

En quoi consiste le traitement ?

L'aspect le plus important du traitement de ces troubles est diététique et des régimes adaptés ont été conçus pour chaque affection. Pendant les épisodes de maladies habituelles des enfants, un avis supplémentaire est donné aux parents et dans de rares cas, une hospitalisation peut s'avérer nécessaire.

Les enfants déjà nés peuvent-ils être affectés ?

En tant que maladies « génétiques », ces affections peuvent toucher les enfants déjà nés ou à naître, ayant les mêmes parents. En cas de résultat positif, les enfants déjà nés seront testés et un avis concernant les grossesses futures sera proposé.

Le test comporte-t-il des risques ?

Aucune prise de sang supplémentaire n'est nécessaire et le seul risque est l'anxiété causée par un résultat faussement positif. À l'instar des affections elles-mêmes, les résultats faussement positifs sont très rares, ce qui nous fait anticiper environ 28 cas réellement positifs et 42 faussement positifs parmi les 750 000 dépistages. Les chances de résultat faussement positif sont d'environ 1 sur 20 000.

Des cas peuvent-ils ne pas être détectés ?

Oui, alors que la plupart des bébés souffrant de ces affections seront détectés par le programme, il est possible qu'un bébé souffrant de l'une de ces affections puisse ne pas donner un résultat positif.

S'agit-il d'une « Recherche » ?

Non, des programmes similaires sont déjà en cours dans de nombreux pays en Europe et aux USA. Cette évaluation ne répondra pas à de nouvelles questions de recherche mais assurera que la manière dont les tests sont réalisés est soigneusement évaluée et optimisée pour l'utilisation au RU. Pour le petit nombre de cas qui s'avéreront positifs, les parents seront priés de participer à une étude afin d'aider à améliorer le traitement et évaluer le dépistage.

Que se passera-t-il à la fin de l'étude pilote ?

Le dépistage des nouveau-nés pour ces cinq maladies se terminera en mars 2014. Un rapport sera élaboré et une étude de coût-efficacité basée sur les données sera réalisée. Le National Screening Committee (UKNSC = Comité national de dépistage) décidera ensuite s'il y a lieu de recommander au Ministère de la santé que le dépistage des nouveau-nés pour ces affections soit formellement adopté ou non.

Comment les parents apprendront-ils que tout est normal si le test est négatif ?

Les parents reçoivent les résultats du dépistage de leur bébé pour PCU, DNM, CPC, DRP et MCAD soit par une lettre « non suspectée » qui est envoyée aux parents dans certaines régions ou par l'infirmière à domicile. Si les résultats pour les affections dépistées dans le cadre de l'étude pilote sont également normaux, ils recevront la même lettre, mais les cinq résultats normaux supplémentaires ne seront pas nommés individuellement.

Les parents peuvent-ils refuser que leur bébé soit testé ?

Oui, les parents peuvent refuser ce test s'ils le souhaitent et cela n'affectera pas leur participation au dépistage pour les autres maladies qui constituent le UK Newborn Screening Programme (Programme de dépistage des nouveau-nés au Royaume-Uni)

Les parents et les professionnels de la santé peuvent-ils obtenir davantage d'informations ?

D'autres informations sur l'étude pilote et sur les maladies à inclure peuvent être trouvées sur le site : www.expandedscreening.org

Dépistage néonatal élargi

Etude pilote

Conseils aux parents et aux professionnels de la santé



NHS

**National Institute for
Health Research**

Une étude lancée en 2004 a permis la réussite de l'introduction du dépistage du déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD) en Angleterre. Depuis, ce sont environ 500 cas de MCAD qui ont été identifiés et traités. On savait à cette époque-là que des maladies bien plus rares pouvaient également retirer un grand bénéfice d'une détection précoce et pouvaient être identifiées en utilisant le même échantillon de tache de sang.

Après une réflexion approfondie et une discussion avec le National Screening Committee (NSC) et le programme Health Technology Assessment, il a été décidé d'entreprendre une évaluation du dépistage pour cinq affections très rares supplémentaires. Ces maladies spécifiques font déjà partie des programmes de dépistage à la fois aux USA et en Europe.

