

# Les divers dépistages chez le nouveau-né



## Chers parents,

La médecine moderne a été depuis de très nombreuses années axée sur la prévention. Le dépistage de certaines maladies présentes à la naissance est un des piliers de cette médecine préventive.

C'est pourquoi, l'Hôtel-Dieu de France propose aux nouveau-nés une batterie de tests de dépistage qui sont fortement recommandés et en concordance avec les normes internationales. Cette politique se joint à celle proposée par le Ministère de la Santé publique libanais.

1. Test de Guthrie.
2. Dépistage des Déficits Immunitaires Primitifs (DIP).
3. Dépistage de la surdité néonatale congénitale.
4. Dépistage des cardiopathies congénitales.

Ces dépistages se font d'une façon non invasive et à l'heure actuelle, ils ne sont pas pris en charge financièrement de façon **complète** et restent souvent à la charge des parents. Mais, l'importance de dépister ces maladies et améliorer le pronostic de vos enfants, dépasse de loin la petite somme à payer.

Le dépistage précoce peut conduire à des procédures médicales rapides susceptibles d'améliorer le diagnostic et la vie de votre enfant.



# Test de Guthrie

## Introduction

Le sang du test de Guthrie est analysé pour dépister différentes affections dont celles de la glande thyroïde, de la glande surrénale, la drépanocytose et un certain nombre de maladies métaboliques dont la plupart sont héréditaires et ne surviennent pas souvent.

## Pourquoi ce test est-il réalisé ?

Un dépistage à temps permet d'éviter ou de limiter de très graves lésions au niveau du développement physique et mental de votre enfant. Ces affections ne peuvent être guéries mais elles peuvent être bien traitées à l'aide de médicaments ou d'un régime, d'où la nécessité et l'importance de le faire.

## Comment ce test est-il effectué?

Le test est effectué chez tous les nouveau-nés à l'hôpital, au Liban, entre 24 à 72 heures après la naissance et avant leur sortie. On prélève quelques gouttes de sang à sécher sur la partie buvard du papier de « Guthrie » pour les envoyer par la suite au laboratoire chargé de la réalisation du test à l'Unité de génétique médicale de la Faculté de médecine de l'Université Saint-Joseph (UGM - USJ).

## Quels sont les résultats de ce test et comment serai-je informé ?

**Si le résultat est négatif**, cela signifie que votre nouveau-né n'a pas été identifié comme présentant l'une des conditions dépistées. Vous ne recevrez aucun appel au sujet du test dans un délai de 1 mois. Notons néanmoins que le test sert à dépister un certain nombre d'affections mais ne garantit toutefois pas à 100% que votre enfant ne développera rien par la suite !

**Si le résultat est positif**, cela signifie que votre nouveau-né peut être atteint de l'une des maladies métaboliques ou héréditaires. Dans ce cas, le laboratoire UGM de l'USJ informera, dans les plus brefs délais, les praticiens hospitaliers de l'hôpital de naissance de votre enfant. Vous recevrez un appel de votre médecin au sujet des prochaines étapes à suivre. Si votre médecin n'est pas joignable, le laboratoire UGM de l'USJ vous contactera pour initier l'évaluation médicale précoce de votre nouveau-né. Des tests supplémentaires pour établir le diagnostic seraient nécessaires.

## Questions fréquentes

### **Pourquoi mon enfant pourrait être testé une deuxième fois ?**

Un deuxième prélèvement sanguin pourrait être sollicité. Les raisons possibles sont multiples (échantillon non conforme aux normes exigées, quantité de sang prélevée insuffisante pour l'analyse, résultat du premier test n'est pas clair ou si le test est positif) : le test de Guthrie devra alors à nouveau être effectué.

### **Qu'arrive-t-il aux taches de sang de mon bébé après le dépistage ?**

Les taches de sang ne sont pas toujours utilisées en entier et pourraient servir à des fins de vérification des résultats et d'assurance qualité. Les cartes de dépistage de votre enfant seront stockées confidentiellement en toute sécurité et détruites après deux ans de la réalisation du test.

## Quelles pathologies rares ce test peut dépister ?

- Déficit en G6PD
- La phénylcétonurie
- Hyper galactosémie
- Une hypothyroïdie
- Une maladie des glandes surrénales (hyperplasie congénitale).
- Une insuffisance d'hémoglobine dans le sang (drépanocytose).
- Une insuffisance pulmonaire (mucoviscidose)
- Certaines maladies du métabolisme

La plupart de ces maladies sont génétiques et n'apparaissent pas souvent, ce qui signifie que les parents sont porteurs de cette affection, ce qui peut avoir des conséquences sur une éventuelle grossesse ultérieure.



# Dépistage des Défici- taires Immunitaires Primitifs (DIP)

## Introduction

Les DIP constituent un groupe hétérogène de maladies du système immunitaire qui affectent la santé d'un individu à long terme et son espérance de vie. Parmi les nombreuses entités de DIP, plusieurs sont aiguës engendrant des infections sévères voire la mort du patient durant les premières années de sa vie.

