



Votre enfant et le dépistage néonatal

Chers parents

la Région Toscane offre à votre enfant la possibilité d'être inclus gratuitement dans un programme de dépistage néonatal.

Qu'est-ce que le dépistage néonatal?

Dans le cadre des programmes de médecine préventive, tous les nouveau-nés sont soumis gratuitement à des examens simples qui permettent la détection précoce de certaines maladies congénitales.

La loi nationale n° 104 du 05/02/92 prévoit le dépistage de la phénylcétonurie, de l'hypothyroïdie congénitale et de la mucoviscidose.

Depuis 2004, la Région Toscane a également mis en place un dépistage élargi du métabolisme pour plus de quarante maladies métaboliques.

La loi nationale 167/2016 a rendu ce dépistage obligatoire pour toutes les personnes nées en Italie.

La Toscane, avec la résolution régionale n° 909/2018, a étendu le dépistage également à trois maladies de stockage lysosomales et aux immunodéficiences congénitales combinées graves et, avec la résolution régionale n° 796/2021, a inclus le dépistage néonatal de l'amyotrophie spinale (SMA).

Pourquoi le dépistage néonatal?

L'objectif du dépistage néonatal est de détecter certaines maladies congénitales à un stade précoce, avant l'apparition des symptômes, et, grâce à la mise en place rapide de thérapies spécifiques, de prévenir ou de limiter les graves handicaps caractéristiques de ces maladies.

Comment s'effectue-t-il?

Des gouttes de sang prélevées au moyen d'une petite piqûre dans le talon d'un nouveau-né entre 48 et 72 heures de vie sont analysées.

Les gouttes de sang sont placées sur un papier absorbant spécial attaché à une carte sur laquelle figurent les coordonnées du nouveau-né.

Des échantillons de sang supplémentaires sont prélevés dans des catégories particulières de nouveau-nés. Par exemple, si le nouveau-né pèse moins de 2 000 grammes, trois échantillons sont prélevés à 48 heures, 14 et 30 jours.

Le papier est envoyé à l'Hôpital Universitaire (AOU) Meyer où sont effectués les tests pour tous ceux qui sont nés en Toscane.

L'AOU Meyer conserve les cartes avec les gouttes de sang prélevées pendant dix ans

Quand connaîtrez-vous les résultats?

Si le nouveau-né est positif à l'un des tests de dépistage des maladies étudiées, il sera rappelé au centre de naissance ou au centre de dépistage pour des examens complémentaires.

Les résultats normaux ne sont pas communiqués, donc si vous n'êtes pas rappelé, cela signifie que tous les tests sont revenus négatifs.

Attention : le rappel ne signifie pas que l'enfant est malade, mais seulement que des examens complémentaires sont nécessaires

Quelles sont les maladies détectées par le dépistage ?

Hypothyroïdie congénitale

L'hypothyroïdie congénitale est due à l'absence ou à la production insuffisante d'hormones thyroïdiennes, qui sont essentielles au développement et à la maturation du système nerveux central et à la croissance normale de l'enfant.

Elle est traitée par l'administration de thyroxine par voie orale. Un diagnostic et un traitement précoces permettent un développement normal de l'enfant.

Phénylcétonurie et autres maladies métaboliques

La phénylcétonurie a été la première maladie métabolique à être dépistée chez les nouveau-nés.

Elle est due à un défaut congénital d'une enzyme qui entraîne l'accumulation de phénylalanine, l'un des composants des protéines, dans l'organisme. L'accumulation de phénylalanine est toxique pour le cerveau. Le traitement consiste en un régime alimentaire pauvre en cette substance et permet un développement et une croissance mentale normaux. Dans certains cas, un traitement médicamenteux est possible.

