

DEPISTAGE NEONATAL SYSTEMATIQUE PAR PRELEVEMENT SANGUIN

= test de Guthrie

I/ But

Dépistage systématique, par un examen sanguin, de maladies graves accessibles à un ttt efficace à condition que celui-ci soit mis en route précocement.

II/ 5 pathologies sont dépistées

● la **phénylcétonurie**

- dépistée depuis 1975
- maladie héréditaire ayant pour conséquence une accumulation dans l'organisme de phénylalanine qui est un acide aminé (constituant de base des protéines)
- au labo : taux de phénylalaninémie très élevé
- ttt : régime alimentaire particulier (pauvre en phénylalanine)

● l'**hypothyroïdie congénitale**

- ✓ associé en 1978
- ✓ sécrétion insuffisante des hormones thyroïdiennes
- ✓ ttt précoce par des extraits thyroïdiens

● la **drépanocytose**

- ➔ depuis 1995, pour les enfants à risque
- ➔ maladie héréditaire de l'hémoglobine entraînant une anémie et des infections

● l'**hyperplasie congénitale des surrénales**

- x depuis 1995
- x maladie endocrinienne héréditaire entraînant un défaut de sécrétion de cortisol, d'aldostérone et un excès d'hormones virilisantes
- x le ttt substitutif permet de limiter la virilisation et de prévenir la mort par déshydratation

● la mucoviscidose

- ◆ depuis 2001, avec l'autorisation signée des parents
- ◆ dosage de la trypsine (si celle-ci est élevée : étude ADN)

III/ Dépistage

- prise de sang en micro-méthode, au talon du nouveau-né, à **partir de 72h de vie (= 3 jours)**
- 1 belle goutte / pastille
- si la drépanocytose est recherchée : remplir les 2 ronds supplémentaires
- laisser sécher le carton 2- 3h sur une surface propre, sèche, loin d'une source de chaleur
- envoyer le carton au laboratoire le jour même de l'examen
- seuls les résultats positifs (anormaux) sont communiqués par le laboratoire à la maternité et aux parents
- si les résultats sont douteux : tests de contrôle