



UniversitätsKlinikum Heidelberg



Dépistage néonatal à Heidelberg

Information pour les parents

Chers parents,

La naissance de votre enfant est imminente ou vient tout juste d'avoir lieu. Nous vous souhaitons le meilleur pour votre enfant. La plupart des enfants naissent en bonne santé et le resteront. Cependant, il existe quelques rares maladies congénitales à priori non détectables par des signes cliniques externes chez le nourrisson. Si elles ne sont pas traitées, ces maladies peuvent engendrer des lésions graves qui peuvent induire un handicap physique ou mental chez l'enfant. Dans une approche de prévention et de dépistage de ces maladies, il est fortement recommandé de soumettre tout nouveau-né au dépistage néonatal (Neugeborenen-screening). La participation -gratuite- reste néanmoins volontaire. Ainsi le dépistage néonatal ne pourra être effectué qu'après réception du formulaire de consentement ci-joint signé par les parents de l'enfant, ou par son tuteur légal.

Le dépistage néonatal comporte deux sous-parties distinctes : le dépistage néonatal de maladies métaboliques et endocriniennes (« hormonales ») congénitales d'une part et le dépistage néonatal de la mucoviscidose d'autre part.

Dépistage néonatal de maladies métaboliques et endocriniennes congénitales

Les troubles métaboliques congénitaux non dépistés peuvent être à l'origine de lésions des organes, d'un handicap physique ou mental, et dans certains cas peut mener au décès de l'enfant. Un dépistage précoce permet d'empêcher l'apparition de la maladie ou d'atténuer son cours en ayant recours à des médicaments et/ou à une nutrition spécifiques. Le diagnostic se fait à l'aide de quelques gouttes de sang prélevé au talon ou des veines entre le deuxième et le troisième jour de vie du nourrisson. Après le prélèvement, le sang est déposé sur papier-filtre et envoyé au laboratoire d'analyse. Les différentes maladies faisant l'objet du dépistage néonatal ainsi que le déroulement exact sont détaillés d'avantage dans les pages suivantes.

Dépistage néonatal de la mucoviscidose

Il vous est également proposé d'effectuer, en parallèle du dépistage néonatal de maladies métaboliques et endocriniennes congénitales un dépistage de la mucoviscidose à partir du même prélèvement de sang. Les enfants atteints de mucoviscidose sont sujet d'une inflammation permanente en raison de production d'un mucus visqueux dans les poumons et autres organes. Ces enfants ont en règle générale un poids inférieur à la normale et grandissent très mal. Dans les cas les plus graves les poumons sont obstrués et ne peuvent plus fonctionner normalement. Le but du dépistage de la mucoviscidose est de détecter la maladie le plus tôt possible pour initier au plus vite le traitement nécessaire. Un traitement rapide améliore considérablement la qualité de vie et augmente la longévité de l'enfant. Pour pouvoir effectuer le dépistage néonatal de la mucoviscidose conformément à la loi du diagnostic génétique il est impératif d'avoir eu au préalable un entretien explicatif avec un médecin. Plus d'informations concernant la mucoviscidose sont à votre disposition dans les pages suivantes.

Une fois le diagnostic accompli, le prélèvement de sang de votre enfant sera conservé pendant 3 mois puis sera détruit, conformément à la loi. En cas de diagnostic positif nous vous prions de nous accorder le droit de transmettre vos données à notre centre partenaire afin que des examens de contrôles puissent se dérouler et garantir un diagnostic définitif correct.

