

## Troubles métaboliques

### • Phénylcétonurie (PCU)

Ce trouble empêche le corps du bébé d'utiliser certains acides aminés présents dans le lait maternel et les préparations pour nourrissons. Un acide aminé appelé phénylalanine s'accumule dans l'organisme du bébé et peut endommager les cellules cérébrales en développement, entraînant une déficience intellectuelle. Le traitement comprend une formule spéciale et un régime pauvre en phénylalanine.

Les troubles liés aux acides aminés moins courants sont les suivants :

- Homocystinurie (HCY)
- Maladie du sirop d'érable (MSUD)
- Citrullinémie (CIT)
- Acidurie argininosuccinique (ASA)
- Tyrosinémie (TYR I)

Ces troubles peuvent provoquer des convulsions et de graves lésions cérébrales. Le traitement comprend un régime alimentaire soigneusement planifié.

### • Galactosémie

Ce trouble des glucides signifie que l'organisme de l'enfant ne peut pas utiliser le galactose, un sucre présent dans les préparations à base de lait de vache et dans le lait maternel. Les bébés qui ne sont pas traités peuvent contracter des infections potentiellement mortelles et souffrir d'un handicap intellectuel sévère. Le traitement consiste à nourrir le bébé avec un lait maternisé à base de soja.

Les troubles liés aux glucides moins courants (stockage lysosomal) comprennent : Pompe et MPSI

### • Troubles liés aux acides organiques

Les bébés atteints de ces troubles ne peuvent pas éliminer certains déchets de leur sang. Ils peuvent même tomber dans le coma s'ils ne sont pas traités.

Le traitement peut comprendre un régime alimentaire spécial et des médicaments.

Certaines de ces maladies dont le temps est un facteur critique sont :

- Acidémie propionique (PA)
- Acidémie méthylmalonique (MMA)
- Acide isovalérique (IVA)
- Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique (HMG)
- Déficit en bêta-cétothiolase (BKT)
- Déficit en holocarboxylase synthase (MCD)
- Acidurie glutarique de type I (GA I)

## Troubles liés aux acides gras

### • Déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaîne moyenne (MCAD)

Ce trouble lié aux acides gras empêche le corps du bébé d'utiliser certains types de graisses pour produire de l'énergie.



Les bébés atteints de MCAD peuvent devenir très malades s'ils sont malades et ne peuvent pas bien manger. Ils peuvent avoir des difficultés à respirer et souffrir de convulsions. Leur cœur peut même cesser de battre.

Le traitement consiste à nourrir l'enfant toutes les quelques heures et à lui prodiguer rapidement des soins médicaux lorsqu'il est malade.

Troubles liés aux acides gras moins courants :

- Déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaîne très longue (VLCAD)
- Déficit en L-3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase à longue chaîne (LCHAD)
- Déficit en protéine trifonctionnelle (TFP)

Le traitement peut comprendre un régime alimentaire spécial et des médicaments.

**Remarque :** Il existe d'autres troubles métaboliques et troubles liés aux acides gras qui ne peuvent pas être détectés par le dépistage néonatal.

## Que devient l'échantillon sanguin de mon bébé après avoir été analysé par le laboratoire ?

Le MSP détruira l'échantillon sanguin de votre bébé dès qu'il ne sera plus nécessaire pour les tests. Il ne sera utilisé à aucune autre fin que le dépistage néonatal. Si vous avez des questions sur la manière dont l'échantillon sanguin de votre bébé est traité, contactez le laboratoire de santé publique de Caroline du Sud au 803-896-0800 ou le programme de dépistage néonatal à l'adresse nbsqi@dph.sc.gov

## Que puis-je faire d'autre pour prendre soin de mon bébé ?

Assurez-vous que votre bébé passe régulièrement des examens médicaux. Tout comme le dépistage néonatal, les examens médicaux permettent de s'assurer que votre bébé est en bonne santé et de détecter les problèmes avant qu'ils ne s'aggravent.



