

# DÉPISTAGE NÉONATAL :

*Pour la santé  
de votre bébé*



## ***Pourquoi mon bébé est-il testé ?***

Pour s'assurer que la santé de votre bébé soit aussi bonne que possible. Une analyse de sang fournit des renseignements importants sur la santé de votre bébé que vous ou votre médecin ne pourriez pas obtenir autrement. Le Programme de dépistage néonatal identifie les nourrissons, qui sont peu nombreux, qui peuvent avoir une maladie rare et les nourrissons qui ont été exposés au VIH, le virus qui cause le SIDA. Un diagnostic et un traitement faits très tôt peuvent souvent empêcher des maladies graves.

## ***Est-ce que le dépistage néonatal est un nouveau programme ?***

Non. Chaque état a son programme de dépistage néonatal. Le programme de l'état de New York a commencé en 1965. L'enfant peut être atteint de certaines maladies très tôt – même dans les premiers jours de sa vie. C'est pour cela que les analyses et le diagnostic rapides sont très importants.

## ***Pour combien de maladies mon bébé est-il testé ?***

Leur nombre a augmenté de 1 en 1965 à plus de 40 aujourd'hui. Elles sont indiquées au dos de cette brochure. Ces maladies sont assez rares, mais généralement graves. Certaines d'entre elles peuvent même mettre sa vie en danger. D'autres peuvent ralentir son développement physique, provoquer un retard mental ou d'autres problèmes si elles ne sont pas dépistées et traitées à temps.

*Le traitement précoce est très important !*

## ***Mais mon bébé a l'air très sain. Est-ce que ces analyses sont vraiment nécessaires ?***

Oui. La plupart des nourrissons atteints d'une maladie identifiable par le Programme de dépistage néonatal ne présentent pas de signes de maladie immédiatement après la naissance. Grâce à des analyses spéciales faites en laboratoire, ce Programme est capable d'identifier un bébé qui peut avoir une de ces maladies et prévenir le médecin de l'enfant que des soins spéciaux sont nécessaires. D'habitude, cela peut être fait avant que le bébé ne tombe malade.

## ***Mais les enfants dans notre famille n'ont jamais de problèmes pareils...***

Les parents qui ont déjà eu des enfants sains ne s'attendent pas à des problèmes, et ils ont presque toujours raison. Ces maladies sont plutôt rares, et votre enfant a d'excellentes chances d'en avoir aucune.

## ***Comment mon bébé est-il testé ?***

Toutes les analyses sont faites avec le même petit échantillon de sang obtenu en piquant le talon du bébé. Cet échantillon est d'habitude prélevé le jour où le bébé sort de l'hôpital. Il est envoyé pour analyse aux laboratoires du Département de la Santé de l'état, à Albany.

## ***Est-ce que je recevrai les résultats de l'analyse ?***

Le médecin ou la clinique de votre bébé sera au courant des résultats et vous contactera immédiatement si quelque chose n'est pas normal. Mais, comme tout parent consciencieux, vous devriez demander les résultats vous-même quand vous amenez votre bébé chez le médecin ou à la clinique pour son premier examen. Le formulaire rose que l'infirmière vous donnera vous expliquera comment obtenir les résultats de l'analyse de votre médecin.

## ***Si tous les résultats sont normaux, est-ce que cela veut dire que mon bébé est en bonne santé ?***

Le Programme de dépistage néonatal ne permet de découvrir que quelques-unes des maladies qu'un nourrisson pourrait avoir. En outre, chez certains enfants ces maladies ne sont pas découvertes à cause des différences dans la façon dont le sang est prélevé ou de la différence entre la façon dont les tests sont effectués. Amenez votre bébé chez le médecin ou à la clinique régulièrement. Faites toujours attention au comportement imprévu de votre bébé et appelez un médecin immédiatement si quelque chose n'a pas l'air de bien aller.

## ***Est-ce qu'une "deuxième analyse" veut dire que mon bébé est malade ?***

Pas nécessairement. Une deuxième prise de sang peut être nécessaire pour plusieurs raisons, le plus souvent parce que le premier échantillon ne contenait pas assez de sang pour faire les onze analyses. Cela ne veut pas dire que quelque chose ne va pas chez votre bébé. Cela veut simplement dire qu'un autre échantillon doit être pris pour faire toutes les analyses.

