

POURQUOI ?
DÉPISTAGE NÉONATAL

**LABORATOIRE NATIONAL
MOHAMMED VI
D'ANALYSES MÉDICALES**



N°AA 10/2024



LABORATOIRE NATIONAL
MOHAMMED VI
D'ANALYSES MÉDICALES
LNM6



FONDATION MOHAMMED VI
DES SCIENCES ET DE LA SANTÉ

Les maladies héréditaires du métabolisme (MHM) ou erreurs innées du métabolisme sont des maladies rares, très diverses, invisibles à la naissance. Tout retard de diagnostic de ces maladies conduit au décès du patient atteint ou à de graves séquelles.

Le dépistage néonatal systématique consiste à identifier parmi tous les nouveau-nés ceux qui sont susceptibles d'être atteints d'une des six maladies suivantes :

- **La phénylcétonurie**
- **L'hypothyroïdie congénitale**
- **L'hyperplasie congénitale des surrénales**
- **La drépanocytose**
- **La mucoviscidose**
- **Le Déficit en glucose 6-phosphatase déshydrogénase (G6PD)**



POURQUOI DÉPISTER DES NOUVEAU-NÉS

Le dépistage néonatal systématique est pratiqué depuis les années 1960 dans de nombreux pays à travers le monde.

Actuellement, au Maroc, le Laboratoire National Mohammed VI d'Analyses Médicales (LNM6) à Casablanca offre aux nouveau-nés l'accès à cette prestation.

Une meilleure prise en charge des patients concernés impose une amélioration du dépistage néonatal.

Un diagnostic précoce permet souvent de reverser le pronostic.

La qualité du traitement dépendant étroitement de la rapidité du diagnostic et d'une coopération solide entre cliniciens experts et les biologistes spécialisés.

DÉPISTAGE NÉONATAL : QUAND ET COMMENT ?

Le diagnostic des maladies dont le dépistage est proposé aux familles doit être fait précocement, dans les trois à quatre jours qui suivent la naissance, pour que la prise en charge des enfants reconnus atteints soit efficace.

Le dépistage néonatal est réalisé à partir de quelques gouttes de sang du bébé recueillies sur un papier buvard après une piqûre au talon ou du dos de la main.

QU'EST-CE QUE LA PHÉNYLCÉTONURIE ?

La phénylcétonurie (PCU) est une maladie métabolique héréditaire due à un déficit de l'enzyme phénylalanine hydroxylase, provoquant une accumulation toxique de phénylalanine.

Le test de dépistage néonatal permet de détecter l'augmentation de la phénylalanine dans le sang des bébés atteints.

La prise en charge thérapeutique consiste en un régime alimentaire pauvre en aliments naturellement riches en phénylalanine (viandes, poissons, lait...) pendant les premières années de vie. Ce régime, strict au moment du développement cérébral est allégé par la suite. Permet une croissance normale de ces enfants.

Le dépistage systématique de la phénylcétonurie a permis aux bébés atteints d'avoir un développement psychomoteur normal à condition de bénéficier d'une prise en charge précoce et de suivre un régime alimentaire strict.





QU'EST-CE QUE L'HYPOTHYROÏDIE CONGÉNITALE ?

L'hypothyroïdie congénitale est une maladie liée à une sécrétion insuffisante d'hormones thyroïdiennes par la glande thyroïde.

C'est une pathologie endocrinienne sévère, en raison de ses conséquences neurodéveloppementales irréversibles lorsqu'elle n'est pas diagnostiquée et traitée précocement.

Elle représente une cause fréquente et évitable de retard mental chez le nouveau-né, car le développement cérébral durant les premières semaines de vie dépend étroitement d'un apport hormonal thyroïdien suffisant.

Le test de dépistage néonatal permet de doser dans le sang du bébé l'hormone thyroïdienne stimulante (TSH) ; une hormone sécrétée en grande quantité par la glande hypophysaire en réponse à la diminution des hormones thyroïdiennes.

QU'EST-CE QUE L'HYPERPLASIE CONGÉNITALE DES SURRÉNALES ?

