

50 ANS DE DÉPISTAGE NÉONATAL : PARLONS-EN ! DU 14 AU 20 NOVEMBRE 2022

Les acteurs du dépistage néonatal célèbrent les 50 ans du programme national de dépistage néonatal ! A cette occasion, plusieurs animations sont prévues au cours d'une semaine de sensibilisation, notamment au CHRU de Tours, qui est à la fois Centre régional du dépistage néonatal et Centre National de coordination du dépistage néonatal.

LE CHRU DE TOURS AU CŒUR DU DÉPISTAGE NÉONATAL

En juillet 2018, le CHRU a été désigné Centre National de Coordination du Dépistage Néonatal (CNCNDN) par la Direction Générale de l'Offre de Soins (DGOS), du Ministère des solidarités et de la santé. En mars de cette même année, l'ARS Centre-Val de Loire avait déjà confié au CHRU le rôle de Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN). Le CRDN est intégré au CHRU, au sein du service de Médecine Nucléaire In Vitro dirigé par le Dr Diane Dufour.

UNE SEMAINE DE SENSIBILISATION

La semaine du 14 au 20 novembre sera dédiée au Cinquantenaire du Dépistage Néonatal. Elle sera rythmée par des actions mises en place par les CRDN et le CNCNDN.

A Tours, notre CRDN Centre-Val de Loire organise :

Des rencontres, à la fois pour les familles suivies et les professionnels de santé concernés, pour découvrir les coulisses du dépistage néonatal, qui seront l'occasion d'échanger sur les dépistages aujourd'hui et demain, d'échanger avec les professionnels du dépistage, de participer à des mini-ateliers et de visiter le laboratoire de dépistage du CHRU à Bretonneau.

Et aussi des événements nationaux

Le CNCNDN proposera notamment un Facebook Live le mardi 15/11 à 18h30 :

<https://fb.me/e/2Tjcl9YVf>

Et pour clôturer cette semaine, **un colloque est organisé le vendredi 18 novembre au Ministère de la santé et de la prévention**. En présence du Ministre de la santé, cet événement fera intervenir bon nombre d'acteurs comme les représentants du centre national du dépistage néonatal, des épidémiologistes, des médecins pédiatres ou encore des philosophes.

Plus d'infos : <https://ptolemee.com/cinquantenaire-dnn/>



QU'EST-CE QUE LE DÉPISTAGE NÉONATAL ?

L'objectif du dépistage néonatal est de repérer très tôt des bébés atteints d'une de ces maladies, avant même l'apparition des premiers signes. Cela permet de mettre en place un traitement et de limiter les complications liées à la maladie. Le dépistage néonatal recherche 6 maladies chez les enfants quelques jours après leur naissance. Les maladies recherchées sont rares, mais elles peuvent être graves si elles ne sont pas prises en charge dès les premiers jours de vie de l'enfant.

Pour un dépistage néonatal, quelques gouttes de sang sont prélevées au bébé. L'analyse de ces gouttes permettra de distinguer les enfants probablement atteints par une des maladies recherchées et les enfants qui n'ont probablement pas ces maladies.

Pour confirmer ou non la présence d'une maladie, d'autres examens seront proposés aux enfants probablement porteurs d'une de ces maladies.

.../...

LES MALADIES DÉPISTÉES EN FRANCE

La mucoviscidose est une maladie qui touche principalement les voies respiratoires et le système digestif. C'est une maladie génétique héréditaire : le gène responsable de la maladie a été transmis à l'enfant par chacun de ses deux parents. Chez les personnes atteintes de mucoviscidose, le mucus utile au bon fonctionnement des organes est anormalement épais et collant. Il entraîne des obstructions qui peuvent favoriser les infections.

En France, le dépistage de cette maladie est proposé à tous les nouveau-nés depuis 2002. Depuis 2002, près de 15 millions d'enfants ont été dépistés et près de 3 000 enfants ont été pris en charge.

Le déficit en MCAD est une maladie génétique qui se caractérise par une difficulté de l'organisme à utiliser les graisses comme source d'énergie. C'est une maladie héréditaire du métabolisme. En l'absence de traitement, les conséquences de la maladie peuvent être graves lorsque les besoins en énergie de l'enfant dépassent ce que son corps réussit à produire, notamment en cas d'infections, de vomissements ou de périodes pendant lesquelles il ne s'alimente pas assez.

