

Vous allez avoir un bébé ou votre bébé vient de naître ?

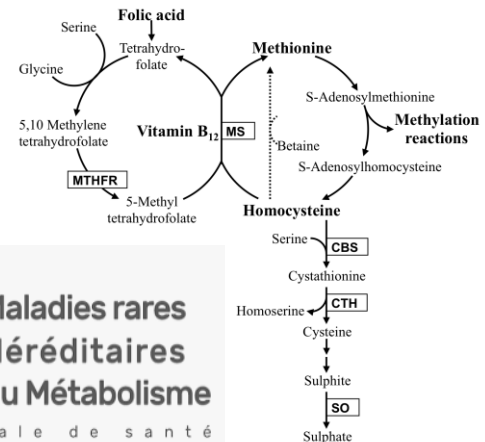
Le dépistage dès la naissance, c'est important

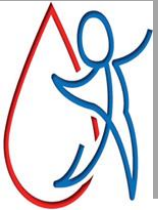
Le dépistage néonatal existe en France depuis 1972. Il concerne tous les nouveaux nés et est gratuit (l'Assurance Maladie le finance pour tous les enfants). Le dépistage néonatal **permet de repérer des maladies** avant même l'apparition des premiers signes chez l'enfant. Il permet la mise en place d'un traitement et d'un accompagnement adapté.

TROUVER MON CENTRE DE DÉPISTAGE >

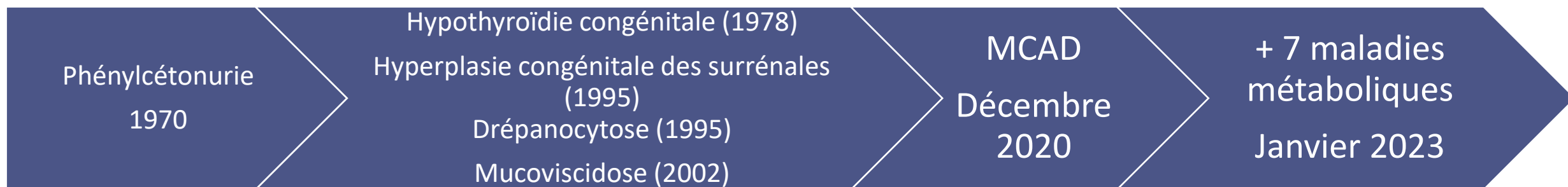


Dépistage néonatal et Maladies héréditaires du métabolisme

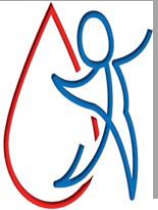




Histoire du dépistage néonatal en France



Depuis janvier 2023, 13 maladies sont dépistées
dont 9 maladies héréditaires du métabolisme !



Les maladies héréditaires du métabolisme au dépistage

Les maladies sans risque de décompensation

Phénylcétonurie

Déficiences intellectuelles traitables

Mère phénylcétonurique → Foetotoxicité

*(cardiopathie conotruncale, RCIU, microcéphalie, déficience intellectuelle, dysmorphie faciale (type SAF)
+/-*

atrésie de l'oesophage, séquence de Pierre Robin, cataracte, syndactylie, situs inversus, malrotation intestinale, méningocèle ...)

Homocystinurie
classique

Trouble du neuro-développement (Trouble apprentissage, TSA, DI ...)

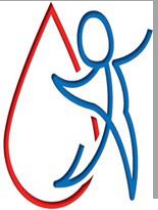
Subluxation du cristallin – Myopie forte

Syndrome marfanoïde

Ostéoporose, scoliose

Thrombose veineuse et/ou artérielle

→ Hyper-homocystéinémie



Les maladies héréditaires du métabolisme au dépistage

Les maladies avec risque de décompensation après la période néonatale

Déficit primaire
en **carnitine**

Cardiomyopathie dilatée

Trouble du rythme cardiaque (QTc long) et mort subite (enfant et adulte)

+/- déficit secondaire de la beta-oxydation des acides gras

**Acidurie
glutarique de
type 1**

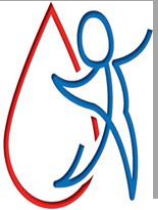
Développement initial normal, macrocéphalie initial ou progressive.

Crise métabolique (1^{ère} gastro-entérite aiguë – 6-12 mois)

Régression psychomotrice avec atteinte bilatérale des NGC

→ Mortalité et morbidité élevées

→ Séquelles souvent irréversibles avec polyhandicap, dystonie



Les maladies héréditaires du métabolisme au dépistage

Les maladies avec risque de décompensation après la période néonatale

Déficit primaire
en **carnitine**

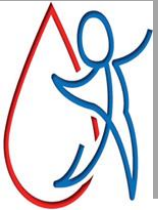
Cardiomyopathie dilatée
Trouble du rythme cardiaque (QTc long) et mort subite (enfant et adulte)
+/- déficit secondaire de la beta-oxydation des acides gras

**Acidurie
glutarique de
type 1**

Développement initial normal, macrocéphalie initial ou progressive.
Crise métabolique (1^{ère} gastro-entérite aiguë – 6-12 mois)
Régression psychomotrice avec atteinte bilatérale des NGC
→ Mortalité et morbidité élevées
→ Séquelles souvent irréversibles avec polyhandicap, dystonie

