



# Dépistage néonatal

un simple test pour protéger la santé des enfants

## Qu'est-ce que le dépistage néonatal ? À quoi sert-il ? Est-ce important ?

Le dépistage néonatal est réalisé sur tous les nouveaux-nés d'Émilie-Romagne, par une petite piqûre au talon permettant de prélever quelques gouttes de sang sur un buvard.

Il est ainsi possible de détecter des maladies qui, si elles ne sont pas diagnostiquées de façon précoce, sont susceptibles de conditionner de façon négative le développement de l'enfant.

Le dépistage néonatal est une intervention de médecine préventive fondamentale, qui donne la possibilité d'identifier des maladies très rares ne touchant pas plus d'une personne sur 2000. En cas de diagnostic positif, il est possible d'intervenir dès les premiers jours de vie, avec les traitements nécessaires et dans le centre clinique le plus expérimenté quant à la pathologie spécifique, en offrant aux enfants et aux familles toute l'assistance nécessaire. Les parents bénéficient également d'une consultation génétique, c'est-à-dire de l'évaluation des risques relatifs aux éventuelles grossesses successives.

**Le dépistage néonatal est important car les maladies qui en font l'objet sont reconnues de façon précoce et peuvent être traitées avec d'excellents résultats dans des centres cliniques spécialisés.**

L'offre du dépistage a récemment été étendue sur tout le territoire national à plus de 40 maladies, en le rendant ainsi encore plus efficace.

### Comment l'échantillon sanguin est-il analysé ?

Les échantillons sanguins prélevés dans tous les lieux de naissance d'Émilie-Romagne et de la République de Saint-Marin, y compris ceux réalisés à la suite d'accouchements à domicile, sont envoyés au laboratoire du centre de

dépistage. Les échantillons sont conservés au laboratoire pendant au moins 5 ans, pour une meilleure protection de la santé des enfants, dans le respect de la réglementation relative à la confidentialité.

Le laboratoire analyse les échantillons de sang selon diverses méthodologies et identifient ceux présentant des anomalies : dans ce cas, le test doit être refait, mais certaines altérations sont seulement transitoires et se normalisent avec le temps.

Dans certaines situations, le laboratoire doit **systématiquement refaire le test** : cela peut être dû à des raisons techniques (par exemple un échantillon de sang insuffisant) ou à la présence de conditions particulières (par exemple des pathologies maternelles, des régimes spécifiques ou l'utilisation de médicaments) qui rendent nécessaire une deuxième analyse.

**C'est pour cette raison qu'il est important de savoir que le rappel pour un nouveau prélèvement ne signifie pas forcément qu'une maladie a été détectée, mais seulement que des contrôles supplémentaires sont nécessaires.**

## Quelles sont les maladies faisant l'objet du dépistage néonatal ?

Les maladies faisant l'objet du dépistage néonatal appartiennent à 3 groupes : **les maladies endocriniennes** (hypothyroïdie congénitale et hyperplasie congénitale des surrénales), **les maladies génétiques** (mucoviscidose) **et les maladies métaboliques**.

Il s'agit de **maladies rares** (c'est-à-dire qui ne touchent pas plus d'une personne sur 2000), **congénitales** (c'est-à-dire déjà présentes à la naissance) **et souvent héréditaires** (c'est-à-dire transmises génétiquement).

Leur détection précoce, possible grâce au dépistage néonatal, permet d'offrir aux enfants un soutien thérapeutique immédiat à travers l'**administration des hormones ou des enzymes qu'ils ne parviennent pas à produire en quantité suffisante, ou en commençant très tôt un traitement diététique et pharmacologique à même de prévenir les dommages liés à l'accumulation de substances toxiques avant l'apparition des symptômes, en améliorant de façon significative la qualité de vie des petits patients.**



## Maladies métaboliques

Phénylcétonurie (PCU)
Hyperphénylalaninémie bénigne (H-PHE)
Déficit de synthèse du cofacteur de la biopptérine (BIOPT-BS)
Déficit de régénération du cofacteur de la biopptérine (BIOPT-REG)
Tyrosinémie de type I (TYR I)
Tyrosinémie de type II (TYR II)
Leucinose (MSUD)
Homocystinurie par déficit en CbS (HCY)
Homocystinurie par déficit en MTHFR
Citrullinémie de type II (CIT 2)
Citrullinémie de type I (CIT 1)
Acidurie argininosuccinique (ASA)
Argininémie (ARG)
Déficit en captation de carnitine (CUD)
Déficit en carnitine palmitoyltransférase I (CPT-I)
Déficit en carnitine palmitoyltransférase II (CPT-II)
Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase (CACT)
Déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à très longues chaînes (VLCAD)
Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (MTP)
Déficit en déshydrogénase des 3-hydroxyacyl-CoA de chaîne longue (LCHAD)
Déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne moyenne (MCAD)
Déficit en déshydrogénase des 3-hydroxyacyl-CoA à chaîne moyenne/courte (M/SCHAD)
Acidurie glutarique de type II (GA2/MADD)
Acidurie glutarique de type I (GA1)
Acidémie isovalérique (IVA)
Déficit en bêta-cétothiolase (BKT)
Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique (HMG)
Acidémie propionique (PA)
Acidémie méthylmalonique (déficit en MUT, cbl A, cbl B) (MMA)
Acidémie méthylmalonique avec homocystinurie (type cblC, cblD) (MMA-HCYS)
Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase (2-MBCD)
Déficit multiple en carboxylase (MCD)
Acidurie malonique (MAL)
Galactosémie
Déficit en biotinidase