## POUR PLUS D'INFORMATIONS, VEUILLEZ CONTACTER :

*Le ministère de la Santé publique  
(MSP) de Caroline du Sud -  
Programme de dépistage néonatal*

803-896-0800  
nbsqi@dph.sc.gov

*ou votre service de santé local*

*ou scannez le code QR ci-dessous*



# Dépistage néonatal

*Pour la santé de votre bébé*



**SOUTH CAROLINA  
DEPARTMENT OF  
PUBLIC HEALTH**



Beaucoup de parents s'inquiètent pour la santé de leur nouveau-né. En général, un bébé qui semble en bonne santé est en bonne santé. Mais parfois, cela peut ne pas être vrai. Les bébés peuvent présenter des problèmes invisibles qui, s'ils ne sont pas traités, peuvent entraîner une déficience intellectuelle, une croissance anormale, des infections dangereuses, voire la mort.

L'objectif du programme de dépistage néonatal du ministère de la Santé publique (MSP) de Caroline du Sud est de trouver la cause de ces problèmes.

Utilisez cette ressource pour découvrir ce qu'est le dépistage néonatal, les troubles de santé pour lesquels votre bébé est testé et ce qu'il faut faire si des problèmes sont détectés. Nous vous encourageons également à poser des questions ; le médecin, l'infirmière de votre bébé ou le MSP peuvent vous aider.

## Qu'est-ce que le « dépistage néonatal » ?

Le dépistage néonatal (par prélèvement sanguin) est un test de laboratoire qui permet de détecter des troubles de santé cachés chez les nouveau-nés.

Peu après la naissance, tous les bébés subissent un petit prélèvement sanguin afin de dépister plusieurs maladies rares et courantes. Ce sang est prélevé au talon du bébé et envoyé au laboratoire de santé publique du MSP pour être analysé. Si un problème est détecté, un traitement rapide peut donner au bébé les meilleures chances de mener une vie saine.

**Remarque :** La loi de Caroline du Sud impose des tests de dépistage chez les nouveau-nés.

## Et si mon nouveau-né semble en bonne santé ? Ces tests sont-ils vraiment nécessaires ?

Oui. La plupart des bébés atteints de ces troubles semblent en bonne santé à la naissance. La plupart sont nés dans des familles qui n'ont aucun antécédent de ces troubles. Les analyses sanguines sont le seul moyen de détecter ces troubles avant qu'une maladie grave ou le décès ne surviennent.

## Le risque de souffrir d'un de ces troubles est faible. Pourquoi existe-t-il une loi d'État sur le dépistage ?

Bien que rares, ces troubles sont graves. Le dépistage systématique de tous les bébés à la naissance est le moyen le plus rapide de détecter ceux qui souffrent de ces troubles afin qu'ils puissent être traités immédiatement.

## Quelle est la précision du dépistage néonatal ?

Les tests de dépistage néonatal en laboratoire sont très précis, mais aucun test n'est parfait. Dans de très rares cas, un bébé dont les résultats du dépistage néonatal sont « normaux » peut être diagnostiqué plus tard dans sa vie comme atteint d'un trouble.

## Comment vais-je obtenir les résultats des tests de mon bébé ?

Le médecin de votre bébé vous communiquera les résultats lors de la première visite médicale. C'est pourquoi il est si important que vous choisissiez un médecin pour votre bébé **avant** sa naissance et que l'hôpital ait le nom de ce médecin. De cette façon, ils peuvent s'assurer que le médecin figure bien sur le formulaire de dépistage néonatal.

Si des résultats anormaux sont détectés, le médecin en sera immédiatement informé et vous contactera. Un test ou un rendez-vous de suivi peut être nécessaire.

## Qu'est-ce que ça signifie si on me dit que mon bébé doit subir un deuxième test ?

Votre bébé pourrait devoir subir un deuxième test si le premier échantillon sanguin :

- N'a pas pu être utilisé pour les analyses
- A été effectué avant que le bébé n'ait 24 heures
- A donné des résultats de test faussement positifs
- A montré qu'il existe un faible risque que votre bébé souffre d'un trouble

Si l'on vous demande de refaire le test pour votre bébé, veuillez **le faire rapidement**. Un deuxième test peut être

effrayant, mais il est important.