Outre la phénylcétonurie, le dépistage peut identifier plus de quarante maladies métaboliques grâce à une instrumentation complexe appelée spectrométrie de masse (LC-MS/MS). Les maladies métaboliques constituent un vaste groupe de maladies génétiques causées par des défauts du métabolisme. Les symptômes peuvent apparaître dès les premiers jours de la vie, mais souvent au cours de la première année ou plus tard, même à l'âge adulte. Ces maladies, si elles ne sont pas correctement traitées, peuvent affecter divers organes et systèmes tels que le système nerveux central, le cœur, le foie, les reins, la peau, etc. Dans certains cas, elles peuvent provoquer une mort subite. Un diagnostic précoce permet d'initier rapidement un traitement diététique et/ou médicamenteux dont le pronostic et la qualité de vie sont améliorés.

Les maladies métaboliques dépistées chez les nouveau-nés sont : **les défauts du métabolisme des acides aminés, les défauts du métabolisme des acides organiques, les défauts du cycle de l'urée, les défauts de la bêta-oxydation des acides gras** (environ 1 nouveau-né sur 2 000 est concerné).

Défaut de biotinidase

Il s'agit d'un défaut congénital du métabolisme d'une vitamine, la biotine, qui entraîne un défaut de carboxylase multiple. Les symptômes sont variés et peuvent inclure un retard psychomoteur, des convulsions, un défaut immunitaire et des changements cutanés.

Le dépistage évalue l'activité de l'enzyme biotinidase. Le traitement consiste en l'administration orale de biotine.

Galactosémie

Elle est due à un défaut génétique qui fait que l'organisme accumule le galactose, dérivé du métabolisme des glucides, avec des effets toxiques sur divers organes comme le foie et l'œil. Le traitement consiste en un régime sans galactose.

La mucoviscidose

Cette maladie est due à un défaut génétique qui peut entraîner, de manière très hétérogène, des infections pulmonaires et une altération de la fonction digestive (maldigestion), entraînant des troubles de la croissance. La mucoviscidose touche un nouveau-né en bonne santé sur 4 000.

Le test de dépistage repose en premier lieu sur le dosage de la trypsine (une protéine à activité enzymatique) sur une goutte de sang. Dans la période néonatale, il n'est pas rare qu'il y ait une altération des valeurs de trypsine, dont l'interprétation nécessite des examens complémentaires. Dans un nombre limité de nouveau-nés, il est donc conseillé de procéder à une analyse génétique approfondie (test génétique) pour laquelle votre consentement sera demandé.

Un diagnostic précoce de la maladie par un dépistage en période néonatale, généralement avant l'apparition des symptômes, peut améliorer l'évolution clinique, prévenir de nombreuses complications et fournir à la famille un conseil génétique pour d'éventuelles futures grossesses.

Outre le traitement symptomatique, on dispose désormais, pour un nombre croissant de personnes atteintes de mucoviscidose, de médicaments efficaces contre le défaut sous-jacent de la maladie.

Maladies de stockage lysosomales (LSD)

Les LSD sont dues à des défauts génétiques des enzymes lysosomales avec accumulation de substances dans les lysosomes des organes et des tissus. Ce sont des maladies progressives qui peuvent entraîner de graves invalidités ou le décès à un stade plus ou moins précoce. Elles se caractérisent par une extrême variabilité de l'âge d'apparition, des symptômes, de l'évolution clinique et de la gravité, même au sein d'une même maladie.

Trois maladies sont incluses dans le dépistage néonatal en Toscane, par le biais d'un dosage enzymatique sur une goutte de sang : **la maladie de Pompe, la maladie de Fabry, la mucopolysaccharidose de type I.**

Il existe un traitement enzymatique substitutif pour ces maladies, ce qui a changé leur histoire naturelle et modifié la qualité et l'espérance de vie des patients.

En cas de diagnostic par dépistage néonatal, le moment de l'initiation du traitement peut varier en fonction du défaut enzymatique/génétique et du phénotype clinique.

Maladie de Pompe

Elle est causée par un déficit de l'enzyme lysosomale acide α -glucosidase, qui entraîne une accumulation de glycogène, notamment dans les tissus musculaires cardiaques et squelettiques. Les manifestations de la maladie de Pompe varient selon l'âge d'apparition (infantile, juvénile ou adulte), le type d'évolution et la gravité de l'atteinte musculaire.