Le nouveau test (TREC) a été introduit au Liban en 2018 dans le but de dépister, chez les nouveau-nés, les Défici-taires Immunitaires Combinés Sévères (DICS ou SCID) qui sont un sous-groupe de DIP associé à des conséquences mortelles. Ce test sanguin simple et fiable permet la détection de plusieurs (et non la totalité) des formes rares et graves de SCID.

## Pourquoi ce test est-il réalisé ?

Un enfant atteint d'un DIP est asymptomatique à la naissance mais est susceptible aux infections graves et mortelles dès les premiers mois de sa vie. Le dépistage néonatal permet la détection précoce de maladies chez un nouveau-né, lui offrant ainsi l'opportunité de pouvoir profiter des traitements adéquats et d'une meilleure prise en charge afin d'éviter la survenue de complications sévères.

## Qui est testé ?

Le Ministère de la Santé souhaite vivement la généralisation de ce test à tous les nouveau-nés au Liban, conformément au décret 1/2128 du 28 février 2018, en collaboration avec le Programme National de Dépistage Néonatal des Déficiences Immunitaires Primitives (NaSPID) et iFight PID fund.

## Comment ce test est-il réalisé?

Le test est réalisé sur quelques gouttes de sang prélevées du nouveau-né. Le sang est séché sur le papier de « Guthrie » puis envoyé à l'un des deux laboratoires chargés de la réalisation du test : L'Unité de génétique médicale de la Faculté de médecine de l'Université Saint-Joseph (UGM - USJ) ou le Centre de recherche sur les maladies infectieuses de l'hôpital de l'Université Américaine de Beyrouth (CIDR - AUBMC). L'Hôtel-Dieu de France envoie ses prélèvements à l'UGM-USJ.

## Quand ce test est-il réalisé ?

Le test est réalisé entre 24 à 72 heures après la naissance.

## Quels sont les résultats de ce test et comment serai-je informé ?

**Si le résultat est négatif**, cela signifie que votre nouveau-né n'a pas été identifié comme présentant l'une des conditions sévères dépistées de SCID. Vous ne recevrez aucun appel au sujet du test dans un délai de 1 mois.

Dans de très rares cas (un cas sur 100 000), un résultat faux négatif peut survenir si un nouveau-né, ayant un résultat normal, développe des symptômes plus tard.

**Si le résultat est positif**, cela signifie que votre nouveau-né peut être atteint de l'une des formes de SCID. Dans ce cas, NaSPID informera, dans les plus brefs délais, les praticiens hospitaliers de l'hôpital de naissance de votre enfant.

Vous recevrez un appel de votre médecin au sujet des prochaines étapes à suivre. Si votre médecin n'est pas joignable, NaSPID vous contactera pour initier l'évaluation médicale précoce de votre nouveau-né. Des tests supplémentaires pour établir le diagnostic seraient nécessaires.

## Questions fréquentes

### **Pourquoi mon enfant pourrait être testé une deuxième fois ?**

Un deuxième prélèvement sanguin pourrait être sollicité. Les raisons possibles sont multiples : échantillon non conforme aux normes exigées, résultat du premier test n'est pas clair ou si le test TREC est positif. La répétition du test sur un deuxième prélèvement est aussi requise pour les nouveau-nés prématurés, ceux avec faible poids de naissance et ceux ayant reçu des transfusions sanguines.

### **Qu'arrive-t-il aux taches de sang de mon bébé après le dépistage ?**

Les taches de sang ne sont pas toujours utilisées, en entier, pour le dépistage. Les papiers de Guthrie seront stockés en toute sécurité, en respectant la confidentialité. Le sang non utilisé pourrait ainsi être utilisé à des fins de vérification des résultats et d'assurance qualité. La carte de dépistage de votre enfant sera détruite après deux ans de la réalisation du test.

#### *Ressources*

*Pour plus d'informations sur NaSPID au Liban et les maladies dépistées par ce test, vous pouvez visiter le site suivant : <http://www.newbornscreening.info/Parents/otherdisorders/SCID.html>*

*ou le iFight PID Fund sur le site de l'AUBMC : <http://www.ifightpid.org/>*



A newborn baby with blue eyes and light hair is being held by a healthcare professional. The professional is using a small blue earpiece connected to a white tube to test the baby's hearing. The baby is looking up and to the side with a curious expression. The background is a soft, out-of-focus pinkish-red color.

# Dépistage de la surdité néonatale congénitale

## Introduction

Dans le cadre de la politique de prévention du Ministère de la Santé publique libanais, un dépistage de la surdité néonatale est pratiqué sur tous les enfants naissant à l'hôpital pour évaluer leur état auditif.

Actuellement, un enfant né sourd peut être réhabilité et pourra retrouver une audition lui permettant de parler et d'être intégré à l'école et dans la vie productive. Pour ce faire, l'enfant ayant une surdité doit être diagnostiqué le plus tôt possible, suivi, et traité avant l'âge de 1 an.

