

Dépistage de maladies congénitales rares chez les nouveau-nés (Échantillon de dépistage de laboratoire VasSeu)

Le dépistage de maladies congénitales métaboliques rares est recommandé pour tous les bébés nouveau-nés (ministère des affaires sociales et de la santé 7.4.2014). Environ un bébé sur trois milles à une maladie détectée par le dépistage, ce qui permet d'éviter les lésions définitives de ces maladies grâce à un traitement commencé suffisamment tôt. Sans le dépistage il est souvent impossible de repérer ces maladies à leur stade initial. Ce type de dépistage des nouveau-nés a été mis en place depuis des années déjà dans la majorité des pays occidentaux.

Les enfants atteints d'une maladie congénitale grave peuvent paraître parfaitement en bonne santé à leur naissance. Les premiers symptômes de ces maladies rares sont recherchés dans des échantillons de dépistage, qui permettent de repérer la maladie et de commencer le traitement au stade initial de la maladie. Seul un traitement commencé rapidement peut prévenir un handicap permanent et même la mort.

Le dépistage est simple : *L'examen est réalisé à partir de quelques gouttes de sang prélevées sur un papier absorbant suite à une petite piqure effectuée sur la peau du talon dans les 2 à 5 jours après la naissance du bébé.* Si le résultat du dépistage indique une anomalie, l'hôpital contactera immédiatement la famille. Dans ce cas on effectue un nouveau prélèvement pour des examens supplémentaires, et le médecin contrôlera aussi l'état de santé de l'enfant. Dans ces cas aussi après les examens supplémentaires la majorité des enfants s'avère en bonne santé. Un résultat de dépistage normal n'est pas rapporté séparément, mais la réponse est indiquée dans Omakanta.

Le dépistage des nouveau-nés aide à prévenir les handicaps causés par certaines maladies congénitales curables. Dans le cas des rares bébés qui sont atteints d'une de ces maladies, le dépistage et un diagnostic précoce peuvent leur sauver la vie entière.

Vous trouverez ci-joint des informations plus détaillées sur les maladies à dépister. De plus amples informations sont disponibles également sur le site www.saske.fi.

IMPORTANT !

L'échantillon de dépistage des nouveau-nés (VasSeu) sera généralement prélevé au service de la maternité, lorsque le bébé est âgé de 2 à 5 jours c'est-à-dire entre 48 et 120 heures. Si vous sortez de la maternité lorsque votre bébé est âgé de 36 à 48 heures, l'échantillon peut également être prélevé à votre sortie de l'hôpital. Si vous rentrez chez vous avant que le bébé n'ait 36 heures, l'échantillon sera prélevé lors d'une visite de laboratoire séparée lorsque le bébé sera âgé de 48 à 120 heures.

Si nécessaire, vous pouvez également obtenir plus d'informations sur l'échantillonnage et le dépistage auprès du personnel de la maternité.



Informations sur les maladies dépistées :

Hypothyroïdie congénitale ou insuffisance thyroïdienne provoque un manque d'hormone thyroïdienne. L'hormone thyroïdienne est indispensable pour la croissance et le développement du cerveau. L'insuffisance de cette hormone pendant les premières années de la vie entraîne des troubles de croissance sévères et une déficience intellectuelle. L'enfant grandit et se développe normalement, si l'hypofonctionnement est détecté à un stade précoce et traité dès les premières semaines après la naissance avec une hormone thyroïdienne. En Finlande la prévalence de l'hypothyroïdie chez les nouveau-nés est de 1:2000–1:3500. La maladie est très rarement héréditaire.

Hyperplasie congénitale des surrénales (CAH ou HCS) est due à un trouble de la production d'hormones stéroïdiennes des surrénales. Ces hormones interviennent dans la régulation de fonctions vitales, telles que l'équilibre glycémique, du sodium et de l'eau. Sans traitement l'enfant peut, dans les formes les plus graves de la maladie, périr en cas de perturbation grave de l'équilibre du sodium et de l'eau. Cette maladie augmente également la sécrétion d'hormone masculine. La prévalence de l'hyperplasie congénitale des surrénales chez les nouveau-nés est d'environ 1:15 000 à 1:20 000. La maladie HCS est soignée par une médication de substitution hormonale ce qui permet au patient de mener une vie normale.

Le déficit immunitaire combiné sévère (DICS) est une maladie héréditaire rare du système immunitaire dans laquelle le système de défense de l'organisme fonctionne de manière incorrecte. En raison du déficit immunitaire, les défenses de l'enfant contre les infections graves sont affaiblies et, si elle n'est pas traitée, la maladie entraîne généralement la mort de l'enfant au cours des deux premières années de sa vie. La plupart des enfants peuvent être définitivement guéris grâce à une greffe de cellules souches si la maladie est détectée et traitée avant que les infections ne surviennent. La prévalence de la maladie en Finlande est estimée à environ 1:50 000 à 1:100 000.

Les maladies congénitales du métabolisme des acides aminés et des acides gras recherchées par le dépistage (par ex. PCU, LCHADD, MCADD ou GA-1) sont rares. Il n'existe pas de statistique précise sur la fréquence de ces maladies en Finlande, mais on estime que dans notre pays chaque année il naît une dizaine d'enfants touchés par l'une de ces maladies. Ces maladies congénitales du métabolisme sont normalement soignées par un régime alimentaire spécifique et des aliments diététiques spéciaux. Il existe également un traitement médical pour certaines de ces maladies.

Les maladies du métabolisme dépistées causent souvent de graves troubles du métabolisme. Elles peuvent perturber la production d'énergie, ou des matières toxiques peuvent s'accumuler dans l'organisme. Les symptômes sont par exemple vomissements, troubles de la croissance, déficience mentale, voire la mort. On estime que 5 % des morts subites des nourrissons seraient dues à une maladie métabolique congénitale. Les maladies métaboliques dépistées peuvent généralement être traitées efficacement si le traitement est commencé suffisamment tôt. Le pronostic de la maladie dépend essentiellement du degré des lésions qui ont eu le temps de se développer avant le commencement du traitement.

La majorité des maladies dépistées se transmettent de manière récessive. Dans ce cas, une modification dans la structure génétique c'est-à-dire la mutation est transmise d'une génération à l'autre par les porteurs sains de la mutation et la maladie apparaît uniquement, si les deux parents porteurs de la mutation donnent naissance à un enfant et que chacun transmet la mutation à leur descendant. Pour chaque grossesse, le couple porteur de la mutation représente un risque de 25 % d'avoir un enfant atteint de la maladie en question.