


3 jours,



L'âge du
dépistage



Association Française
pour le Dépistage
et la Prévention
des Handicaps de l'Enfant



Madame, Monsieur,

Dès les premiers jours suivant la naissance de votre bébé, la maternité va vous proposer de lui faire des tests dans le cadre du programme national de dépistage. Celui-ci existe depuis 1975 et concerne tous les nouveau-nés.

Ces tests de dépistage permettent de repérer les enfants atteints de certaines maladies graves, souvent d'origine génétique : phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale, hyperplasie congénitale des surrénales, drépanocytose.

Les résultats de ce dépistage sont très positifs. Près de 24 millions de bébés ont été testés. Ceux qui étaient malades ont été repérés et traités dès leurs premières semaines de vie et ont pu ainsi se développer normalement.

Aujourd'hui, un nouveau dépistage se met en place, celui de la mucoviscidose avec le même objectif : permettre à chaque enfant reconnu malade de tirer un bénéfice de ce dépistage.

*Le Président de l'AFDPHE**

****L'Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant (AFDPHE) est chargée par les pouvoirs publics de mettre en œuvre le dépistage néonatal systématique. Le programme est entièrement financé par l'Assurance Maladie.***

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 peuvent avoir des conséquences sérieuses chez les enfants atteints et retarder leur développement 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 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 ?

Dans les trois à quatre jours qui suivent la naissance, 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 le centre de dépistage utilisent des méthodologies classiques appropriées à chaque maladie. Parfois, celles-ci doivent être complétées par une technique de biologie moléculaire ce qui, 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 dans la maternité ou dans le service de pédiatrie où a été effectué le prélèvement.

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 pourra vous en informer si vous le souhaitez.

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 Guthrie permet de détecter dans le sang du bébé malade une augmentation de la phénylalanine qui empêche le cerveau de se développer normalement.

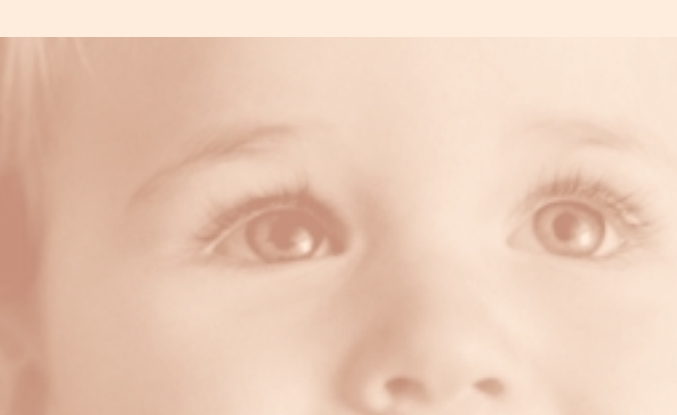
Un régime pauvre en aliments naturellement riches en phénylalanine (viandes, poissons, lait, œufs...), commencé dans les premières semaines de vie et poursuivi pendant les premières années, permet un bon développement et une croissance normale des enfants atteints.

Le dépistage de cette maladie est fait en France systématiquement depuis 1967. Les plus âgés des malades dépistés sont tous devenus des adultes normaux. Leur scolarité et leur intégration sociale ont été celles des autres enfants.

Fréquence : environ 1/16.000 bébés



LA PHENYLACETONURIE (PCU)



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 4.000 bébés hypothyroïdiens dépistés par ce programme ont tous un développement physique et intellectuel normal.

Fréquence : environ 1/4.000 bébés

L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES (HCS)

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

Cela a pour conséquence un défaut de sécrétion de cortisone et, dans un certain nombre de cas, des hormones qui retiennent le sel et l'eau dans l'organisme, ainsi qu'une production excessive des hormones masculinisantes d'où des accidents graves de déshydratation, des anomalies de la croissance staturale...

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

Le traitement par 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





(5911)

LA DRÉPANOCYTOSE (HbS)

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 DOM-TOM. 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.

LA MUCOVISCIDOSE (CF)

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 atteints dès les premières semaines de vie. Ce test est fiable, mais son interprétation nécessite parfois une étude du gène de la mucoviscidose par biologie moléculaire.

Une prise en charge précoce et rigoureuse permet de réduire notablement la fréquence des manifestations cliniques. Elle assure au malade une meilleure qualité de vie, malgré l'absence d'un traitement spécifique conduisant à la guérison définitive du malade.

Fréquence : environ 1/3.500 bébés



Fac-Similé du CONSENTEMENT

"Après avoir été informés, nous soussignés
(noms, prénoms)..... mère, père de l'enfant
(nom, prénom)..... né(e) le

autorisons n'autorisons pas

les médecins responsables du dépistage néonatal à réaliser,
si besoin, un test génétique pour le dépistage de la
mucoviscidose."

signatures des parents

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 contacter à ce propos le centre de PMI,
le centre de dépistage de votre région.

ADRESSES UTILES

Association Française pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant.

38, rue Cauchy - 75015 Paris
www.afdphe.asso.fr

Association Régionale de Dépistage



Fédération Parisienne pour le Dépistage et la Prévention des Handicaps de l'Enfant

Hôpital Necker Enfants Malades - Pavillon Blumenthal

149, rue de Sèvres - 75742 Paris Cedex 15

Tél : 01 42 73 74 73/74 - Fax : 01 42 73 74 76

PARIS



l'Assurance Maladie
sécurité sociale