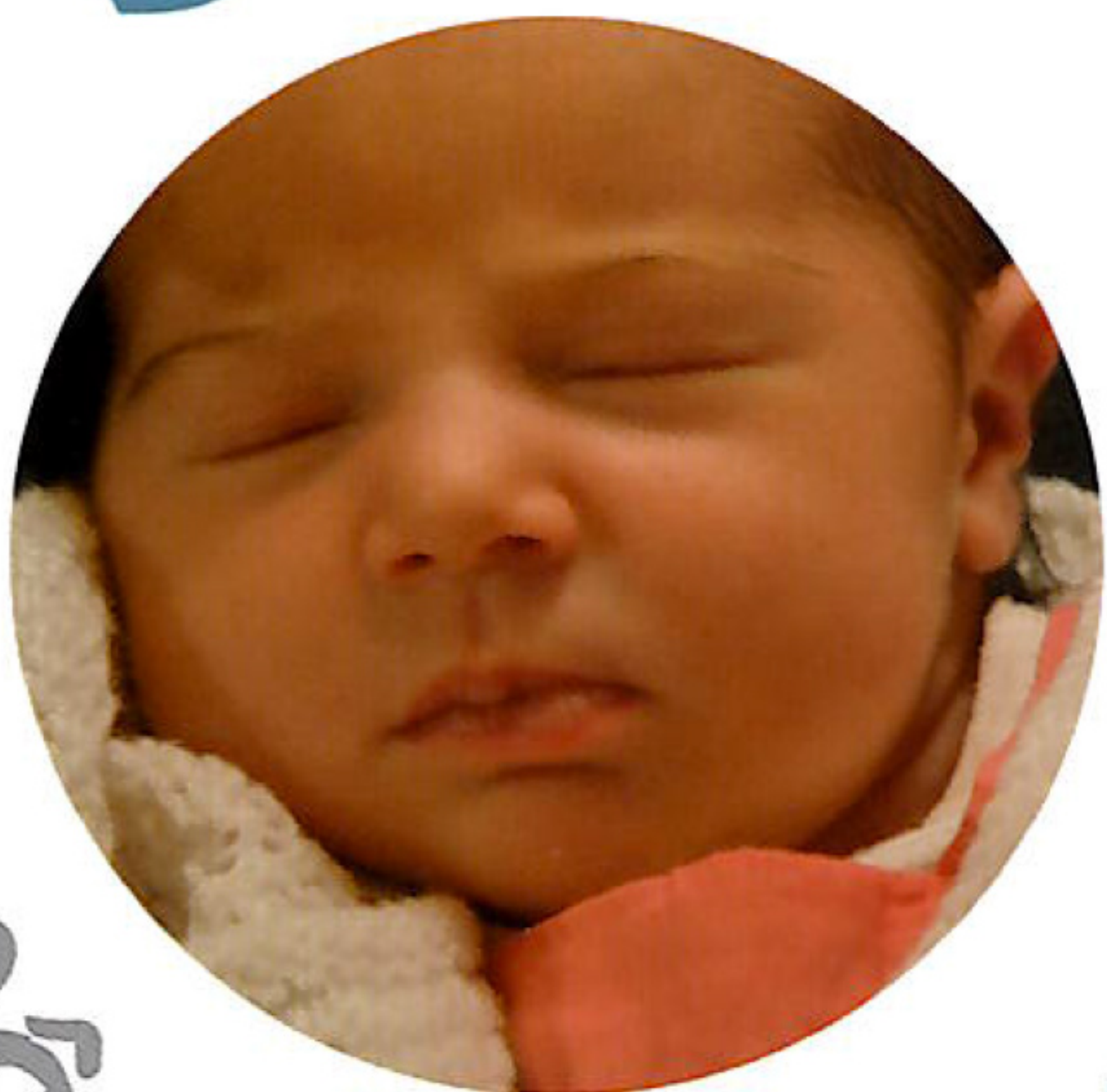
ADRESSES UTILES

CRDN ILE DE FRANCE
Hôpital Necker Enfants Malades
Carré Necker Porte N4
149 rue de Sèvres
75742 PARIS Cedex 15
Tel : 01 42 73 74 73/74
crdn.idf@aphp.fr

