



Tests de dépistage néonataux

Newborn Screening Test

Pourquoi mon bébé a-t-il besoin d'être testé?

Certaines maladies peuvent être présentes à la naissance, même si les symptômes sont absents. Le dépistage et le traitement précoces de certaines maladies peuvent contribuer à prévenir un retard mental permanent, une maladie du foie ou même la mort soudaine. Ce processus de détection précoce s'appelle le dépistage néonatal et comprend des analyses sanguines et un examen minutieux effectué par un médecin ou une sage-femme.

Comment mon bébé sera-t-il testé?

En Colombie-Britannique, on offre à tous les bébés une simple analyse sanguine, effectuée durant la première semaine de leur vie. Peu de temps avant que le bébé reçoive son congé de l'hôpital, on prélève un petit échantillon de sang en le piquant au talon. Cette piqûre ne causera qu'un inconfort momentané. L'échantillon est envoyé au laboratoire de dépistage néonatal pour analyse. Les bébés nés à l'extérieur du milieu hospitalier, à la maison sous la supervision d'une sage-femme, se feront tester durant une visite à domicile effectuée durant la première semaine.

Quand mon bébé sera-t-il testé?

Le dépistage néonatal devrait être effectué entre 24 et 48 heures après la naissance. Le meilleur moment pour le prélèvement sanguin se situe entre 24 et 72 heures après la naissance. Les bébés ne devraient pas partir de l'hôpital avant d'avoir subi un test sanguin.

Que se passe-t-il si je retourne à la maison avec mon bébé moins de 24 heures après sa naissance?

Les bébés nés en milieu hospitalier qui reçoivent leur congé moins de 24 heures après la naissance auront besoin de 2 tests sanguins – un effectué juste avant le congé et un second, avant l'âge de 2 semaines.

On offrira le test aux bébés nés à l'extérieur du milieu hospitalier, à la maison sous la supervision d'une sage-femme, durant une visite à domicile effectuée durant la première semaine. Vous devriez parler de dépistage néonatal avec votre médecin, une sage-femme ou une infirmière en santé publique, pour veiller à ce que les tests soient administrés à votre bébé.

Quand les résultats seront-ils prêts?

Habituellement, les résultats sont prêts en quelques jours. On ne communiquera pas avec vous si les résultats sont normaux (ou négatifs). Si l'un des tests de dépistage se révèle positif, votre médecin de famille ou votre sage-femme communiquera avec vous afin de prévoir des tests supplémentaires. Les résultats de ces tests de suivi seront normaux (et élimineront la possibilité de l'une de ces maladies) ou confirmeront le diagnostic.

Pour quelles maladies mon bébé sera-t-il testé?

À l'heure actuelle, les tests de dépistages néonataux portent sur 6 maladies :

- la phénylcétonurie (PCU);
- l'hypothyroïde congénitale;
- la galactosémie;
- le déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne;
- le déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue;
- l'acidurie glutarique de type I.

Le programme de dépistage néonatal s'élargit et passe de 6 tests à 19, dont un sur la fibrose kystique. Pour plus de renseignements, visitez www.newbornscreeningbc.ca.

Environ 45 000 bébés sont testés pour ces maladies chaque année en C.-B. et environ 20 enfants sont diagnostiqués avec l'une de ces maladies curables.

La phénylcétonurie (PCU)

La phénylcétonurie (PCU) est une maladie rare. Elle touche environ 1 nouveau-né sur 18 000. Le test de dépistage de la PCU ne produit pas de résultats entièrement fiables s'il est effectué avant que le bébé ne soit âgé de 24 heures.

Un bébé atteint de la PCU a un déficit en enzyme qui métabolise (transforme) la phénylalanine dans l'organisme. La phénylalanine est un acide aminé constituant des protéines. On la retrouve dans certains aliments comme la viande, les œufs, le poisson et le lait, y compris le lait maternel. Cette maladie et le déficit en enzyme entraînent un taux élevé de phénylalanine dans le sang, ce qui cause des lésions au cerveau du bébé. Ces lésions provoquent généralement un retard mental grave et irréversible. Les bébés atteints de la

PCU suivent un régime spécial faible en phénylalanine, pour prévenir les lésions cérébrales. Lorsque les enfants atteints de la PCU sont traités rapidement, on peut prévenir le retard mental.

L'hypothyroïdie congénitale

L'hypothyroïdie congénitale est plus courante que la PCU – environ 1 nouveau-né sur 3 000 ou 4 000 en est atteint. Elle se détecte facilement par prélèvement sanguin et le test produit des résultats fiables en tout temps après la naissance.