En France, le dépistage du déficit en MCAD est proposé à tous les nouveau-nés depuis le 1^{er} décembre 2020. Depuis cette date, ce sont déjà plusieurs dizaines d'enfants qui ont pu être pris en charge.

La drépanocytose est une maladie génétique du sang qui touche les globules rouges. Plus précisément, c'est l'hémoglobine (protéine permettant le transport d'oxygène) des globules rouges qui est atteinte. Cette maladie est présente partout dans le monde, mais est plus présente dans certaines régions : Afrique, Bassin méditerranéen, Asie. C'est la maladie génétique la plus fréquente en France et dans le monde.

En France, le dépistage de la drépanocytose est proposé aux nouveau-nés présentant un risque particulier de développer la maladie depuis 1995. En revanche, il est proposé dans les DROM depuis 1989. De 1995 à nos jours, plus de 6 millions d'enfants ont été dépistés et près de 10 000 enfants ont été pris en charge.

L'hyperplasie congénitale des surrénales est un développement excessif des glandes surrénales dès la naissance. Le terme « hyperplasie » signifie « développement excessif » et le terme « congénital » signifie que la maladie est présente dès la naissance, c'est donc une maladie génétique héréditaire. Elle est liée à une anomalie des glandes surrénales. Certaines substances produites par ces glandes sont produites en excès, d'autres ne sont pas assez fabriquées. Il existe plusieurs formes d'hyperplasie congénitale des glandes surrénales, qui ne présentent pas toujours les mêmes symptômes. En l'absence de traitement, cette maladie peut entraîner une déshydratation très dangereuse pour le nouveau-né. D'autres complications plus tardives peuvent apparaître, comme des troubles de la croissance, ou une puberté précoce. En France, le dépistage de l'hyperplasie congénitale des surrénales est proposé à tous les nouveau-nés depuis 1995. Depuis, ce sont plus de 20 millions d'enfants qui ont été dépistés. 1 000 ont été pris en charge grâce au dépistage. 1 000 enfants chez lesquels des complications ont pu être évitées.

L'hypothyroïdie Congénitale est une maladie de la glande thyroïde. Elle se caractérise par une production insuffisante d'hormones par la glande thyroïde. En l'absence de traitement, l'hypothyroïdie congénitale entraîne un retard de développement et un retard de croissance. En France, le dépistage de l'hypothyroïdie congénitale est proposé à tous les nouveau-nés depuis 1978. Ce sont plus de 30 millions d'enfants qui ont été dépistés. 10 000 enfants ont été pris en charge grâce au dépistage. Ce sont 10 000 enfants chez lesquels des complications ont pu être évitées. Chaque année, ce sont donc près de 300 enfants qui sont pris en charge grâce au dépistage.

La phénylcétonurie (PCU) est une maladie génétique. Elle est la plus fréquente des maladies touchant le métabolisme des acides aminés. C'est la première maladie qui a été dépistée par le dépistage néonatal dès les années 1960 aux Etats-Unis. Son dépistage s'est généralisé en France au début des années 1970. En l'absence de traitement, la PCU entraîne une déficience intellectuelle. L'instauration immédiate du traitement permet ainsi d'éviter l'apparition des signes cliniques de la PCU et les enfants PCU dépistés peuvent avoir une vie normale.

A ce jour, 35 millions des nouveau-nés ont bénéficié de ce dépistage en France. En 50 ans, environ 3 500 enfants porteurs de phénylcétonurie ou d'hyperphénylalaninémie modérée (forme moins grave de la PCU) ont été pris en charge.

www.depistage-neonatal.fr - Facebook et Instagram : [depistage.neonatal](https://www.facebook.com/depistage.neonatal)

CONTACT PRESSE

Véronique Landais-Purnu - CHRU de Tours - Direction de la Communication

02 47 47 97 72 - 06 83 85 42 49 - v.landais-purnu@chu-tours.fr - www.chu-tours.fr



LE DÉPISTAGE NÉONATAL EN CHIFFRES

1972 : Année de démarrage du programme de dépistage

6 Gouttes de sang prélevées pour réaliser un dépistage

+37 millions d'enfants dépistés en France

6 Maladies dépistées par le programme de dépistage

29000 enfants pris en charge grâce au dépistage néonatal

En 2021, le programme national de dépistage néonatal a permis de dépister :

118 Mucoviscidose - 284 hypothyroïdie congénitale - 28 déficit en MCAD - 588 Drépanocytose - 35 hyperplasie congénitale des surrénales - 112 hyperphénylalaninémie