CNCDN

CHRU de Tours
2 Boulevard Tonnellé
37044 Tours CEDEX 9
Téléphone : 02 47 47 80 97
Mail : secretariat.cncdn@chu-tours.fr

3 jours,



**l'âge du
dépistage**



Madame, Monsieur,

Dès le 3^e jour suivant la naissance de votre enfant, un professionnel de santé de la maternité, ou la sage-femme qui vous accompagne lors du retour à domicile, va vous proposer de faire à votre enfant des tests dans le cadre du programme national de dépistage néonatal.

Ce dépistage est pour vous gratuit, l'Assurance Maladie le prenant en charge à 100 %.

Ce programme a débuté en 1972 et concerne tous les nouveau-nés. Depuis, plus de 35 millions de bébés ont été dépistés.

Ces tests de dépistage permettent aujourd'hui de repérer le plus tôt possible, avant même l'apparition des signes cliniques, les enfants atteints par l'une des 5 maladies suivantes : phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales, mucoviscidose et drépanocytose.

Ces maladies sont souvent d'origine génétique. Elles sont rares mais peuvent avoir des conséquences graves sur la santé des enfants.

Les résultats de ce dépistage sont très positifs. En effet, les enfants atteints de l'une de ces 5 maladies bénéficient alors d'un accompagnement et d'un traitement dès leurs premières semaines de vie. Cette prise en charge très précoce permet à ces enfants de grandir et de se développer normalement.

Ce document a pour ambition de vous apporter les principales informations sur le dépistage néonatal. N'hésitez pas à interroger le professionnel de santé qui vous accompagne.

*Le Coordonnateur du CNCDN**

**Centre national de coordination du dépistage néonatal*

QUEL INTÉRÊT de dépister très tôt certaines maladies ?

Les tests de dépistage permettent de détecter certaines maladies qui ne sont pas visibles à la naissance, mais qui peuvent avoir des conséquences sérieuses chez les enfants atteints, s'ils ne sont pas traités très rapidement.

Sans test de dépistage, l'enfant risque de ne pas être reconnu comme pouvant être malade et ne pas être traité en temps utile.

POURQUOI UN TEST chez tous les nouveau-nés ?

Rien ne permettant de prévoir un risque particulier, tous les bébés doivent être testés. Les maladies actuellement dépistées sont rares ; elles ne touchent qu'un enfant sur plusieurs milliers. La probabilité que votre bébé en soit atteint est donc extrêmement faible.

Ces tests ne présentent aucun danger.

QUAND SONT réalisés LES TESTS ?

Au troisième jour de vie, votre enfant aura un prélèvement de sang.

L'ensemble des tests est réalisé sur quelques gouttes de sang prélevées par piqûre au talon et recueillies sur une bandelette de papier buvard.

COMMENT sont pratiqués LES TESTS ?

Les analyses effectuées par les Centres Régionaux de Dépistage Néonatal (CRDN) utilisent des méthodologies appropriées à chaque maladie. Parfois, celles-ci doivent être complétées par une technique de biologie moléculaire. Celle-ci, conformément à la législation française, nécessite de recueillir au préalable le consentement des parents par écrit.

COMMENT aurez-vous LES RÉSULTATS ?

Si les résultats sont normaux, ils ne vous seront pas rendus directement mais seront à votre disposition au secrétariat du Centre Régional de Dépistage Néonatal (adresse au dos).

Si un des tests montre un résultat anormal, vous en serez rapidement informés. Un contrôle, réalisé dans les meilleurs délais, permettra de savoir si votre enfant a réellement besoin d'être traité.

Parfois, le test conduit à déceler une particularité biologique sans conséquence pour le développement de votre enfant.

Votre médecin vous en informera alors.