## Maladies métaboliques entrant dans le diagnostic différentiel

Il s'agit de maladies qui, bien que ne possédant pas toutes les caractéristiques nécessaires pour être incluses dans un dépistage, partagent certaines valeurs de référence avec les pathologies faisant l'objet de dépistage : si ces valeurs sont anormales, des approfondissements sont effectués, afin de pouvoir poser un diagnostic.

Tyrosinémie de type III (TYR III)
Déficit en glycine N-méthyltransférase (GNMT)
Déficit en méthionine adényltransférase (MAT)
Déficit en S-adénylhomocystéine hydrolase (SAHH)
Acidémie 3-méthylglutaconique (3MGA)
Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase (3MCC)
Déficit en 3-hydroxy-2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase (MHBD)
Déficit en isobutyryl-CoA déshydrogénase (IBDH)
Déficit en déshydrogénase des acyl-CoA à chaîne courte (SCAD)

## Il est important de rappeler que :

- Le dépistage néonatal est une intervention de médecine préventive importante qui peut améliorer sensiblement la qualité de vie des enfants pour lesquels le test est positif.
- Le rappel de l'enfant pour un nouvel examen ne signifie pas nécessairement qu'une pathologie a été détectée.
- Souvent, malgré le rappel, le résultat du dépistage est négatif : cela crée un grand désarroi émotionnel pour la famille, justifié par les rares cas où le résultat est positif et permet à l'enfant d'être immédiatement assisté.
- La personne de référence de vos enfants est au quotidien le **pédiatre de famille** ; en cas de diagnostic d'une des pathologies comprises dans le dépistage néonatal, les centres cliniques pour les maladies endocriniennes, les maladies métaboliques héréditaires et la mucoviscidose coordonnent le parcours de diagnostic et de traitement en relation étroite avec le pédiatre de famille et la famille même ;
- Les pathologies insérées dans le dépistage néonatal sont liées à des codes qui donnent droit à des exonérations de paiement des soins.

## Du test de dépistage néonatal à l'assistance

- Dans les 48/72 heures suivant la naissance (au sein de l'hôpital où a eu lieu la naissance), quelques gouttes de sang sont prélevées du talon de l'enfant et absorbées sur un papier buvard.
- Le personnel du point de naissance envoie le buvard au laboratoire de dépistage néonatal par transport dédié.
- Le buvard arrive au laboratoire dans les 24/48 heures suivant le prélèvement.
- En cas de test positif, c'est-à-dire en présence de valeurs anormales, le centre régional de dépistage néonatal recontacte le point de naissance afin de rappeler l'enfant auprès du centre clinique et de convenir des modalités les plus appropriées pour le contrôle suivant.
- Si le diagnostic de pathologie congénitale est confirmé, la famille est immédiatement contactée pour organiser la prise en charge de l'enfant dans le centre clinique de référence.
- Le centre clinique de référence accueille l'enfant, organise son parcours de soins et d'assistance, programme les visites de contrôle, maintient un bon rapport avec le pédiatre de la famille et accompagne la famille lors de chaque phase du parcours de l'enfant.
- Le centre clinique de référence certifie la pathologie sur le registre régional des maladies rares, dont les données synthétiques sont transmises au registre national des maladies rares dans le respect de la réglementation sur la confidentialité.

## Centres régionaux

### Centre régional de dépistage néonatal

- **Laboratoire de dépistage néonatal**

Polyclinique S. Orsola-Malpighi,  
Pavillon 20, Via Massarenti 9,  
Hôpital universitaire de Bologne

- **Centre clinique**

U.O. Pédiatrie polyclinique S. Orsola-Malpighi,  
Pavillon 16, Via Massarenti 9,  
Hôpital universitaire de Bologne

### Centre régional pour les maladies métaboliques héréditaires

U.O. Pédiatrie polyclinique S. Orsola-Malpighi,  
Pavillon 16, Via Massarenti 9,  
Hôpital universitaire de Bologne

U.O. Pédiatrie et néonatalogie,  
Hôpital Guglielmo da Saliceto, Via Taverna 49,  
U.S.L. de Plaisance

### Centre régional pour les maladies endocriniennes

U.O. Pédiatrie polyclinique S. Orsola-Malpighi,  
Pavillon 16, Via Massarenti 9,  
Hôpital universitaire de Bologne

### Centres régionaux pour la mucoviscidose

Centre de mucoviscidose de  
l'Hôpital universitaire de Parme, Via Gramsci 14  
Centre de mucoviscidose de l'U.S.L. de la Romagne,  
Hôpital Bufalini de Cesena, Viale Ghirelli 286