




Moi aussi je veux faire...  
Le dépistage généralisé!!!

Votre enfant  
et le dépistage  
néonatal généralisé



SISTEMA SANITARIO REGIONALE  
REGIONE MARCHE



AZIENDA OSPEDALIERA  
OSPEDALI RIUNITI MARCHE NORD



CENTRO SCREENING NEONATALE  
REGIONE MARCHE



*Chers parents,  
Cette brochure a pour but de vous expliquer pourquoi il est important de soumettre votre enfant, 48 à 72 heures après sa naissance, à un dépistage afin de diagnostiquer précocement les maladies qui pourraient avoir de lourdes conséquences sur son développement.*

#### QU'EST-CE QUE LE DÉPISTAGE NÉONATAL?

Dans le cadre des programmes de médecine préventive, certains examens gratuits sont effectués sur tous les nouveau-nés afin de pouvoir diagnostiquer précocement les maladies congénitales. En vertu des dispositions de la loi nationale n. 104 du 05/02/92, un dépistage néonatal se fait déjà depuis longtemps pour les maladies: **phénylcétonurie, hypothyroïdie congénitale et mucoviscidose**. Avec la délibération de la DGR n. 918/2013, la région des Marches a ajouté à ces examens, le dépistage métabolique généralisé à partir de 2014, en soumettant au dépistage 40 autres maladies métaboliques à l'aide d'une technologie innovante qui se base sur la spectrométrie de masse servant à diagnostiquer des maladies métaboliques à transmission génétique, dont un grand nombre font partie des maladies rares. Ce type de dépistage, avec celui pour la **galactosémie et le déficit en biotinidase**, est devenu obligatoire

sur l'ensemble du territoire national aux termes des dispositions de la loi n. 167 du 19/08/16.

#### POURQUOI EFFECTUER LE DÉPISTAGE NÉONATAL?

Le but du dépistage néonatal est de diagnostiquer précocement certaines maladies congénitales, avant l'apparition des premiers symptômes. Même si les probabilités que votre enfant souffre d'une des maladies recherchées avec le dépistage sont très faibles, un diagnostic précoce permet d'intervenir rapidement en fournissant à l'enfant tous les soins nécessaires pour lui garantir un développement approprié et un bon état de santé. **Un simple test peut prévenir les effets d'une maladie qui pourrait ne pas être diagnostiquée d'une autre façon.**

#### COMMENT SE DÉROULE LE DÉPISTAGE?

Au service de maternité, le personnel médical effectue une petite piqûre sur le talon du nouveau-né, 48 à 72 heures après sa naissance et avant sa sortie de l'hôpital. Un examen pratiquement indolore pour le bébé, mais les quelques gouttes de sang recueillies sur un petit papier buvard sont suffisantes pour diagnostiquer les maladies métaboliques. **Le sang est ensuite envoyé au Centre de dépistage régional de l'hôpital Santa Croce de Fano**, pour y être analysé. En cas de test altéré, les spécialistes de la maternité et la famille sont contactés.



## QUAND LES RÉSULTATS SONT-ILS COMMUNIQUÉS AUX PARENTS?

Les résultats négatifs ne sont pas communiqués ; par conséquent, si les parents ne sont pas contactés cela signifie que les tests sont normaux. Si l'enfant résulte positif à l'un des tests pour les maladies dépistées, les parents seront contactés par le service Maternité ou par le Centre de dépistage pour effectuer d'autres examens.

- **N'oubliez pas : si le dépistage est négatif, vous ne recevrez aucune communication.**
- **Le fait d'être recontactés pour un nouveau prélèvement ne signifie pas nécessairement que votre enfant est malade.**

## QUELLES SONT LES MALADIES RECHERCHÉES PAR LE DÉPISTAGE NÉONATAL?

**LA PHÉNYLCÉTONURIE (PKU)** : il s'agit d'une maladie génétique liée à l'accumulation progressive dans l'organisme d'un composé des protéines : la phénylalanine. En l'absence de traitements, l'augmentation de la phénylalanine dans le sang de l'enfant provoque un retard mental. Le traitement repose essentiellement sur un régime alimentaire hypoprotidique (viande, poisson, lait, œufs, etc.) qui permet une croissance et un développement normal.

**INCIDENCE En Italie, la phénylcétonurie frappe un nouveau né sur 3 700. Dans la région des Marches, le dépistage de cette maladie se fait depuis 1973.**



**L'HYPOTHYROIDIE CONGÉNITALE (IC)** : cette maladie est provoquée par une production insuffisante d'hormone thyroïdienne par la glande thyroïde, une hormone indispensable pour la croissance et le développement mental de l'enfant. Le traitement consiste en la prise quotidienne d'hormones thyroïdiennes de substitution, afin de pallier le déficit de thyroxine et garantir un développement physique et intellectuel normal. **INCIDENCE En Italie, l'hypothyroïdie congénitale frappe un nouveau né sur 1 000. Dans la région des Marches, le dépistage de cette maladie se fait depuis 1982.**

**LA MUCOVISCIDOSE (FC)** : cette maladie est due à une anomalie héréditaire de fonctionnement d'une protéine qui régule les quantités de sel et d'eau au sein des sécrétions bronchiques, biliaires et pancréatiques, provoquant une accumulation de sécrétions visqueuses et de sueur riche en sel. La forme classique frappe l'appareil respiratoire et gastro-intestinal avec des infections à répétition et un développement ralenti. Chez un nombre très réduit d'enfants, environ 2% des nouveau-nés, le dépistage prévoit également l'analyse de l'ADN.



