

Dépistage chez les nouveau-nés au Grand-Duché de Luxembourg

dès le 3^{ème} jour de vie!

Sommaire

Préface du Ministre de la Santé	3
Quel intérêt de dépister très tôt certaines maladies?	5
Pourquoi un test chez tous les nouveau-nés?	5
Le test de dépistage, quand est-il réalisé?	6
Comment aurez-vous les résultats?	7
Les maladies dépistées dans le cadre du screening néonatal au Grand-Duché de Luxembourg	8
La phénylcétonurie	9
L'hypothyroïdie congénitale	10
L'hyperplasie congénitale des surrénales	11
La déficience en MCAD - Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency	12
Avez-vous encore des questions?	13
Adresses utiles	13
Consentement des parents	14

Chère future maman, cher futur papa,

Dans les premiers jours suivant la naissance de votre bébé, votre médecin traitant ou votre sage-femme vous informeront du programme national de dépistage néonatal. Ce programme existe depuis 1968 et concerne tous les nouveau-nés.

Le dépistage, aussi appelé «screening» néonatal, permet de repérer les enfants atteints de certaines maladies rares, souvent d'origine génétique, et **potentiellement graves**.

Il est important de diagnostiquer ces maladies le plus tôt possible, parce qu'il existe un traitement efficace. Ce traitement doit être commencé dès les premiers jours de vie pour prévenir les complications graves pour la santé de votre bébé, de déficiences sévères et même le décès de l'enfant.

Aujourd'hui, au Grand-Duché de Luxembourg, les 4 maladies suivantes sont dépistées:

- la phénylcétonurie,
- l'hypothyroïdie congénitale,
- l'hyperplasie congénitale des surrénales
- la déficience en MCAD.

Depuis le début du programme, plus de 100.000 bébés ont été testés. 42 enfants atteints ont été repérés et traités dès les premiers 15 jours de vie.

Cette brochure poursuit l'objectif de vous informer sur le dépistage néonatal au Grand-Duché de Luxembourg, les maladies recherchées, leur prise en charge et les services auprès desquels vous pouvez vous adresser en cas de questions.

Le dépistage de votre bébé, Un bon choix pour sa santé!

Mars Di Bartolomeo
Ministre de la Santé

Le Groupe National du Screening Néonatal du Grand-Duché de Luxembourg est chargé de mettre en œuvre et de surveiller le bon fonctionnement du dépistage néonatal des nouveau-nés.

Le Groupe est composé de représentants:

- du Laboratoire National de Santé,
- du Ministère de la Santé,
- de la Société Luxembourgeoise de Pédiatrie,
- de pédiatres spécialisés,
- de l'Association Nationale des Sages-femmes de Luxembourg,
- du Groupe de Travail Maladies Rares.



Quel intérêt de dépister très tôt certaines maladies?

Les tests de dépistage néonatal permettent de détecter chez les bébés certaines maladies qui ont des conséquences graves, si elles ne sont pas traitées très rapidement.

C'est pour cette raison que les tests de dépistage néonatal doivent se faire dans les premiers jours de vie de votre enfant.

Pourquoi un test chez tous les nouveau-nés?

A la naissance, les enfants atteints paraissent 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 bébé en soit atteint est faible.



Le test de dépistage, quand est-il réalisé?

Puisqu'il est très important de diagnostiquer les maladies le plus tôt possible, les tests seront réalisés à partir du 3^{ème} jour de vie.

Comment est-il réalisé?

Quelques gouttes de sang seront prélevées du talon de votre bébé et recueillies sur une carte buvard.

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

Comment aurez-vous les résultats?

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

Si un des tests montre 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 pour chaque pathologie recherchée un traitement adéquat, celui-ci pourra rapidement être mis en place et permettre à l'enfant de se développer en meilleure santé possible.

Les maladies dépistées dans le cadre du screening néonatal au Grand-Duché de Luxembourg



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 des aliments que nous mangeons chaque jour.