Souvent, quand les premiers résultats des analyses indiquent un problème, ils ne sont pas jugés définitifs avant que les nouvelles analyses soient effectuées. Cela nécessite un autre échantillon de sang. En général, le médecin ne considère qu'il est nécessaire de faire un examen supplémentaire que si les résultats sont anormaux pour la deuxième fois. Dans des cas très rares, à cause de la gravité potentielle de certaines maladies, le médecin traite l'enfant immédiatement, en attendant les résultats de la deuxième série d'analyses. Donc, si on vous informe que les analyses de votre bébé doivent être refaites, agissez rapidement et les nouvelles analyses seront répétées *immédiatement*.

## ***Et si mon bébé a une de ces maladies ? Peut-il être guéri ?***

Aucune de ces maladies n'est curable. Mais, leurs effets peuvent être diminués – et souvent complètement évités – si on commence un régime spécial ou un autre traitement médical à temps. La plupart de ces maladies sont très difficiles à traiter, et leur traitement doit être coordonné par un spécialiste.

Dans le cas du VIH, moins de dix pour cent des bébés dont les résultats de l'analyse sont positifs sont réellement infectés et auront besoin d'un traitement.

## ***Si ce bébé est malade, est-ce que le suivant le sera aussi ?***

Cela dépend de la maladie. Certaines maladies sont génétiques et héritées par les enfants de leurs parents. Plusieurs familles demandent une consultation génétique pour mieux comprendre comment leur enfant a eu la maladie et quels sont les risques pour leurs futurs enfants et les autres membres de la famille. D'autres maladies, comme l'hypothyroïdisme et le VIH, ne sont pas héréditaires. L'hypothyroïdisme a plusieurs causes. L'infection au VIH est causée par un virus, pas par un gène.

## ***Pourquoi mon bébé est-il testé pour le VIH ?***

Le VIH peut être transmis par la mère infectée à son bébé avant sa naissance, pendant l'accouchement ou par l'allaitement. Si un bébé a des anticorps du VIH, cela veut dire que la mère a le virus. Dans l'état de New York, la plupart des femmes enceintes sont testées pour le VIH pendant les soins prénatals. Dans le cas contraire, elles sont testées pendant l'accouchement. Le dépistage néonatal est une mesure de protection pour celles qui n'ont pas été testées. Si le test de VIH est positif, la mère et l'enfant doivent recevoir des soins médicaux.

Idéalement, la mère devrait prendre des médicaments pour prévenir la transmission du VIH pendant la grossesse et l'accouchement, et le bébé doit recevoir des médicaments immédiatement après la naissance. Sans traitement, il y a une chance sur quatre qu'un enfant né d'une mère infectée du VIH soit aussi infecté. Grâce au traitement, cette possibilité est réduite à une chance sur douze.

Les résultats des tests de VIH sont confidentiels. Pour obtenir plus d'information sur le VIH, composez 1-800-541-AIDS (service en anglais) ou 1-800-233-SIDA (service en espagnol).

## ***Combien coûtent ces tests ?***

Rien. Le coût de ces tests est couvert par les fonds spéciaux du gouvernement de l'état de New York et du gouvernement fédéral.

## ***Comment puis-je assister le médecin à aider mon enfant ?***

Si votre médecin vous demande d'amener votre bébé pour une autre analyse, faites-le aussi vite que possible. Si votre enfant a une maladie, il est très important de prendre des mesures urgentes.

Si vous n'avez pas le téléphone, donnez au médecin de numéro de quelqu'un qui pourra vous contacter. Si vous changez d'adresse peu après la naissance de votre enfant, donnez tout de suite votre nouvelle adresse et numéro de téléphone au médecin ou à la clinique. Alors le médecin saura où vous contacter si votre enfant doit subir une deuxième analyse.

Rappelez-vous que le temps est un facteur très important. En tant que parent, vous pouvez aider le Programme de dépistage néonatal à assurer que votre bébé soit en bonne santé, en permettant à son médecin de se mettre en rapport avec vous.