Si vous ne souhaitez pas un éventuel diagnostic approfondi à travers le test génétique (ADN), nous vous prions de bien vouloir nous le communiquer et le certifier auprès du personnel de la maternité. Dans ce cas, le dépistage de la mucoviscidose se fera avec les modalités n'impliquant pas d'approfondissements génétiques. Le diagnostic néonatal à travers le dépistage, donc avant l'apparition des symptômes, permet de prévenir l'apparition de certaines complications et d'améliorer de façon significative l'évolution clinique.

**INCIDENCE En Italie, la mucoviscidose frappe un nouveau né sur 3 400. Dans la région des Marches, le dépistage de cette maladie se fait depuis 1995.**

**GALACTOSÉMIE** : il s'agit d'une maladie congénitale provoquant l'accumulation dans l'organisme de galactose, un glucide ou "sucre" qui dérive du métabolisme des glucides. Cette accumulation a des effets toxiques sur les différents organes et appareils (notamment sur le système nerveux et les yeux). Le traitement repose sur un régime sans galactose. Si ce traitement est mis en place précocement, il permet d'améliorer de façon significative le développement psycho-physique de l'enfant.

**INCIDENCE En Italie, on compte environ 1 cas sur 25 000 nouveau-nés. Dans la région des Marches, le dépistage de cette maladie se fait depuis 2019.**

Le **DÉFICIT EN BIOTINIDASE** est un déficit héréditaire provoquant une carence en biotine (vitamine B8) avec des carences d'apport nutritionnel qui en l'absence de traitements ou de contrôles peut se révéler particulièrement grave. La biotine prend part à des réactions métaboliques dont la synthèse et le métabolisme de substances énergétiques. Les symptômes sont variés et peuvent inclure des symptômes neurologiques : convulsions, ataxie, troubles respiratoires, hypotonie, éruption cutanée, alopecie, retard mental, perte de vue et d'ouïe. Le traitement repose sur un régime avec apport de biotine. Si le traitement est précoce, ce type de complications peut être évité.

**INCIDENCE En Italie, on compte environ 1 cas sur 60 000 nouveau-nés. Dans la région des Marches, le dépistage de cette maladie se fait depuis 2019.**

## DÉPISTAGE MÉTABOLIQUE GÉNÉRALISÉ

Ce dépistage consiste à diagnostiquer 40 maladies métaboliques rares qui peuvent être regroupées en trois ensembles :

- Défauts du métabolisme des acides aminés ;
- Défauts du métabolisme des acides organiques ;
- Défauts de l'oxydation des acides gras.

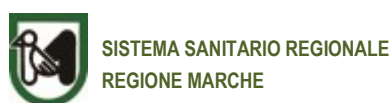
**INCIDENCE En Italie, ces trois groupes frappent un nouveau né sur 25 000. Dans la région des Marches, le dépistage se fait depuis 2014.**



Il est important de rappeler que votre référent quotidien pour vous et vos enfants est votre Pédiatre.  
En cas de résultat positif aux tests de dépistage, le Centre régional de dépistage néonatal se chargera de coordonner l'ensemble du parcours de diagnostic et de traitements en collaboration avec vous mêmes et avec le pédiatre de l'enfant

#### **POUR VOTRE PÉDIATRE**

Contacts du Centre régional de dépistage néonatal  
Neuropsychiatrie infantile  
Azienda Ospedaliera Ospedali Riuniti Marche Nord  
Hôpital "Santa Croce"  
Via Veneto, 2 – 61032 Fano (PU)  
Téléphone laboratoire 0721.882401  
Téléphone du service 0721.882419  
Fax 0721.882414 – 0721.882401  
Adresse de messagerie  
[screeningneonatale@ospedalimarchenord.it](mailto:screeningneonatale@ospedalimarchenord.it)



AZIENDA OSPEDALIERA  
OSPEDALI RIUNITI MARCHE NORD



CENTRO SCREENING NEONATALE  
REGIONE MARCHE



**RÉDIGÉ PAR**  
Centre régional de dépistage néonatal  
Neuropsychiatrie infantile  
Service Urp Communication Information

**ÉDITION RÉVISÉE**  
Août 2019



[www.ospedalimarchenord.it](http://www.ospedalimarchenord.it)