Une analyse spécifique permet de détecter dans le sang du bébé malade une augmentation anormale de la phénylalanine, ce qui empêche le cerveau de se développer normalement, si le patient n'est pas traité de façon adéquate.

Sans traitement, les enfants concernés développent des troubles neurologiques sévères et irréversibles, notamment une déficience mentale.

Un régime pauvre en aliments naturellement riches en phénylalanine (lait, viandes, poissons, œufs...), commencé dans les premières semaines de vie 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'hypothyroïdie congénitale

Les enfants atteints de l'hypothyroïdie congénitale ont une production insuffisante d'une hormone, **la thyroxine**, normalement produite par la glande thyroïde. Elle est indispensable à la croissance et au bon développement cérébral du bébé.

C'est cette TSH qui est dosée par le test de dépistage. Le traitement consiste à administrer de la thyroxine par voie orale, tous les jours, pendant toute la vie.

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

Quand la thyroxine est insuffisamment sécrétée, la glande hypophysaire produit en excès la TSH (Thyréostimuline).

Fréquence:
≈ 1/3.500 nouveau-nés



L'hyperplasie congénitale des surrénales

L'hyperplasie congénitale des surrénales est une maladie génétique qui est liée à une production anormale des hormones sécrétées par les glandes surrénales.

Cette maladie peut causer des déshydratations graves, des problèmes de croissance et une masculinisation des filles.

Le test de dépistage repose sur la concentration de l'hormone 17 OH - Progestérone.

Ce dépistage a été mis en place en 2001 au Grand-Duché de Luxembourg.

Le traitement consiste en l'administration quotidienne des hormones manquantes, par voie orale, pendant toute la vie.

Fréquence:
≈ 1/14.000 nouveau-nés



La déficience en MCAD Medium Chain Acyl CoA Dehydrogenase Deficiency

Chez les personnes atteintes du déficit en MCAD, la métabolisation des graisses est perturbée et leur utilisation comme source d'énergie est empêchée.

En cas de besoins énergétiques accrus, lors de périodes de jeûne, d'infections, de maladies fébriles, de diarrhées et de vomissements, ces personnes peuvent subir des crises métaboliques graves.

La technique utilisée pour la détection est la mesure des acylcarnitines.

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

La prise en charge consiste avant tout à éviter les périodes de jeûne et assurer des apports suffisants en glucose pendant les périodes de besoins énergétiques accrus: infections, maladies fébriles, vomissements, diarrhées et autres. Ces mesures doivent être poursuivies à vie.

Fréquence:
≈ 1/10.000 nouveau-nés



Avez-vous encore des questions?

Cette brochure peut répondre à certaines de vos questions sur le dépistage néonatal et les maladies détectées.

Elle ne remplace pas les informations que vous pourrez recevoir de votre pédiatre, votre médecin généraliste ou des professionnels de santé qui s'occupent de votre enfant.

Adresses utiles

Groupe National du Screening Néonatal
Ministère de la Santé
Villa Louvigny, Allée Marconi
L-2120 Luxembourg

Laboratoire National de Santé
Service de Dépistage Néonatal
42, rue du Laboratoire
L-1911 Luxembourg

Consentement des parents

Chers parents,

Le screening néonatal est effectué chez tous les nouveau-nés du Grand-Duché de Luxembourg.

Ce dépistage est fortement recommandé pour toutes les maladies susmentionnées.

Si vous ne souhaitez pas, après lecture de cette brochure, que votre bébé bénéficie du dépistage, nous vous demandons d'en parler à votre gynécologue ou votre pédiatre.

Le refus du dépistage pour votre bébé vous impose de signer un formulaire de non-consentement pour exclure votre enfant de ce programme.

Si vous pensez que votre bébé n'a pas été dépisté, veuillez en parler à votre pédiatre.



Ministère de la Santé
Villa Louvigny, Allée Marconi
L-2120 Luxembourg