

# Qu'est-ce que le dépistage néonatal et à quoi sert-il ?

Le dépistage néonatal sur taches de sang chez les nouveaux nés est un programme de santé publique de prévention effectué peu après la naissance, dans le but de déceler précocement des maladies héréditaires dont les symptômes sont habituellement absents durant la période néonatale.

Il s'agit de maladies rares et sévères dont la détection et les traitements précoces, rendus possible grâce aux techniques de dépistage, préviennent de graves problèmes de santé et peuvent sauver la vie de nouveaux nés.

Il est donc fondamental et vital que TOUS les nouveaux nés soient soumis au test pour garantir leur droit à la santé.

Le dépistage néonatal est beaucoup plus qu'un simple test, c'est un programme sanitaire intégré et multidisciplinaire de dépistage auquel un nombre important d'acteurs participe; les parents, les enfants, les Centres de Maternités où le prélèvement sanguin est effectué, les Laboratoires d'Analyse qui font les tests et les Centres Cliniques qui prendront en charge les nouveaux nés dans le cas de positivité.



## La Région Campanie s'occupe de toi !

Prévenir dès le premier jour de vie !



**CEINGE**  
ACCUEIL CENTRALISÉ

*Pour tout renseignement concernant les réservations des prestations génétiques et l'accès aux prestations diagnostiques:*

*horaires - numéros de téléphone*  
09.00 - 13.30 ■ +39 081 7462436  
11.00 - 13.30 ■ +39 081 7463169  
14.30 - 17.30 ■ +39 081 3737781  
+39 081 3737727

*e-mail*  
accettazione@ceinge.unina.it  
*site web*  
www.ceinge.unina.it



**CENTRO UNICO REGIONALE  
DÉPISTAGE NÉONATAL**

*Laboratoire du Centre Unique  
Responsable professeur Margherita Ruoppolo*

*Numéros de téléphone*  
+39 081 3737933  
+39 081 3737776

*e-mail PEC*  
labsne@pec.ceinge.unina.it

*site web*  
www.screeningneonatale-campania.it



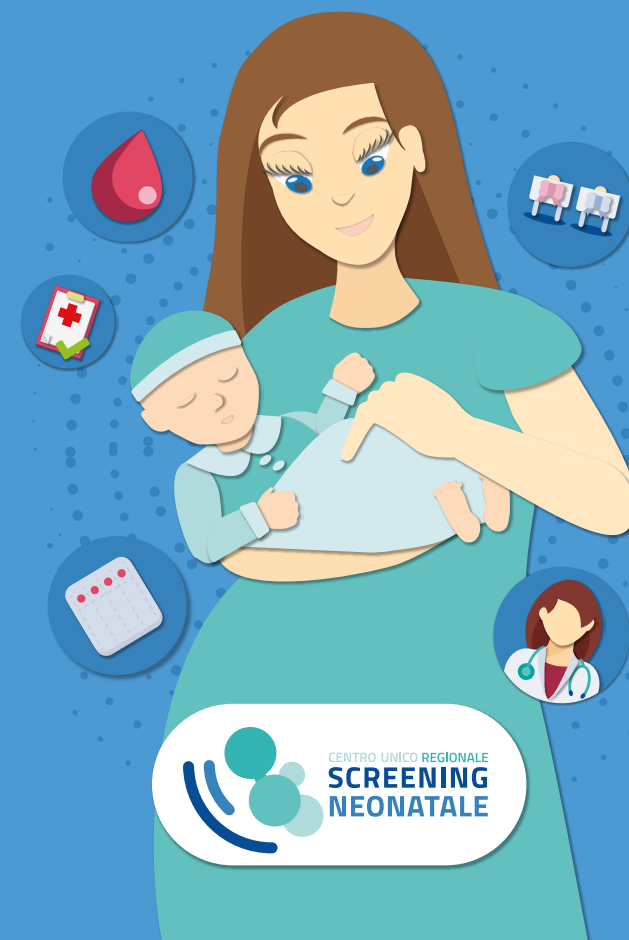
projet graphique réalisé par **KNOWLEDGE for BUSINESS**



BROCHURE INFORMATIVE SUR LE

# DÉPISTAGE NÉONATAL

À PARTIR DES TACHES DE SANG



**CENTRO UNICO REGIONALE  
SCREENING  
NEONATALE**

# Comment s'effectue le dépistage néonatal ?



Le dépistage néonatal est réalisé en prélevant des gouttes de sang sur un buvard, à l'aide d'une petite pique au talon du nouveau né. Le prélèvement est réalisé en Maternité entre le deuxième et le troisième jour de naissance de l'enfant.