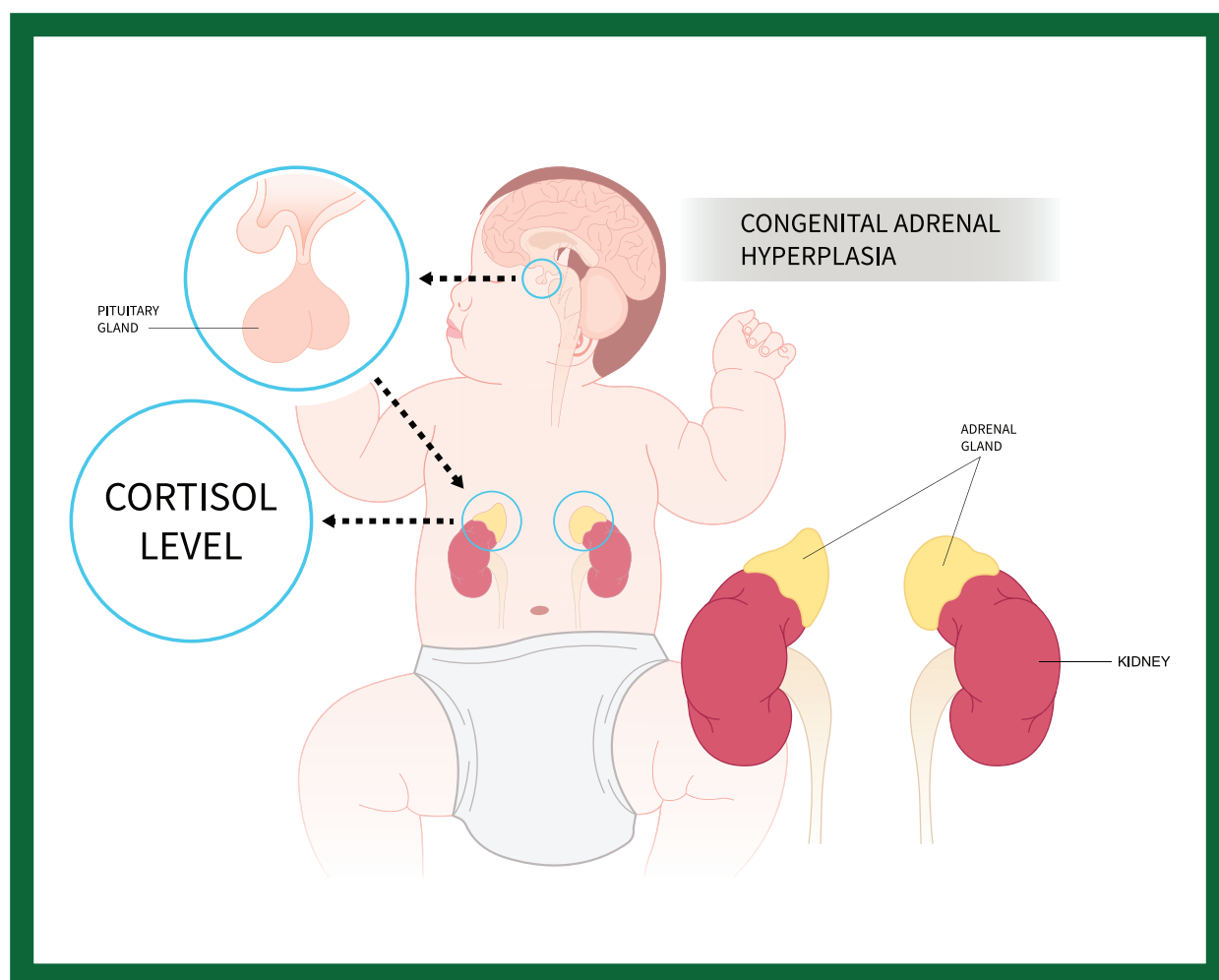
L'hyperplasie congénitale des surrénales est une maladie génétique due à une sécrétion anormale des hormones produites par les glandes surrénales. Il en résulte un défaut de sécrétion de cortisol, une hyperandrogénie accompagnée ou non d'un déficit en aldostérone.

Les fillettes atteintes peuvent avoir des anomalies des organes génitaux externes dès la naissance. Les bébés malades sont à risque d'accidents graves de déshydratation, et peuvent avoir plus tard une puberté précoce et un retard de croissance staturale.

Le test de dépistage néonatal basé sur le dosage de la 17 hydroxyprogestérone (17OHP) ; marqueur de ces anomalies

Les individus atteints suivent un traitement hormonal substitutif à vie qui leur permet d'avoir une croissance et une puberté normales et leur évitent, tant que possible, les accidents de déshydratation.

Le dépistage systématique de l'hyperplasie congénitale des surrénales et le traitement dès le plus jeune âge permettent une bonne croissance et un développement satisfaisant des enfants atteints.



QU'EST-CE QUE LA DRÉPANOCYTOSE

La drépanocytose est une maladie génétique du sang liée à la présence d'une hémoglobine anormale : l'hémoglobine S.

Les enfants atteints peuvent présenter, dès l'âge de trois mois, des accidents anémiques aigus, des crises douloureuses et une moindre résistance à certaines infections.

Le test de dépistage consiste à étudier l'hémoglobine.

Le suivi des individus atteints se fait à vie.