UniversitätsKlinikum Heidelberg
Zentrum für Kinder- und Jugendmedizin
Dietmar Hopp Stoffwechszentrum
Neugeborenen-Screening
Im Neuenheimer Feld 669
69120 Heidelberg

Tel. 06221 56-8278; 8475
Fax 06221 56-4069

www.neugeborenen-screening.uni-hd.de

Dépistage néonatal de maladies métaboliques et endocriniennes congénitales

Il existe quelques rares maladies métaboliques et hormonales congénitales à priori non détectables par des signes cliniques externes chez le nourrisson. Environ 1 nouveau-né sur 1200 est touché par une de ces maladies. Non-traités ces maladies peuvent mener à de graves lésions d'organes qui peuvent induire un handicap physique ou mental chez l'enfant. Depuis plus de 45 ans, afin de détecter ces maladies, il est conseillé à tous les parents de soumettre leur nouveau-né à une analyse de sang de dépistage et de prévention communément appelée « dépistage néonatal ou Neugeborenencreening ».

Pourquoi un tel dépistage ?

De rares troubles congénitaux du métabolisme et des fonctions organiques doivent être identifiés à temps. En effet, grâce à un traitement précoce, c'est-à-dire le plus tôt possible après la naissance, les conséquences d'une maladie congénitale peuvent être la plupart du temps écartées ou atténuées.

Quand et comment le dépistage sera-t-il réalisé?

Lors du deuxième ou troisième jour de vie de votre enfant (37 à 72 heures après la naissance), conjointement au second bilan de santé du nourrisson (le „U2“) quelques gouttes de sang seront prélevées (du talon ou d'une veine). Le sang sera déposé sur un papier-filtre et une fois sec, il sera immédiatement envoyé au laboratoire de dépistage. Là, tous les prélèvements y sont analysés par des moyens de détection extrêmement sensibles. Les coûts du dépistage est pris en charge soit par la caisse de maladie soit par l'hôpital.

Quelles maladies sont recherchées?

Les maladies qui peuvent faire l'objet du diagnostic par prélèvement sanguin du nourrisson sont définies par une directive de la Commission Fédérale des Médecins et des Assurances Maladies (Gemeinsamer Bundesausschuß der Ärzte und Krankenkassen; GBA). Il s'agit à l'heure actuelle de 12 maladies métaboliques et de 2 troubles endocriniens. Les symptômes et conséquences de ces maladies sont décrits en détail ci-dessous.

Environ 1 sur 1200 nouveau-né est touché par une de ces maladies. Dans la plupart des familles concernées il n'y a pas d'antécédents familial connus. Le dépistage néonatal est de ce fait un outil précieux permettant le cas échéant de brider les possibles troubles du développement physique et cognitif avant même leur apparition néfaste. À l'aide du diagnostic seul il est impossible d'identifier un risque familial.

Qui connaît les résultats du dépistage?

Le résultat du dépistage néonatal sera envoyé par écrit quelques jours plus tard à l'expéditeur du prélèvement sanguin du laboratoire de dépistage. Celui-ci prévendra les parents uniquement en cas de suspicion. En cas d'urgence et si par exemple l'expéditeur n'est pas joignable, les parents seront avertis directement par le laboratoire. Pour cette raison et afin de pouvoir vous contacter il vous est prié de communiquer votre adresse et le numéro de téléphone auquel vous serez joignable dans les jours suivant la naissance. Tout la procédure c'est à dire un dépistage précoce suivi d'un traitement immédiat d'un nourrisson concerné par une maladie rare est uniquement possible si toutes les personnes impliquées –parents, pédiatres, personnel de l'hôpital et laboratoire- travaillent étroitement ensemble sans perdre de temps.

Que signifie le résultat du test?

Le résultat de ce test ne représente en aucun cas un diagnostic médical. Selon les résultats obtenus, les maladies faisant objet du dépistage peuvent soit être exclues ou suspectées. En cas de suspicion, il sera nécessaire de faire des examens complémentaires ou de répéter le dépistage. Cependant il peut arriver de devoir répéter le dépistage en cas de prélèvement sanguin non-concluant ou insuffisant sur le papier filtre.

Peut-on guérir ces maladies?