Si le deuxième test est positif, votre bébé pourrait être atteint d'un trouble. Dans de rares cas, les médecins peuvent commencer le traitement après le premier test. Un traitement rapide peut donner à votre bébé les meilleures chances de mener une vie saine.

## Mon bébé peut-il guérir s'il souffre d'un de ces troubles ?

Non. Mais tous ces troubles peuvent être traités. Un traitement rapide permet d'atténuer les effets graves et souvent de les prévenir.

## Quels troubles sont dépistés en Caroline du Sud ?

Le panel de test recherche les :

- Troubles hormonaux
- Troubles enzymatiques
- Troubles génétiques
- Troubles métaboliques (acides aminés, glucides, acides organiques, acides gras)

Ces troubles sont expliqués ci-dessous.

### Troubles hormonaux et enzymatiques

#### • Hypothyroïdie congénitale

Dans ce trouble, la glande thyroïde ne fonctionne pas correctement. Le bébé ne grandit pas et ne fonctionne pas normalement et peut développer une déficience intellectuelle grave. Le traitement comprend un médicament spécial.

#### • Hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)

Dans ce trouble, les glandes surrénales du corps ne fonctionnent pas normalement. Les bébés atteints de HCS ne grandiront pas et ne se développeront pas correctement. Certains bébés peuvent même mourir. La HCS peut être traitée à l'aide de médicaments.

#### • Déficit en biotinidase

Dans ce trouble, le corps du bébé ne peut pas utiliser la biotine, une vitamine B présente dans les aliments. Sans biotine, les bébés ne peuvent pas grandir et se développer correctement. Le traitement consiste à prendre une forme spéciale de biotine sous forme de capsule ou de comprimé.

**Remarque :** Il existe d'autres troubles hormonaux et enzymatiques qui ne peuvent pas être détectés par le dépistage néonatal.

### Troubles génétiques

#### • Maladies de l'hémoglobine et traits hémoglobiniques

Les maladies de l'hémoglobine sont des troubles sanguins. Ils peuvent causer de l'anémie et de nombreux autres problèmes de santé.

#### • Drépanocytose

La drépanocytose est un trouble de l'hémoglobine. Elle provoque des globules rouges en forme de faucille, de l'anémie, des douleurs intenses et un risque élevé d'infections. Des médicaments sont utilisés pour traiter cette maladie. Les bébés atteints d'une maladie de l'hémoglobine doivent consulter un médecin spécialiste appelé hématologue.

#### • Trait drépanocytaire

Les bébés atteints de traits drépanocytaires ont un gène qui produit des globules rouges en forme de faucille et un gène qui produit des globules rouges normaux. Ils ne sont généralement pas malades, mais peuvent souffrir de problèmes rénaux en vieillissant. Ils devraient bénéficier d'un conseil génétique sur le trait drépanocytaire. Il est également important de consulter un médecin chaque année pour un bilan de santé.

#### • Mucoviscidose

Ce trouble provoque de graves problèmes pulmonaires et digestifs en raison de la présence de fluides corporels épais et collants. Les bébés peuvent souffrir d'infections pulmonaires graves et avoir des difficultés à digérer leur nourriture. Le traitement comprend des médicaments pour aider à combattre les infections et des enzymes pour faciliter la digestion des aliments.

#### • Déficit immunitaire combiné sévère

Le déficit immunitaire combiné sévère (DICS) et les troubles associés touchent le système immunitaire. Les bébés atteints de DICS ne peuvent pas lutter contre les infections en raison d'un dysfonctionnement de leur système immunitaire. Bien qu'ils puissent sembler en bonne santé à la naissance, ils peuvent très rapidement tomber malades à cause d'affections courantes telles que le rhume ou un virus intestinal. Certains bébés atteints de DICS ont besoin d'une greffe de moelle osseuse, tandis que ceux qui souffrent de formes moins graves peuvent être traités avec des médicaments spéciaux.

• Les autres maladies génétiques rares identifiées sont la mucopolysaccharidose de type II (MPS II), la maladie de Fabry, l'amyotrophie spinale (SMA) de type 1 et la maladie de Krabbe, également appelée leucodystrophie à cellules globoïdes.

**Remarque :** Il existe d'autres troubles génétiques qui ne peuvent être détectés par le dépistage néonatal.