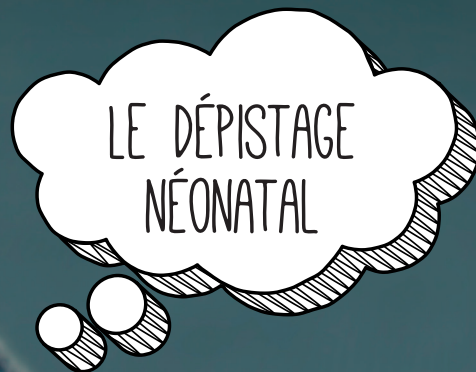
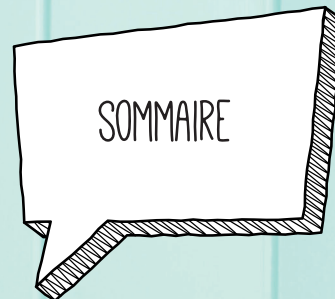




LE GOUVERNEMENT
DU GRAND-DUCHÉ DE LUXEMBOURG
Ministère de la Santé
et de la Sécurité sociale
Direction de la santé





Quel intérêt de dépister tôt certaines maladies ?	05
Pourquoi un test chez tous les nouveau-nés ?	05
Quand sont réalisés les tests ?	07
Comment aurez-vous les résultats ?	07
Les maladies dépistées	08
La phénylcétonurie	09
L'hypothyroïdie congénitale	11
L'hyperplasie congénitale des surrénales	11
La déficience en MCAD	13
La mucoviscidose	13
L'amyotrophie spinale SMA	13
Si vous avez encore des questions	15
Politique de vie privée	15
Adresses utiles	15



QUEL INTÉRÊT DE DÉPISTER TÔT CERTAINES MALADIES ?

Les tests de dépistage néonatal permettent de détecter chez les bébés certaines maladies qui peuvent avoir des conséquences sérieuses si elles ne sont pas prises en charge très rapidement, et qui peuvent retarder le développement physique et psychique de l'enfant. C'est pourquoi les tests de dépistage néonatal sont faits dès les premiers jours de vie de votre enfant.

POURQUOI UN TEST CHEZ TOUS LES NOUVEAU-NÉS ?

À la naissance, les enfants atteints peuvent paraître en bonne santé. Rien ne laisse prévoir ces maladies. De ce fait, il est important de tester tous les bébés. Ces tests ne présentent aucun danger pour la santé de votre enfant.

Les maladies actuellement dépistées sont rares ; elles ne touchent qu'un enfant sur plusieurs milliers. La probabilité que votre enfant en soit atteint est faible.





QUAND SONT RÉALISÉS LES TESTS ?

Entre le deuxième et le troisième jour de vie après la naissance, votre enfant aura un prélèvement de sang. L'ensemble des tests est réalisé sur quelques gouttes de sang prélevées au talon et recueillies sur papier buvard.

La carte buvard est envoyée au Laboratoire National de Santé qui l'analyse par les méthodes appropriées à chaque maladie.

Pour effectuer le dépistage, le consentement des parents est requis. Celui-ci s'effectue en signant sur la carte du test de Guthrie

COMMENT AUREZ-VOUS LES RÉSULTATS ?

Si les résultats sont normaux, votre enfant ne souffre pas de l'une des maladies dépistées. Les résultats ne vous seront pas rendus directement, mais seront disponibles à la maternité ou dans le service de pédiatrie qui a effectué le prélèvement.

Si l'un des tests présente un résultat anormal, vous en serez rapidement informés. Un deuxième prélèvement de sang sera nécessaire. Ce contrôle, réalisé dans les meilleurs délais, permettra de savoir si votre enfant est réellement atteint de la maladie.

Comme il existe une prise en charge adaptée pour chaque pathologie recherchée, celle-ci pourra rapidement être mise en place et permettra à l'enfant de se développer du mieux possible.



A close-up photograph of a hand gently holding a baby's foot. The foot is the central focus, showing the texture of the skin and the shape of the toes. The background is softly blurred, showing a patterned surface.

LES MALADIES
DÉPISTÉES

LA PHÉNYLCÉTONURIE

La phénylcétonurie est une maladie due à un défaut dans la transformation de la phénylalanine en tyrosine. La phénylalanine est un des composants de notre alimentation de tous les jours.

Une analyse spécifique permet de détecter dans le sang du bébé malade une augmentation anormale de la phénylalanine, ce qui empêche le cerveau du bébé de se développer normalement. Sans traitement les enfants développent des troubles neurologiques sévères et irréversibles, notamment une déficience mentale.

Un régime pauvre en phénylalanine commencé le plus tôt possible et poursuivi la vie durant permet un bon développement et une croissance normale des enfants atteints.

Le dépistage de cette maladie est réalisé systématiquement au Grand-Duché de Luxembourg depuis 1968.



FRÉQUENCE :

1/13 500 nouveau-nés



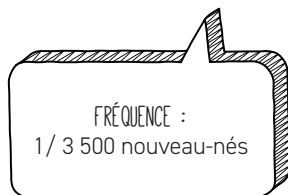
L'HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE

Les enfants atteints de cette maladie ont une production insuffisante d'une hormone produite par la thyroïde, la thyroxine. Or celle-ci est indispensable au bon développement cérébral du bébé.

En cas d'insuffisance de thyroxine, l'hypophyse produit un excès de TSH (thyreostimuline), qui est dosée lors du dépistage.

Le traitement consiste à administrer de la thyroxine par voie orale tous les jours, et permet à l'enfant de se développer normalement.