Leur prise en charge consiste en une gestion précoce des accidents anémiques, un traitement adéquat des infections ainsi que leur prévention par des vaccinations. La généralisation du dépistage de la drépanocytose dans certains pays a amélioré le pronostic des individus atteints d'une façon spectaculaire en leur permettant une prise en charge dès le plus jeune âge. Ceci a permis d'optimiser leur espérance et leur qualité de vie.

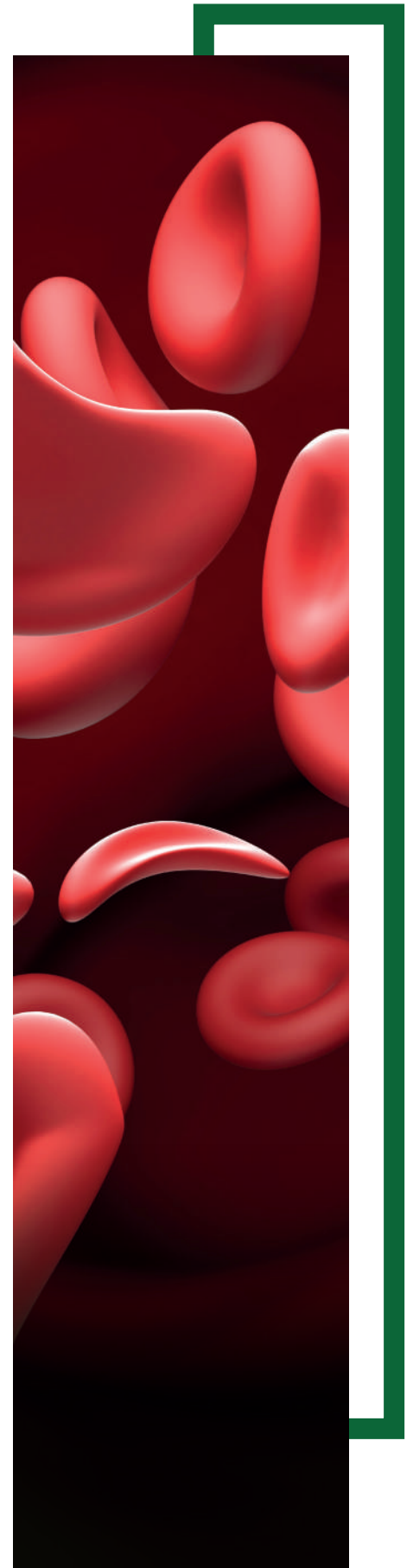
QU'EST-CE QUE LA MUCOVISCIDOSE ?

La mucoviscidose est une maladie génétique qui altère la production des sécrétions de différentes cellules de l'organisme. Elle engendre des troubles nutritionnels mais c'est essentiellement une atteinte pulmonaire progressive, potentiellement fatale.

En l'absence de dépistage précoce, le diagnostic est souvent fait tardivement ce qui est dommageable pour le malade.

Le test de dépistage néonatal permet de doser la trypsine immunoréactive. En cas de positivité, ce test est complété par une analyse génétique, qui requiert le consentement écrit de l'un ou des deux parents.

Le suivi des individus atteints se fait à vie. Une prise en charge précoce rigoureuse permet la réduction des manifestations cliniques, ralentit la progression de la maladie et assure au malade une meilleure qualité de vie.



QU'EST-CE QUE LE DÉFICIT EN GLUCOSE-6-PHOSPHATE DESHYDROGENASE (G6-PD) ?

Le déficit en Glucose-6-Phosphate Déshydrogénase (G6PD) est une enzymopathie hématologique héréditaire liée à l'X. Il entraîne une sensibilité accrue au stress oxydatif, provoquant une anémie hémolytique aiguë ou chronique selon le degré du déficit et les expositions.

Le dépistage néonatal mesure l'activité de l'enzyme dans le sang.

La prise en charge du déficit en G6PD repose avant tout sur la prévention, en évitant les médicaments et aliments contre-indiqués. En cas de crise, une hospitalisation peut être nécessaire si l'anémie est sévère, avec recours éventuel à une transfusion et au traitement de l'infection associée.