Toutes les maladies métaboliques et endocriniennes mentionnées ci-dessous ne sont pas guérissables. Toutefois, les conséquences de celles-ci peuvent être soit enrayées, soit considérablement atténuées par un traitement précoce et adapté. En fonction de la maladie, ce traitement consiste à suivre un régime alimentaire spécial et /ou en une prise de médicaments. Des spécialistes des maladies métaboliques et endocriniens sont à votre service en cas de maladie suspectée ou déclarée.

Maladies faisant l'objet du dépistage néonatal

Le syndrome adréo-génital ou hyperplasie congénitale des glandes surrénales

Troubles endocriniens causés par un déficit des glandes surrénales : formes virilisantes chez la fille, évolution mortelle par crise de perte de sel. Traitement hormonal, bon pronostic (concerne env. 1/10 000 des nouveau-nés).

La maladie du sirop d'érable

Anomalie du métabolisme des acides aminés: handicap mental, coma, évolution mortelle possible. Traitement par régime adapté, souvent bon pronostic (concerne env. 1/200 000 des nouveau-nés).

Le déficit en biotinidase

Déficit métabolique de la vitamine biotine : éruption cutanée, crises métaboliques, retard mentaux, évolution mortelle possible. Traitement efficace par biotine, très bon pronostic (concerne env. 1/80 000 des nouveau-nés).

Anomalie métabolique de carnitine

Anomalie métabolique d'acides gras: crises métaboliques, coma, évolution mortelle possible. Traitement par régime spécial, très bon pronostic (concerne env. 1/100 000 des nouveau-nés).

La galactosémie

Défaut de production par l'organisme d'un sucre d'origine alimentaire (la galactose): Opacité de la lentille, troubles moteurs et mentaux, insuffisance hépatique, évolution mortelle possible. Régime alimentaire adapté, souvent bon pronostic (concerne env. 1/40 000 des nouveau-nés).

Acidurie glutarique de type 1

Défaut de production des acides aminés: subite crises métaboliques provoquant des mouvements anormaux graves. Traitement par régime spécial, souvent bon pronostic (concerne env. 1/80 000 des nouveau-nés).

L'Hypothyroïdie congénitale

Insuffisance en hormones thyroïdienne: troubles importants du développement moteur et retard mental. Traitement hormonal, bon pronostic, très bon pronostic (concerne env. 1/4 000 des nouveau-nés).

L'Acidurie isovalérique

Anomalie métabolique des acides aminés: retard mentaux, coma, évolution mortelle possible. Traitement efficace par régime spécial, très bon pronostic (concerne env. 1/50 000 des nouveau-nés).

Le déficit en LCHAD-, VLCAD

Anomalie métabolique d'acides gras en chaîne très longues: crises métaboliques, coma, faiblesse musculaire, myocardiopathie, évolution mortelle possible. Traitement par régime spécial, éviter des périodes de faim, souvent bon pronostic (concerne env. 1/80 000 des nouveau-nés).

Le déficit en MCAD

Anomalie due à un gain d'énergie d'acides gras : hypoglycémie, coma, évolution mortelle possible. Traitement évitant toute période de faim, très bon pronostic (concerne env. 1/10 000 des nouveau-nés).

La phénylcétonurie

Déficit du métabolisme de l'acide aminé phénylalanine: non traitée entraîne un retard mental. Par régime spécial approprié le traitement s'avère efficace, très bon pronostic (concerne env. 1/10 000 des nouveau-nés).

Remarque

Un traitement pris à temps ne peut guérir totalement les conséquences de toutes les maladies. Toutefois, dans la plupart des cas, un traitement médical rapide permet à l'enfant concerné de grandir normalement.