Les gouttes de sang sont déposées sur un papier absorbant spécial attaché à une **carte** qui contient les données du Bébé.



Cette **carte** est ensuite prélevée et envoyée au

**CENTRE UNIQUE RÉGIONAL de Dépistage Néonatal** auprès du

**CEINGE Biotecnologie Avanzate**

486, Via Gaetano Salvatore Naples

qui s'occupe d'effectuer les tests pour détecter les maladies se référant au dépistage (voir *Tableau 1*).

Une fois les analyses terminées, la **carte** est conservée auprès du CEINGE, pendant 5 ans, dans le cas de nécessité de contrôles ultérieurs.



*Les données collectées à caractère personnel seront traitées uniquement pour les seules finalités du dépistage et dans le respect des normes en vigueur sur la confidentialité.*

## TABLEAU 1

### Maladies objet de dépistage dans la Région Campanie

#### AMINOACIDOPATHIES

Phénylcétonurie PKU  
Hyperphenylalaninémie HPA  
Déficit synthèse cofacteur biotéridine BIOPT- BS  
Déficit régénération cofacteur biotéridine BIOPT-REG  
Tyrosinémie type I TIR1  
Tyrosinémie type II TIR 2  
Maladie du sirop d'érable d'urine MSUD  
Homocystinurie déficit CBS  
Homocystinurie déficit MTHFR  
Citrullinémie type II CIT 2

#### DÉFICIT DU CYCLE DE L'URÉE

Citrullinémie type I CIT 1  
Acidurie Argininosuccinique ASA  
Argininémie ARG

#### DÉFICIT BETA-OXYDATION

Déficit de captation de la Carnitine Cellulaire CUD  
Déficit en Carnitine palmitoyltransférase I CPT 1  
Déficit en Carnitine palmitoyltransférase II CPT 2  
Déficit en Carnitine/acylcarnitine translocase CACT  
Déficit en acyl CoA déshydrogénase à chaîne très longue VLCAD  
Déficit en protéine trifonctionnelle mitochondriale MTP/LCHAD  
Déficit en acyl CoA déshydrogénase à chaîne moyenne MCAD A

Déficit del 3-OH acyl-CoA déshydrogénase à chaîne moyenne/courte M-SCHAD  
Acidurie glutarique type II GA2/MADD

#### ACIDURIES ORGANIQUES

Acidurie glutarique type I GA 1  
Acidurie Isovalérique IVA  
Déficit en Beta-céthothiolase BKT  
Déficit en 3-méthyl-3-hydroxybutyryl- coA  
Acidurie Propionique PA  
Acidurie Méthylmalonique (déficit Mut) MMA  
Acidurie Méthylmalonique (déficit ICbl A) MMA  
Acidurie Méthylmalonique (déficit Cbl B) MMA  
Acidurie Méthylmalonique avec homocystinurie (déficit Cbl C) MMA-HCYS  
Acidurie Méthylmalonique avec homocystinurie (déficit Cbl D) MMA-HCYS  
Déficit en acyl CoA déshydrogénase 2MBG  
Déficit Multiple en carboxylase MCD  
Acidurie malonique MA

#### AUTRES MALADIES

Galactosémie  
Déficit en biotinidase ADA SCID

#### AUTRES MALADIES GENETIQUES

Mucoviscidose  
Hypothyroïdie congénitale

# Quand et Comment connaître les résultats du dépistage

Si les tests n'ont pas relevé des valeurs anormales, c'est à dire si les résultats sont négatifs, les Centres de Maternité reçoivent la communication quelques jours après le prélèvement sanguin.

Dans une petite pourcentage de cas, il est nécessaire de répéter le test. Les parents seront, dans ce cas-là, contactés par le Centre de Maternité.



#### ATTENTION

Cela ne signifie absolument pas que l'enfant est malade, mais qu'il est nécessaire de faire des contrôles ultérieurs.

Il arrive des fois que l'échantillon de sang prélevé soit insuffisant ou inadapté, il faut donc effectuer une autre prise de sang.

Si les résultats des tests indiquent alors la probabilité que le bébé soit affecté par une pathologie rare, les Centres Cliniques pédiatriques de L'Azienda Ospedaliera Universitaria (AOU) Federico II et L'Hôpital (AORN) Santobono-Pausilipon prendront immédiatement en charge l'enfant pour garantir les soins, l'assistance, le monitoring clinique et le recours immédiat à stratégies thérapeutiques adéquates.

Bien que le test soit prévu par la loi, Il existe la possibilité de s'y opposer avant le prélèvement sanguin.

Cette opposition sera notée dans le dossier médical du nouveau né.