**Tyrosinémie de
type 1**

Insuffisance hépato-cellulaire (entre 6 semaines et 4 mois) +/- transplantation hépatique
Risque de carcinome hépatocellulaire (dès l'enfance)



Les maladies héréditaires du métabolisme au dépistage

Les maladies avec risque de décompensation dès la période néonatale

MCAD

Déficits de la beta-oxydation des acides gras :

- Hypoglycémie de jeun
 - Insuffisance hépatocellulaire
 - Rhabdomyolyse
 - Défaillance cardiaque (Trouble du rythme, cardiomyopathie hypertrophique...)
- Dès les premières heures de vie – Age adulte

LCHAD

Difficultés alimentaires (J3-J4)

Trouble de la conscience progressif avec coma entre J7-9

Bilan froid (Pas d'acidose, pas d'hyperammoniémie, pas d'hypoglycémie)

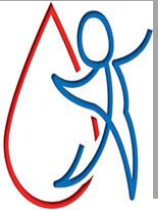
→ Epuration extra-rénale en urgence + prise en charge médicale

Leucinose

Acidurie
isovalérique

Forme néonatale ou plus tardive

Tableau d'acidose métabolique +/- hyperammoniémie +/- coma +/- hypoglycémie



Take Home message

- Information des futurs parents du dépistage pendant la grossesse :

- <https://depistage-neonatal.fr/>



Le Dépistage De Mon Enfant

Les Maladies Dépistées

Contact

Infos



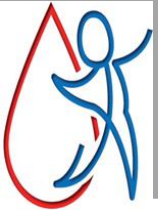
PRO

Vous allez avoir un bébé ou votre bébé vient de naître ?

Le dépistage dès la naissance, c'est important

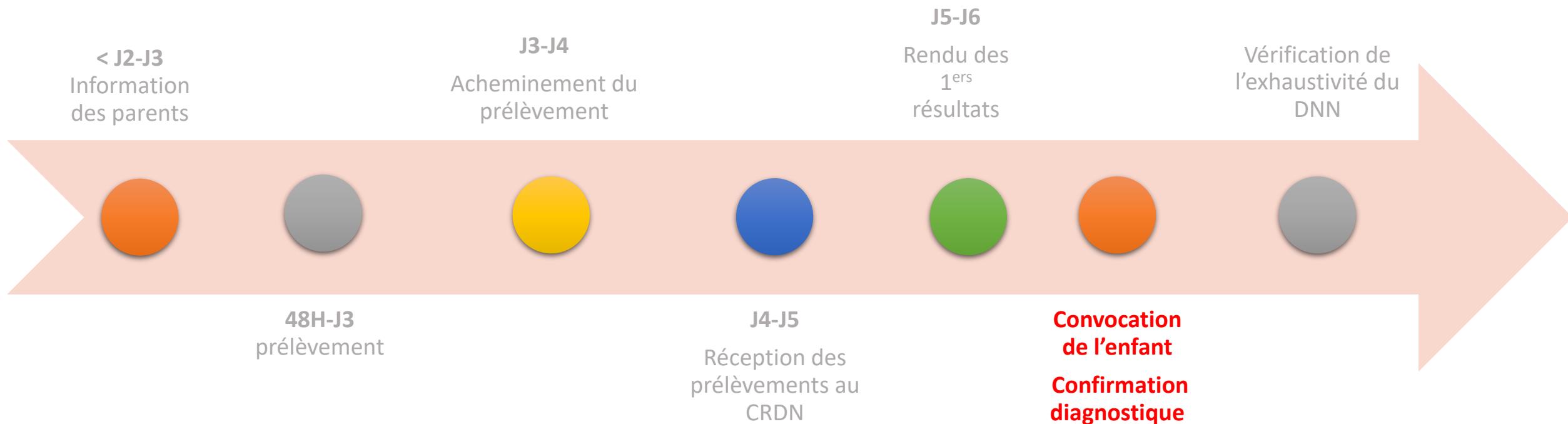
Le dépistage néonatal existe en France depuis 1972 . Il concerne tous les nouveaux nés et est gratuit (l'Assurance Maladie le finance pour tous les enfants). Le dépistage néonatal **permet de repérer des maladies** avant même l'apparition des premiers signes chez l'enfant. Il permet la mise en place d'un traitement et d'un accompagnement adapté.

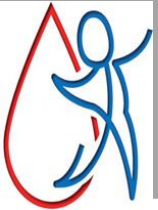




Take Home message

- Information des futurs parents du dépistage pendant la grossesse :
 - <https://depistage-neonatal.fr/>
- Réalisation et envoi/acheminement des buvards dans les délais ...

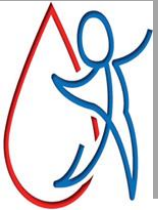




Take Home message

- Information des futurs parents du dépistage pendant la grossesse :
 - <https://depistage-neonatal.fr/>
- Réalisation et envoi/acheminement des buvards dans les délais
- Informations pour les professionnels de santé :
 - <https://www.filiere-g2m.fr/depistage>





Merci de votre attention !