*Maladies identifiables par le Programme de dépistage néonatal de l'état de New York*

Groupe	Maladie	
<b>Endocrinologie</b>	Hyperplasie surrénale congénitale (CAH)	
	Hyperthyroïdisme congénital (CH)	
<b>Hématologie, hémoglobinopathies</b>	Hémoglobinose SS (Drépanocytose)	
	Hémoglobinose SC	
	Hémoglobinose CC	
	Autres hémoglobinopathies	
<b>Maladies infectieuses</b>	Infection par le VIH-1 (HIV-1)	
<b>Aminoacidopathies</b>	Homocystinurie (HCY)	
	Hyperméthioninémie (HMET)	
	Leucinose (MSUD)	
	Phénylcétonurie (PKU) et hyperphénylalaninémie (HyperPhe)	
	Tyrosinémie (TYR de type I, II, III)	
<b>Maladies de l'oxydation des acides gras</b>	Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase (CAT)	
	Déficits en carnitine palmitoyltransférase I (CPT-I) et II (CPT-II)	
	Défaut de captation de la carnitine cellulaire (CUD)	
	Déficit en 2,4-diénoyl-CoA réductase (2,4Di)	
	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHAD)	
	Déficit en déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD)	
	Déficit en acétoacyl-CoA thiolase à chaîne moyenne (MCKAT)	
	Déficiences en hydroxyacyl-CoA déshydrogénase à chaîne moyenne ou courte (M/SCHAD)	
	Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale (TFP)	
	Déficit multiple en acyl-CoA déshydrogénase (MADD) (acidémie glutarique de type II (GA-II))	
	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaîne courte (SCAD)	
	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase à chaîne très longue (VLCAD)	
	<b>Aciduries organiques</b>	Acidémie glutarique de type I (GA-I)
		Déficit en 3-hydroxy-3-méthylglutaryl-CoA lyase (HMG)
Déficit en isobutyryl-CoA déshydrogénase (IBCD)		
Acidémie isovalérique (IVA)		
Acidémie malonique (MA)		
Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase (2-MBCD)		
Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase (3-MCC)		
Acidurie 3-méthylglutaconique (3-MGA)		
Déficit en 2-méthyl-3-hydroxybutyryl-CoA déshydrogénase (MHBD)		
Déficit en méthylmalonyl-CoA mutase (MUT), aciduries méthylmaloniques (MMA) de type CBLA, CBLB, CBLC, CBLD ou autres		
Déficit en acétoacétyl-CoA thiolase mitochondriale (déficit en bêta-cétothiolase) (BKT)		
Déficit multiple en carboxylase (MCD)		
<b>Maladies du cycle de l'urée</b>	Acidémie propionique (PA)	
	Argininémie (ARG)	
	Acidurie argininosuccinique (ASA)	
<b>Autres maladies génétiques</b>	Citrullinémie (CIT)	
	Déficit en biotinidase (BIOT)	
	Fibrose kystique (ou mucoviscidose) (CF)	
	Galactosémie (GALT)	
	Maladie de Krabbe	
	Immunodéficience sévère combinée (SCID)	

Pour plus de renseignements sur le Programme de dépistage néonatal de l'État de New York et les maladies répertoriées dans cette brochure, veuillez consulter notre site Internet à l'adresse suivante: [www.wadsworth.org/newborn/index.htm](http://www.wadsworth.org/newborn/index.htm)

*Le Programme de dépistage néonatal de l'état de New York est un service offert par le Département de la santé de l'état aux familles avec des nouveau-nés. Nous serions heureux de recevoir des commentaires sur cette brochure. Ecrivez à l'adresse suivante :*

Newborn Screening Program  
Wadsworth Center  
New York State Department of Health  
P.O. Box 509  
Albany, NY 12201-0509  
<http://www.wadsworth.org/newborn/index.htm>



*Chers parents,*

*Les spécimens de votre enfant seront conservés par le Programme de dépistage néonatal pendant 27 ans au plus dans des conditions sûres où l'accès est contrôlé de manière stricte. Si besoin, le(s) spécimen(s) pourront être utilisés à des fins de diagnostic pour votre enfant, sur obtention du consentement adéquat. Toute information qui pourrait identifier votre enfant sera également enlevée d'une partie des spécimens, qui pourra être utilisée dans le cadre de la recherche de santé publique révisée et approuvée par un Conseil chargé de superviser le respect de toutes les lois et instructions générales éthiques applicables. Vous pouvez faire le nécessaire pour que les spécimens de votre enfant soient détruits ou pour les empêcher d'être utilisés dans le cadre de recherche de santé publique en appelant le (518) 473-7552.*