Maladie de Fabry

Elle est due à un déficit de l'enzyme α -galactosidase entraînant une accumulation de glycosphingolipides, notamment dans les reins, le cœur et le système nerveux avec une insuffisance rénale, une cardiomyopathie ou un AVC. Le dépistage néonatal ne permet généralement pas de poser un diagnostic chez les filles.

Mucopolysaccharidose de type I

Elle est due à un déficit de l'enzyme α -hyduronidase, qui entraîne l'accumulation de mucopolysaccharides, notamment dans le foie, les os, l'œil et le système nerveux. Dans certains cas, une transplantation précoce de cellules souches hématopoïétiques peut être indiquée.

Immunodéficiences congénitales combinées sévères (SCID)

Les immunodéficiences congénitales sévères constituent un vaste groupe de maladies rares (plus de trois cents sont connues à ce jour), toutes caractérisées par un défaut du système immunitaire.

Les enfants atteints d'immunodéficiences congénitales combinées sévères (SCID) naissent apparemment en bonne santé. Cependant, en raison de la grave déficience de leur système immunitaire, qui ne leur permet pas de se défendre contre les maladies infectieuses, ils peuvent subir des dommages graves et irréversibles à un âge précoce, voire mourir d'infections banales pour des enfants dotés d'un système immunitaire normal.

Le dépistage néonatal permet de diagnostiquer les SCID dès les premiers jours de vie de l'enfant puis, si une anomalie immunitaire est suspectée, d'activer une thérapie pour guérir le système immunitaire tout en protégeant l'enfant contre toutes les infections possibles. Dans de nombreux cas, les thérapies permettent à l'enfant de retrouver une santé parfaite.

Le dépistage se fait par la recherche de molécules appelées TREC dans une goutte de sang du nouveau-né. Les TREC (*T cell receptor excision circles*) sont de petites molécules produites pendant le développement et la maturation des cellules T, qui jouent un rôle très important dans le fonctionnement du système immunitaire. Si le système immunitaire est normal, il produira de nombreux TREC ; à l'inverse, des niveaux faibles ou absents de TREC sont un signe d'alerte et suggèrent que le système immunitaire ne fonctionne pas correctement.

Atrophie musculaire spinale (SMA)

L'amyotrophie musculaire spinale (SMA) est une maladie génétique (environ un nourrisson sur 6 000 à 10 000 est concerné) caractérisée par une faiblesse et une atrophie musculaires progressives. Parmi les différentes formes de la maladie, la SMA de type I est la plus sévère et se manifeste dans les premiers mois de la vie, avec l'incapacité d'acquérir des capacités motrices telles que le contrôle de la tête et la position assise; l'évolution est progressive avec un exitus en moyenne à 8-9 mois de vie en l'absence de thérapies de soutien. La thérapie spécifique (oligonucléotides antisens et thérapie génique) est d'autant plus efficace qu'elle est introduite tôt; une thérapie commencée dans la phase pré-symptomatique peut permettre d'atteindre des stades de développement moteur comparables à ceux des enfants non atteints.

Le test de dépistage consiste en une analyse génétique moléculaire du gène SMN1 (présence/absence en homozygotie du gène) sur de l'ADN extrait de gouttes de sang sur le papier.

Pour obtenir des informations sur la manière dont les données sont traitées, veuillez consulter la notice d'information sur le site web de l'hôpital www.meyer.it/screeningneonatale.

En cas de dépistage néonatal positif et de diagnostic confirmé, vous aurez la garantie d'un parcours de soins et de traitement coordonné par l'AOU Meyer en collaboration avec le Centre de naissance régional, le pédiatre de famille et les centres cliniques spécialisés dans le traitement de la pathologie spécifique diagnostiquée.

Pour plus d'informations
AOU Meyer
tél. 055 5662766 du lundi au vendredi, de 12:00h à 13:00h
e-mail screening@meyer.it



Regione Toscana



www.meyer.it

viale Gaetano Pieraccini, 24 - 50139 Florence

Logos

Meyer - Service de santé/Région - Réseau pédiatrique