Le terme « congénital » signifie que le bébé est né avec la maladie. Le terme « hypothyroïdie » signifie que la glande thyroïde (derrière la « pomme d'Adam », dans le cou) ne produit pas suffisamment de thyroxine. Cette hormone est nécessaire à la croissance et au développement normaux de l'enfant. Si l'hypothyroïdie congénitale n'est pas détectée et traitée au début de la vie, l'enfant sera atteint d'un grave retard mental. Le traitement de l'hypothyroïdie congénitale est simple et efficace. On donne aux bébés de la thyroxine afin de remplacer l'hormone thyroïdienne manquante, ce qui les aide à grandir et à se développer normalement.

La galactosémie

La galactosémie est une maladie rare qui touche seulement un bébé sur 30 000 nés en C.-B. Son dépistage précoce est essentiel. Le test produit des résultats fiables en tout temps après la naissance.

Un bébé atteint de galactosémie n'a pas l'enzyme qui métabolise le galactose, ce qui entraîne cette maladie. On retrouve le galactose dans le lait, y compris le lait maternel, ainsi que dans la plupart des laits maternisés. S'il manque au bébé l'enzyme pour métaboliser le galactose, celui-ci s'accumule dans l'organisme.

Les symptômes de cette maladie comprennent un retard de développement général, des maladies du foie comme la jaunisse, des cataractes, un retard mental et la possibilité d'infections qui peuvent entraîner la mort. Le traitement du bébé atteint de la maladie consiste en un régime sans galactose.

Le déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne

Le déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne est une maladie rare. Un bébé sur 20 000 naît avec cette maladie. Le test de dépistage donne les résultats les plus fiables lorsqu'il est effectué avant que le bébé ne soit âgé de 5 jours.

Un bébé atteint de cette maladie peut éprouver des difficultés à utiliser les graisses emmagasinées dans son organisme comme source d'énergie. Ces bébés se portent bien lorsqu'ils reçoivent une bonne alimentation; toutefois, lorsqu'ils contractent un rhume ou une grippe, leur organisme pourrait être incapable d'utiliser les graisses emmagasinées comme source d'énergie. Le risque de mort soudaine et inattendue associé à la maladie peut être prévenu au moyen d'un régime spécial et en évitant le jeûne.

Le déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue

Environ 1 bébé sur 50 000 naît avec le déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase des acides gras à chaîne très

longue. Le test de dépistage donne les résultats les plus fiables lorsqu'il est effectué avant que le bébé ne soit âgé de 5 jours.

Cette maladie produit également une incapacité à utiliser les graisses de l'organisme comme source d'énergie. Les bébés atteints de cette maladie ont souvent des difficultés à s'alimenter, des problèmes cardiaques et une perte de vision; ils courent aussi le risque de mourir soudainement. On peut éviter ces problèmes au moyen d'un régime spécial et en évitant le jeûne.

L'acidurie glutarique de type I

L'acidurie glutarique de type I est une maladie très rare qui frappe un seul enfant sur 100 000 à la naissance. Le test de dépistage de cette maladie produit des résultats fiables en tout temps après la naissance.

Les bébés atteints de cette maladie n'ont pas l'enzyme nécessaire pour métaboliser la lysine, un acide aminé qui est l'un des constituants des protéines. Cela cause l'accumulation d'une toxine dans l'organisme, qui peut produire des épisodes soudains de maladies graves entraînant souvent des lésions permanentes au cerveau. Un régime alimentaire spécial et la surveillance attentive de ces bébés lorsqu'ils ont le rhume ou la grippe peuvent pratiquement éliminer ces épisodes graves et éviter les lésions permanentes au cerveau.

Qu'arrive-t-il si on obtient des résultats positifs pour l'une de ces maladies rares?

La plupart des résultats de ces tests sont négatifs. Toutefois, si votre bébé est l'un des très rares cas touchés par l'une de ces maladies, le dépistage précoce contribuera à lui administrer un traitement efficace le plus rapidement possible. On vous dirigera vers un médecin avec de l'expérience dans le traitement de ces maladies.

Pour plus de renseignements sur le dépistage néonatal, veuillez communiquer avec votre médecin de famille, une sage-femme autorisée ou une unité de santé publique locale.

Pour les autres sujets traités dans les HealthLink BC Files [fiches santé de la C.-B.], visitez www.healthlinkbc.ca/healthfiles/index.stm ou votre unité de santé publique locale.

Pour obtenir des renseignements sur la santé et des services de santé non urgents, cliquez sur www.healthlinkbc.ca ou composez le **8-1-1** en C.-B.

Les personnes sourdes ou malentendantes peuvent obtenir de l'aide en composant le **7-1-1** en C.-B.

Des services de traduction dans plus de 130 langues sont disponibles sur demande.