## Quelques chiffres

- 1 à 5 enfants sur 1000 naissances sont totalement sourds.
- La grande majorité des nouveau-nés sourds (90%) naissent de parents normo-entendant.

## Comment ce test est-il réalisé ?

- Le test de dépistage est appelé oto-émission acoustique (OAE) et/ou potentiels évoqués auditifs automatisés (PEA-A).

- Un écouteur est inséré dans l'oreille du nourrisson et un son doux est émis. Une réponse produite par l'oreille est recueillie par l'appareil et interprétée.

## Quand ce test est-il effectué ?

- Le test de dépistage peut se faire à partir de 12 heures de vie (24h en cas de césarienne), avant la sortie du nouveau-né de l'hôpital.
- Le test dure en moyenne 2 à 5 minutes par oreille.

## Que se passe-t-il si votre enfant échoue le test ?

- **Il est possible de ne pas avoir une réponse adéquate dès le premier essai.** Les raisons possibles sont multiples (nourrisson agité, bruits externes, sécrétions au niveau de l'oreille externe, etc.).
- **Si le nourrisson échoue le test, il n'est pas nécessairement sourd.** Un deuxième test sera fait pour valider le résultat. A savoir que **sur 1000 naissances, 50 nouveau-nés échouent le test dont 1 seul sera véritablement sourd.**
- Les nouveau-nés ayant échoué les deux tests faits durant l'hospitalisation, auront un rendez-vous pour un test de confirmation deux mois plus tard : ce sont les PEA.

## Questions fréquentes

**Est-ce que le test est nocif pour le nourrisson ?**

- Non, le test n'est pas associé à des risques.

**Est-ce que le test est douloureux ou gênant ?**

- Non.

**Est-ce qu'il est nécessaire de faire ce test ?**

- Oui, il fait actuellement partie du carnet de santé implémenté par le Ministère de la Santé au Liban. Il est effectué de façon systématique partout dans le monde.

A photograph showing a doctor's hands using a stethoscope to listen to a baby's chest. The baby is lying down, and the doctor is wearing a white coat and a blue tie. The image has a teal overlay.

# Dépistage des cardiopathies congénitales

## Pourquoi ce test est-il réalisé ?

La cardiopathie congénitale est la malformation congénitale la plus répandue, avec une prévalence de 8 à 10 cas sur 1 000 naissances vivantes. Il est essentiel de diagnostiquer les cardiopathies congénitales rapidement, car si on tarde, la morbidité, la mortalité et les incapacités s'aggravent.

L'oxymétrie de pouls permet la mesure transcutanée de la Saturation en Oxygène (SaO<sub>2</sub>) et ses résultats sont parfaitement corrélés aux valeurs obtenues par ponction du sang artériel. C'est un moyen simple, non invasif et démontré capable d'améliorer le dépistage de la cardiopathie congénitale grave chez les nouveau-nés. La saturométrie de dépistage peut dépister des degrés de cyanose autrement indécélables en clinique. C'est pourquoi il faudrait l'ajouter à l'échographie prénatale et à l'examen physique du nouveau-né.

## Qui est testé ?

Tous les nouveau-nés qui sont à terme et les prématurés entre 35 et 37 semaines d'aménorrhée sont systématiquement testés.

## Comment ce test est-il réalisé ?

La Saturation en Oxygène doit être prise simultanément à la main droite et au niveau d'un pied à l'aide de deux oxymètres de pouls adaptés aux nouveau-nés.

## Quand ce test est-il effectué ?

La Saturation en Oxygène peut être exécutée en tout temps après la naissance, mais elle est recommandée chez les nouveau-nés âgés de 24 à 36 heures.

## Quels sont les résultats de ce test et comment s'en être informé ?

Le résultat de ce test est immédiat, il vous sera communiqué verbalement sur le champ le jour de la réalisation et de même il sera transcrit sur le carnet de santé de votre enfant.

### **Si le nouveau-né passe le test :**

$SaO_2 \geq 95\%$  ou différentielle  $< 3\%$ , cela signifie que votre enfant est sain et ne présente pas une cardiopathie congénitale.

### **Si le nouveau-né échoue le test :**

$SaO_2 < 95\%$  ou différentielle  $> 2\%$ , cela signifie que votre enfant doit subir une évaluation approfondie effectuée par un cardiopédiatre et notamment une échographie cardiaque.

## **Coordonnées :**

Service de pédiatrie :

**01 604000 ext. 3250 /3002**

Service de maternité :

**01 604000 ext. : 4650/4625**

Centre d'audiologie à l'Hôtel-Dieu de France :

**01 604000 ext. : 9001 /8371**

Centre du cœur de l'enfant :

**01 604000 ext. 3270**

Unité de génétique médicale - Laboratoire UGM à l'USJ :

**01421630/1 ext. : 6613**



☎ 01 604 000 🌐 [www.hdf.usj.edu.lb](http://www.hdf.usj.edu.lb)

📘 📷 📺 🌐 Hôtel-Dieu de France-Beirut