Collecte et traitement de données

Le papier filtre contient en plus du prélèvement sanguin les informations suivantes : date de naissance et nom de l'enfant, la semaine de gestation ainsi que votre nom, adresse et numéro de téléphone afin de pouvoir vous contacter en cas d'urgence. Ces données sont reçues par le service de dépistage néonatal du centre de médecine pour enfants et adolescents à Heidelberg. Toutes les données personnelles de l'enfant et des parents y sont enregistrées électroniquement et sont conservées pour une période de 10 ans. Cette durée est réglementée par le droit relatif au traitement des données médicales auquel le résultat du dépistage est assujéti en tant que diagnostic médical. Nous vous garantissons que seuls les employés qui doivent travailler avec ces données y ont accès. Passé le délai des 10 ans, les fichiers seront effacés. Ces coordonnées ainsi que les essais sanguins ne seront en aucun cas utilisés à d'autres fins et ne sont en aucun cas transmis à de tiers.

Excédents de sang prélevés lors de l'analyse

Le papier filtre contenant le surplus sanguin est conservé pendant 3 mois avant d'être détruit.

Droit de rétraction

La participation à ce dépistage est facultative. Vous pouvez à tout moment faire opposition à votre accord préalable. Dans ce cas, le papier filtre sera détruit et les données personnelles enregistrés rendues inaccessibles.

Si vous êtes d'accord à faire le dépistage néonatal pour des maladies congénitales métaboliques/ endocriniennes et le dépistage de la mucoviscidose pour votre enfant, alors signez le formulaire sur la page précédente.

Si au contraire vous voulez uniquement faire participer votre enfant à une partie du dépistage néonatale, alors signez svp sur le formulaire sur cette page.

Nom de l'enfant : _____

Date de naissance: _____
(ou étiquette)

J'ai / nous avons reçu le matériel d'information au sujet du dépistage néonatal et j'ai été/ nous avons été suffisamment informés. J'ai été /nous avons été informés des conséquences négatives d'un dépistage néonatal partiel pour mon/notre enfant (maladies non détectées qui peuvent conduire à un handicap et à la mort).

Consentement partiel

(Svp, signez chaque point avec lequel vous êtes d'accord).

Je suis/ nous sommes d'accord pour l'analyse et la transmission des données personnelles requises pour:

- Le dépistage néonatale pour les maladies congénitales métaboliques/endocriniennes (p2)

Date, Signature et nom en lettres capitales d'au moins un des tuteurs

- Dépistage pour la mucoviscidose (p5)

Date, Signature et nom en lettres capitales d'au moins un des tuteurs

- Dans le cas où il devrait s'avérer que les résultats du dépistage nécessitent un diagnostic de confirmation je suis/ nous sommes d'accord pour la transmission des données du centre de dépistage néonatal de Heidelberg au centre de suivi jusqu'à clarification du diagnostic exact (Tracking des données transmises).

Date, Signature et nom en lettres capitales d'au moins un des tuteurs

Date, Signature et nom en lettres capitales du médecin suivant §8 article 1 GenDG

Ce consentement est conservé par l'expéditeur de l'échantillon biologique.

L'accord, l'accord partiel ou le refus au dépistage néonatal doit être mentionné sur le papier filtre aux endroits prévus à cet effet.

Dépistage néonatal de la mucoviscidose

Il vous est également proposé de faire en parallèle au dépistage néonatal de maladies métaboliques et endocriniennes congénitales un dépistage de la mucoviscidose à partir du même prélèvement de sang. Le but du dépistage de la mucoviscidose est de détecter la maladie le plus tôt possible pour initier au plus vite le traitement nécessaire. Un traitement rapide améliore considérablement la qualité de vie et augmente la longévité de l'enfant. La particularité du dépistage de la mucoviscidose est dû au fait qu'il est soumis aux réglementations spécifiques de la loi du diagnostic génétique. Les informations suivantes sont mises à votre disposition pour que vous puissiez mieux vous préparer à l'entretien explicatif que vous allez avoir avec le médecin.

Qu'est-ce la mucoviscidose ?

