

Les maladies dépistées à la naissance

Dans les jours qui suivent la naissance, à la maternité, un peu de sang est prélevé sur le talon du nouveau né. Cet examen permet de rechercher cinq maladies dont le diagnostic doit être fait très tôt pour en permettre une prise en charge précoce et en diminuer ainsi les conséquences. Quelles sont ces maladies ?

La phénylcétonurie

- Elle est dépistée à la naissance chez tous les enfants depuis 1978.
- C'est une maladie génétique qui touche un enfant sur 15 000 à 17 000 environ (50 enfants par an en France).
- Elle est due à l'absence ou à la diminution des taux d'une enzyme (la phénylalanine hydroxylase), chargée de dégrader la phénylalanine dans l'organisme. La phénylalanine est une substance (acide aminé) apportée par les protéines alimentaires.
- L'accumulation de phénylalanine dans l'organisme provoque une atteinte du système nerveux entraînant un retard mental.
- Le dosage de la phénylalanine dans le sang prélevé peu après la naissance permet de faire le diagnostic.
- Si le taux est trop élevé, on met en place un régime qui exclut les aliments riches en phénylalanine. Ce régime doit être poursuivi en général pendant au moins dix ans et repris lors des grossesses. Il permet un développement mental satisfaisant.

L'hypothyroïdie congénitale

- Elle est dépistée à la naissance chez tous les enfants depuis 1978.
- C'est une maladie qui touche 1 enfant sur 3 500 et est liée à une insuffisance de production d'hormones par la thyroïde ou à une mauvaise qualité de ces hormones. Les hormones thyroïdiennes sont en particulier nécessaires à la croissance et à la maturation de l'os et du système nerveux.
- L'insuffisance en hormones thyroïdiennes entraîne un retard de croissance (pouvant aller jusqu'au nanisme) et un déficit intellectuel plus ou moins marqué.
- Le diagnostic se fait grâce au dosage, dans le sang prélevé au talon du nouveau-né, d'une hormone qui stimule la thyroïde (TSH).

- En cas de positivité, un traitement par hormones thyroïdiennes est débuté dès les premiers jours et poursuivi tout au long de la vie. Ce traitement permet un développement normal.

L'hyperplasie congénitale des surrénales

- Elle est dépistée systématiquement à la naissance depuis 1996.
- C'est une maladie génétique qui atteint un enfant sur 15 000 à 20 000. Elle est liée à une anomalie de la production par les glandes surrénales (situées au-dessus des reins) de certaines hormones dont l'une en particulier intervient dans la bonne utilisation du sel par l'organisme. Lorsque cette hormone est absente ou à des taux très faibles, il y a un risque de déshydratation très grave.
- Le diagnostic se fait grâce au dosage d'une hormone produite par les surrénales : la 17 hydroxy progestérone.
- Le traitement (par des hormones) doit être commencé le plus tôt possible, si possible avant le 15^e jour de vie.

La mucoviscidose

- Elle est dépistée systématiquement à la naissance depuis 2002.
- C'est une maladie génétique qui touche 1 enfant sur 3 000 environ.
- Elle est caractérisée par une anomalie de diverses sécrétions de l'organisme : au niveau de l'appareil respiratoire, de l'appareil digestif, de la peau (sueur). Elle se traduit notamment par des infections respiratoires à répétition et des troubles digestifs.
- Le diagnostic repose sur le dosage sanguin d'une enzyme, la trypsine, avec confirmation dans les cas positifs par un test génétique.

- La mise en route précoce d'un traitement par kinésithérapie, antibiotiques, régime alimentaire permet d'améliorer le pronostic de la maladie.

La drépanocytose

- Cette maladie génétique qui atteint les populations noires est dépistée depuis 1996 chez les enfants nés dans les départements d'outre-mer et chez certains enfants nés en France métropolitaine (ceux dont les parents ont pour origine les Antilles, la Guyane, l'Afrique subsaharienne, la Réunion...).

- C'est une maladie génétique qui se caractérise par une anomalie de l'hémoglobine, constituant des globules rouges transportant l'oxygène. Elle provoque une anémie, une tendance aux infections pulmonaires et osseuses, des obstructions des vaisseaux.
- Une prise en charge précoce avec prévention des infections, des anémies profondes et des situations susceptibles de déclencher des crises drépanocytaires permet d'empêcher ou de retarder l'apparition de complications graves.



Cachet du médecin