Les données relatives à ces examens sont conservées dans un fichier pendant une durée limitée selon des modalités de nature à garantir leur confidentialité, notamment le respect du secret médical. Vous disposez d'un droit d'accès à ces données et de rectification, conformément aux dispositions de la loi n°78-17 du 6 janvier 1978.



LA PHÉNYLCÉTONURIE (PCU)

est due à l'accumulation dans l'organisme de la phénylalanine, un des composants des aliments que nous mangeons chaque jour.

Le test de dépistage permet de détecter dans le sang du bébé malade une augmentation de la phénylalanine. Sans prise en charge, cet excès de phénylalanine entraînerait une déficience intellectuelle.

Un régime pauvre en aliments naturellement riches en phénylalanine (viandes, poissons, lait, œufs...), commencé dans les premières semaines de vie et poursuivi tout au long de la vie, permet un bon développement et une croissance normale des enfants atteints.

Le dépistage de cette maladie est fait en France systématiquement depuis 1972. Les malades dépistés et pris en charge, sont devenus des adultes normaux. Leur scolarité et leur intégration sociale ont été celles des autres enfants.

Fréquence : environ 1/16 000 bébés



L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE (HC)

est due à une sécrétion insuffisante d'une hormone, la thyroxine, normalement produite par la glande thyroïde. Elle est indispensable à la croissance et au bon développement cérébral du bébé.

Quand la thyroxine est insuffisamment sécrétée, la glande hypophysaire produit en excès de la TSH. C'est cette TSH qui est dosée par le test de dépistage.

Le traitement consiste à administrer de la thyroxine, par voie orale, tous les jours, pendant toute la vie.

Grâce à la mise en place du dépistage depuis 1978, les bébés hypothyroïdiens dépistés par ce programme et pris en charge ont tous un développement physique et intellectuel normal.

Fréquence : environ 1/3 500 bébés

L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

est liée à une production anormale des hormones produites par les glandes surrénales.

Cela a pour conséquence : un défaut de sécrétion du cortisol, accompagné d'une sécrétion excessive d'hormones virilisantes, et parfois d'un défaut de sécrétion des hormones qui retiennent le sel et l'eau dans l'organisme.

Ces dérèglements peuvent provoquer des accidents graves de déshydratation, des anomalies de la croissance staturale...

Le test de dépistage repose sur le dosage de la 17 OH progestérone, marqueur de ces anomalies. Il a été mis en place depuis 1995.

Le traitement de substitution des hormones surrénaliennes permet une bonne croissance et un développement normal des enfants atteints. Il doit être poursuivi à vie.

Fréquence : environ 1/16 000 bébés



LA DRÉPANOCYTOSE

est liée à la présence d'une hémoglobine anormale, l'hémoglobine S. Comme d'autres anomalies de l'hémoglobine, elle est fréquente dans les départements d'Outre-mer et en Afrique Noire.

La drépanocytose est responsable de crises douloureuses, d'accidents anémiques aigus et d'infections particulièrement graves, surtout avant l'âge de 2 à 3 ans.

Le test de dépistage consiste à étudier l'hémoglobine. Il est fait chez tous les bébés nés dans les DROM-COM*. En métropole, il n'est pratiqué que chez les nouveau-nés issus de parents originaires des pays à risque.

L'éducation des parents, l'administration régulière d'antibiotiques et les vaccinations contre les infections permettent de prévenir en grande partie les accidents qui ponctuent les premières années de vie des malades.

*Départements et Régions d'Outre Mer - Collectivités d'Outre Mer

LA MUCOVISCIDOSE

engendre des troubles nutritionnels et surtout une atteinte pulmonaire progressive qui fait la gravité de l'affection.

Le diagnostic clinique est difficile et souvent tardif, ce qui est préjudiciable pour le malade.

Un test de dépistage par dosage de la trypsine permet de repérer les nouveau-nés suspects.

Son interprétation peut nécessiter une étude du gène de la mucoviscidose par biologie moléculaire.

Une prise en charge précoce des malades permet de réduire la fréquence des manifestations cliniques et d'assurer une meilleure qualité de vie.

Fréquence : environ 1/4 000 bébés