La mucoviscidose également connue sous le nom de fibrose kystique est une maladie héréditaire qui touche environ 1 enfant sur 3.300. La maladie est due à une mutation génétique dans le gène CFTR qui entraîne dans les cellules glandulaires une perturbation des échanges des sels. Ceci est à l'origine de la production d'un mucus visqueux dans les poumons et autres organes provoquant ainsi leur inflammation permanente. La gravité de la maladie peut varier fortement en fonction de mutations génétiques impliquées. Dans de nombreux cas on observe également un pancréas peu fonctionnel c'est pourquoi beaucoup d'enfants atteints de mucoviscidose ont un poids insuffisant et grandissent très mal. L'inflammation répétitive et l'obstruction des poumons peuvent entraîner dans les cas les plus graves, leur dysfonctionnement.

Comment peut-on traiter la mucoviscidose ?

La mucoviscidose est une maladie incurable. Néanmoins les différentes approches thérapeutiques permettent une amélioration considérable du cours de la maladie et/ ou l'apaisement des symptômes engendrant une augmentation continue de l'espérance de vie des personnes atteintes. Le traitement consiste en physiothérapie et thérapie d'inhalations, une alimentation très calorifique ainsi que de médicaments. De plus il est conseillé de suivre régulièrement des examens de contrôles dans des instituts spécialisés afin de détecter tout changement potentiel et ainsi pouvoir directement adapter les soins.

Pourquoi le dépistage de la mucoviscidose est-il judicieux ?

Le dépistage de la mucoviscidose sert à rapidement diagnostiquer la maladie. La mise en place immédiate du traitement permet un meilleur développement de l'enfant, une vie plus saine et de ce fait d'augmenter son espérance de vie.

Comment se déroule le dépistage de la mucoviscidose ?

Le dépistage de la mucoviscidose a lieu au même moment et par le biais du même échantillon sanguin que pour le dépistage néonatal des maladies métaboliques et endocriniennes congénitales. Un prélèvement sanguin supplémentaire n'est donc généralement pas nécessaire.

Au laboratoire, le papier filtre contenant le prélèvement sanguin est assujéti à l'analyse de l'enzyme trypsine immuno-réactive (TIR). Lorsque la concentration de cette enzyme est plus élevée que la normale un deuxième test est fait, il se porte sur la « protéine associée à la pancréatite » (PAP). Si ce deuxième test est également positif, un test génétique est effectué pour connaître la ou les mutations spécifique(s) responsables de la mucoviscidose. L'identification d'une ou plusieurs mutations en plus des tests positifs précédents signifie un soupçon de mucoviscidose qui devra être vérifié ultérieurement. Une vérification directe omettant les différentes méthodes de diagnostic se fait dans les cas de figure où la concentration en IRT est très significativement supérieure à la normale. La combinaison des différents tests successifs permet d'augmenter la fiabilité et la précision des résultats. Toutefois il existe très rarement des cas d'enfants atteints de mucoviscidose ayant eu des résultats négatifs lors du dépistage néonatal. Pour pouvoir effectuer le dépistage néonatal de la mucoviscidose conformément à la loi du diagnostic génétique il est impératif d'avoir au préalable un entretien explicatif avec un médecin. Dans le cas où l'accouchement a été accompagné d'une sage-femme ou d'une aide-soignante, il est encore possible d'en discuter avec un médecin et d'effectuer le test jusqu'à 4 semaines de vie du nourrisson, par exemple pendant le contrôle U2. Dans ce cas précis, un nouveau prélèvement sanguin est nécessaire. Il est à préciser que le dépistage néonatal des maladies métaboliques et endocriniennes congénitales doit être effectué dans les 72h car contrairement à la mucoviscidose la mise en place précoce du traitement est décisif pour la plupart des maladies.

L'échantillon sanguin de votre enfant est conservé après l'analyse pendant 3 mois avant d'être détruit.

Comment est-on informé du résultat du dépistage néonatal et que se passe-t-il ensuite ?