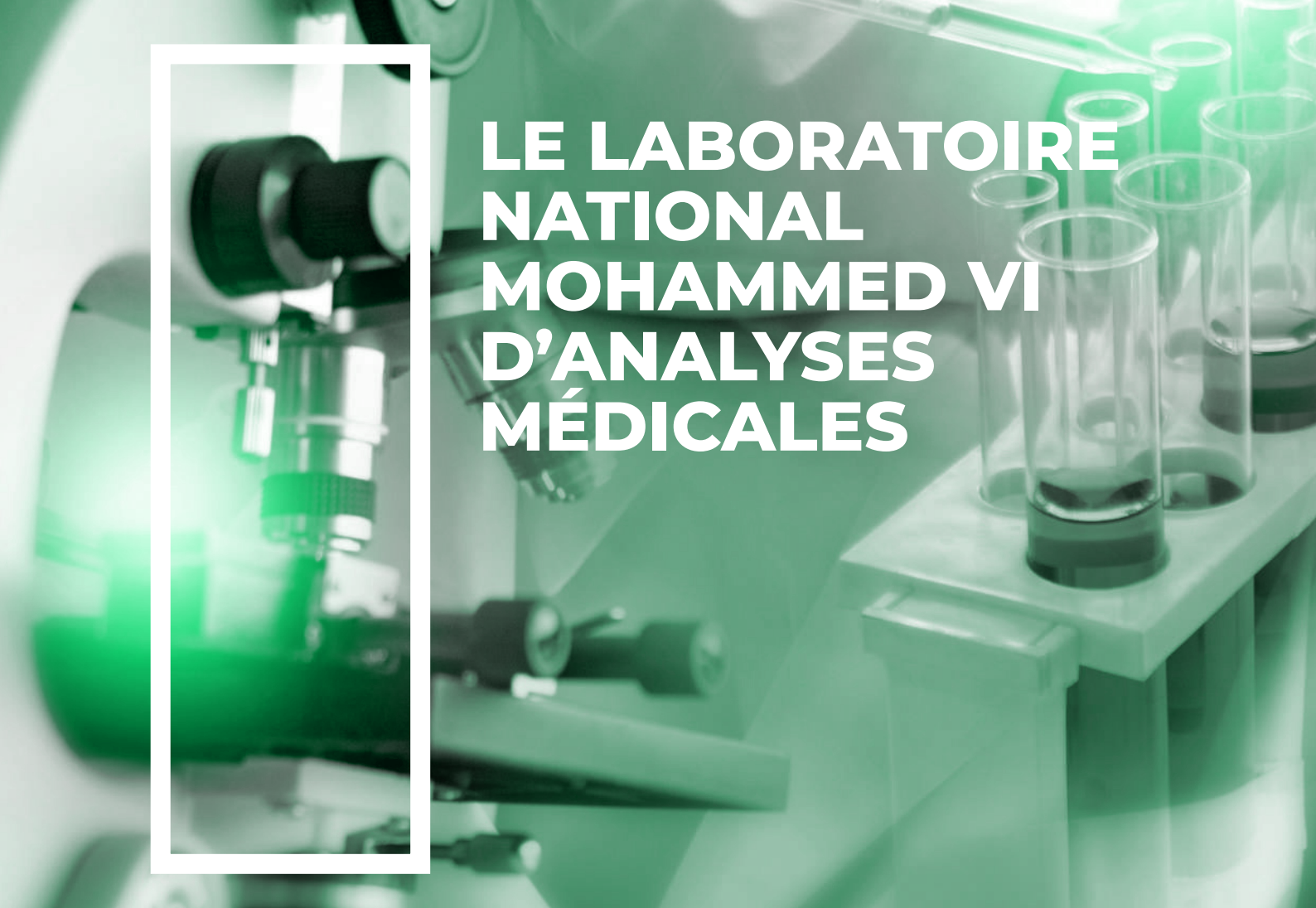
Le Dépistage précoce permet aux patients de mener une vie normale à condition d'éviter les déclencheurs.

RÉSULTATS DU TEST DE DÉPISTAGE NÉONATAL :

Les analyses effectuées dans le Laboratoire National Mohammed VI d'Analyses Médicales utilisent pour le dépistage néonatal des méthodologies à la pointe de la technologie. Cela permet d'obtenir des réponses claires dans la grande majorité des cas. Dans certaines situations, le diagnostic requiert des investigations supplémentaires.

Les résultats du test seront transmis au médecin traitant et aux parents de l'enfant. Il est important de remettre aux professionnels de santé votre adresse et votre numéro de téléphone exacts.





LE LABORATOIRE NATIONAL MOHAMMED VI D'ANALYSES MÉDICALES

Pour en savoir plus :

Cette brochure ne remplace pas les informations qui peuvent être données par votre médecin ou les professionnels de santé qui s'occupent de votre enfant ou de vous-même. Vous pouvez toujours vous adresser à l'équipe médicale qui vous prend en charge pour plus d'informations sur le dépistage néonatal.

Vous pouvez également nous contacter :

Adresse

**Laboratoire National Mohammed VI
d'Analyses Médicales (LNM6)**
Boulevard Taieb Naciri, Commune Hay
Hassani, Casablanca 20 000, Maroc

Secrétariat médical

Tél : 05 20 10 30 60

E-mail : contact@lnm6.ma

Du lundi au vendredi de 09h00 à 20h00
Samedi de 09h00 à 13h00



LABORATOIRE NATIONAL
MOHAMMED VI
D'ANALYSES MÉDICALES
LNM6



FONDATION MOHAMMED VI
DES SCIENCES ET DE LA SANTÉ