Le dépistage existe depuis 1978
au Grand-Duché de Luxembourg.



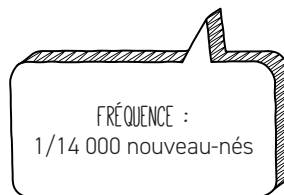
L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES

L'hyperplasie congénitale des surrénales est une maladie génétique entraînant la production anormale des hormones sécrétées par les glandes surrénales.

Cette maladie peut entraîner des déshydratations graves et des problèmes de développement génital. Le dépistage repose sur la concentration de l'hormone 17-OH Progestérone.

Le traitement consiste en l'administration quotidienne des hormones manquantes, par voie orale, pour toute la vie et permet une bonne croissance et un développement normal.

Ce dépistage existe au
Grand-Duché de Luxembourg depuis 2001.





LA DÉFICIENCE EN MCAD

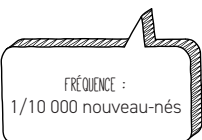
(Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase)

Chez les enfants atteints de déficit en MCAD, la métabolisation des graisses est perturbée et leur utilisation comme source d'énergie n'est pas possible. En cas de besoins énergétiques accrus (jeûnes, infections, fièvre, diarrhées, intervention chirurgicale...), les enfants peuvent faire des crises métaboliques d'hypoglycémies graves.

La méthode de détection est le dosage des acylcarnitines qui s'accumulent dans le sang du bébé malade.

La prise en charge consiste avant tout à éviter les périodes de jeûne et à assurer des apports suffisants en glucose pendant les périodes de besoin accru en énergie. Ces mesures doivent se poursuivre à vie.

Ce dépistage a été mis en place au Grand-Duché de Luxembourg depuis 2008.



LA MUCOVISCIDOSE

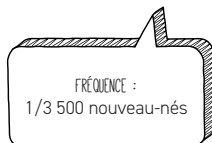
La mucoviscidose est une maladie génétique entraînant une viscosité excessive des sécrétions ayant des conséquences sur le bon fonctionnement de différents organes, notamment les poumons et le pancréas.

Cette maladie est responsable de troubles nutritionnels et d'une atteinte pulmonaire progressive qui fait la gravité de l'affection. Le diagnostic clinique est souvent tardif, ce qui est préjudiciable pour le malade.

Un test de dépistage par dosage de la trypsine permet de repérer les nouveau-nés suspects. Son interprétation peut nécessiter une étude du gène de la mucoviscidose par biologie moléculaire.

Une prise en charge précoce des malades permet de réduire la fréquence des manifestations cliniques, et d'assurer une meilleure qualité de vie.

Ce dépistage a été mis en place au Grand-Duché de Luxembourg en 2018



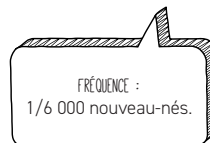
L'AMYOTROPHIE SPINALE (SMA)

La SMA est une maladie neuromusculaire génétique rare qui se caractérise par une faiblesse et une diminution progressive du volume musculaire causée par la dégénérescence et la perte des motoneurones, les cellules nerveuses qui reçoivent les informations de mouvement et les retransmettent aux muscles.

Il s'installe une paralysie progressive, en particulier sur les membres inférieurs, et y compris au niveau des muscles respiratoires.

Le dépistage repose sur la recherche d'une anomalie du gène SMN1 qui est à l'origine de la maladie.

Une prise en charge précoce des nourrissons (en phase pré-symptomatique) permet de limiter, voire prévenir le développement de la maladie. Ce dépistage a été mis en place au Grand-Duché de Luxembourg en 2024



SI VOUS AVEZ ENCORE DES QUESTIONS

Cette brochure peut répondre à certaines questions que vous vous posez. Elle ne remplace pas les informations que vous pouvez recevoir par le pédiatre, le médecin généraliste ou les professionnels de santé qui s'occupent de votre bébé.

Les résultats des examens de dépistage peuvent être d'une importance capitale pour la santé et l'avenir de votre bébé. La réalisation de ces examens n'est pas obligatoire mais vous est très vivement recommandée.

Le dépistage est gratuit, entièrement financé par le Ministère de la Santé





PROTECTION DES DONNÉES

Vos données personnelles et celles de votre enfant seront traitées afin de réaliser les analyses du dépistage néonatal et vous informer en cas de résultat positif. Les données relatives à ces tests sont conservées par le Laboratoire Nationale de Santé pour une période de 10ans et cela dans le respect du secret médical.

Pour en savoir plus sur la gestion de vos données personnelles et pour exercer vos droits, vous pouvez vous reporter à la politique de protection des données du LNS à l'adresse suivante :
<https://lns.lu/donnees-personnelles/>.

Afin d'assurer le suivi des dépistages, les données récoltées dans le cadre de ces tests ne pourront être communiquées qu'à des professionnels des soins de santé, notamment au médecin de la maternité.



LE GOUVERNEMENT
DU GRAND-DUCHÉ DE LUXEMBOURG
Ministère de la Santé
et de la Sécurité sociale

Direction de la santé

Division de la Médecine Préventive
13c, rue de Bitbourg,
L-1273 Luxembourg-Hamm



Laboratoire national de santé
Département de Biologie Médicale
Service de dépistage néonatal
1, rue Louis Rech L-3555 Dudelange



INFOLINE
MALADIES
RARES LUXEMBOURG

2021-2022

info@maladiesrares.lu

ADRESSES UTILES

978-2-919797-86-8