Le laboratoire d'analyse informe l'expéditeur de l'échantillon, c'est-à-dire le médecin, du résultat du dépistage dans les 14 jours. Un résultat normal vous sera uniquement communiqué sur demande explicite. En revanche le médecin vous contactera lorsque le résultat du dépistage est alarmant et vous dirigera vers un centre spécialisé de la mucoviscidose. Cependant un résultat alarmant ne signifie pas forcément que votre enfant est effectivement atteint de la maladie. En effet ce n'est environ qu'un enfant sur cinq ayant un résultat de dépistage alarmant qui est réellement atteint de la maladie. Ceci-dit dans ce cas la probabilité que votre enfant soit porteur de maladie est plus élevée. Les porteurs de maladies sont en bonne santé mais peuvent le transmettre à leur descendant. Dans tous les cas un conseil génétique vous est proposé afin que vous puissiez mieux comprendre la signification du résultat alarmant.

Le centre de mucoviscidose va dans un premier temps procéder à un test de confirmation qui consiste en règle générale en un test de sueur et pourra vous conseiller davantage. Ce dernier test est sans danger et sans douleur pour l'enfant et le résultat de celui-ci vous sera directement communiqué. Il est néanmoins possible que d'autres examens cliniques ultérieurs soient nécessaires.

Vous décidez pour votre enfant

La participation au dépistage de la mucoviscidose est volontaire et les coûts sont couverts par les caisses d'assurance maladies. Le résultat du dépistage est assujéti au secret professionnel médical et ne peut pas être transmis à des tiers sans votre accord. Le laboratoire d'analyse transmet directement le résultat à la personne qui est tenue de vous informer en cas de résultat alarmant. Vous avez à tout moment un droit de rétractation. En cas de doute ou de questions les médecins se tiennent à votre disposition.

Le dépistage de la mucoviscidose est conseillé par la commission du diagnostic génétique de l'Institut « Robert-Koch-Institut ».

Consentement pour le dépistage néonatal

Si vous êtes d'accord pour faire le dépistage néonatal pour des maladies congénitales métaboliques/ endocriniennes et le dépistage de la mucoviscidose pour votre enfant, veuillez signer le formulaire sur cette page. Si au contraire vous voulez uniquement faire participer votre enfant à une partie du dépistage néonatal, alors signez svp sur le formulaire au verso de la page.

Nom de l'enfant: _____

Date de naissance : _____

(ou étiquette)

- J'ai / nous avons reçu le matériel d'information au sujet du dépistage néonatal et j'ai été/ nous avons été suffisamment informé(e)(s).
- Je suis/ nous sommes d'accord pour la participation au dépistage néonatal de mon/ de notre enfant pour les maladies congénitales métaboliques/ endocriniennes et pour la mucoviscidose, ainsi que de la transmission des données personnelles requise.
- Dans le cas où il devrait s'avérer que les résultats du dépistage nécessitent un diagnostic de confirmation je suis/ nous sommes d'accord pour la transmission des données du centre de dépistage néonatal de Heidelberg au centre de suivi jusqu'à clarification du diagnostic exact (Tracking des données transmises).
- J'ai été /nous avons été informé (e)(s) sur la nécessité de faire un deuxième examen médical jusqu' au _____(date) aufgeklärt. (Un deuxième examen médical est rarement nécessaire).
- Je / nous refuse/refusons le dépistage néonatal pour mon/notre enfant. J'ai été /Nous avons été informés des conséquences négatives pour mon/ pour notre enfant qui peuvent s' en suivre (maladies non détectées qui peuvent conduire à un handicap et à la mort).

Date, Signature et nom en lettres capitale d'au moins un des tuteurs

Date, Signature et nom en capitale du médecin suivant §8 article 1 GenDG

Ce consentement est conservé par l'expéditeur de l'échantillon biologique.

L'accord, l'accord partiel ou le refus au dépistage néonatal doit être mentionnée sur le papier filtre aux endroits prévus à cet effet.