Les autres maladies à dépister sont les suivantes :

Maladie de l'urine à odeur de sirop d'érable (MUOSE)

Homocystinurie, ne répondant pas à la pyridoxine, (Hcys)

Acidurie glutarique de type 1 (GA1)

Acidémie isovalérique (AIV)

Déficit en 3- hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue (LCHAD)

Tout en étant nettement bénéfiques pour les enfants et les familles détectées, prises conjointement ces procédures devraient identifier seulement 25 cas par an au RU, environ 1 cas sur 30 000 testés, soit environ deux ou trois dans une région de laboratoire de dépistage typique.

Les études entreprises dans des groupes cibles et publiées dans Health Expect. 2011 août 12. 10.1111/j.1369 - 7625; ont indiqué que les femmes veulent savoir que l'évaluation pilote est en cours et avoir le droit d'accepter ou de refuser si elles le souhaitent.

Elles ne veulent pas d'informations détaillées à propos de chaque pathologie individuelle rare. C'est l'approche qui a été adoptée et les informations contenues dans cette brochure sont complétées par des informations en ligne disponibles sur le site www.expandedscreening.org pour les parents qui souhaitent y avoir accès. Cette approche a bien fonctionné dans d'autres programmes de dépistage.

L'étude pilote se déroulera du 16 juillet 2012 au 31 mars 2014 dans six laboratoires de dépistage et les régions qu'ils desservent : il s'agit des laboratoires de dépistage des nouveau-nés de Leeds, Manchester, Sheffield, Birmingham, Londres (Guys) et Londres (GOSH). Environ 750 000 bébés seront testés pendant cette période pour les cinq maladies supplémentaires, si les mères/parents sont d'accord. Cette brochure est conçue pour aider à répondre aux questions qui peuvent se poser au moment de la prise de sang. Veuillez lire les questions suivantes et les réponses indiquées en-dessous qui peuvent être utiles :

Quels autres types de maladies sont dépistés ?

Cinq maladies très rares seront dépistées (elles sont citées par leurs noms plus haut dans la brochure). Elles surviennent typiquement à une fréquence comprise entre 1 sur 100 000 et 1 sur 200 000 naissances, elles bénéficient toutes de la détection précoce apportée par le dépistage.

Qu'est-ce qui provoque ces maladies ?

Ce sont des maladies « génétiques » dans lesquelles chaque parent, bien qu'en bonne santé eux-mêmes, transmettent inévitablement la maladie à leur enfant.

Que se passe-t-il si le test du bébé a été positif ?

Les résultats positifs sont extrêmement rares pour ces maladies. Les parents seront contactés par téléphone par le professionnel de la santé concerné pour vérifier que le bébé se porte bien. Un rendez-vous sera pris pour une consultation du bébé dans un hôpital et des tests. Les résultats de ces tests, habituellement disponibles au bout de 7 jours, indiqueront soit que la maladie est confirmée, soit que le résultat était un résultat faussement positif. Dans l'intervalle, les parents recevront des conseils sur la manière de s'occuper de leur bébé, et en particulier des conseils concernant l'alimentation. Dans de rares circonstances, le bébé pourra effectuer un bref séjour à l'hôpital.

Quelle est l'efficacité du traitement et que se passe-t-il si les maladies ne sont pas détectées ?

Toutes ces maladies sont graves si elles ne sont pas traitées et, alors que le bébé semble en bonne santé à la naissance, il peut tomber malade. Ceci peut survenir très rapidement ou au bout d'un ou deux ans.

Un traitement débuté précocement est bien plus efficace qu'un traitement tardif. En général, lors d'une détection par dépistage, la perspective pour le bébé atteint est bien améliorée, cependant dans de rares cas, l'efficacité peut être inexistante. Des effets graves, notamment un retard mental important ou le décès, peuvent s'ensuivre en l'absence de traitement.