Analyse de sang pour votre nouveau-né

Durant la première semaine après la naissance, on vous proposera un test de dépistage pour votre bébé.

Pourquoi devrais-je dépister mon bébé ?

L'analyse de sang des nouveau-nés identifie les bébés qui peuvent avoir des maladies rares mais graves.

La plupart des bébés examinés n'ont pas ces maladies mais, pour le petit nombre de bébés affectés, les avantages d'un dépistage sont énormes. Un traitement précoce peut améliorer leur santé et prévenir un handicap grave ou même leur mort.

Quelles sont les maladies dépistées chez les nouveau-nés ?

On offre à tous les bébés un dépistage pour la phénylcétonurie, hypothyroïdisme congénital, mucoviscidose, la drépanocytose et pour le déficit en MCAD (déshydrogénase acyl-CoA à chaîne moyenne).

Si on pense que votre bébé a l'une de ces maladies, on devra lui faire d'autres tests pour confirmer le diagnostic. Ces maladies sont expliquées ci-après.

Phénylcétonurie

Au Royaume-Uni, environ 1 bébé sur 10 000 naît avec la phénylcétonurie (PKU). Les bébés ayant cette maladie héréditaire ne parviennent pas à transformer une substance trouvée dans leurs aliments appelée phénylalanine. Si elle n'est pas soignée, cette maladie créé un handicap mental grave et irréversible.

Le dépistage permet de soigner, à un stage précoce, les bébés atteints de cette maladie, à l'aide d'un régime spécial, qui préviendra un handicap grave et leur permettra de suivre une vie normale.

Si un bébé n'est pas examiné, et que la PKU apparaît plus tard, il sera peut-être trop tard pour que le régime spécial ait un impact réel.

Hypothyroïdisme congénital

Au Royaume-Uni, environ 1 bébé sur 4 000 naît atteint d'hypothyroïdisme congénital. Les bébés atteints de cette maladie n'ont pas assez d'hormone thyroxine. Sans cette hormone, ils ne peuvent pas grandir correctement et risquent de présenter un handicap mental et physique grave et permanent.

Le dépistage permet de soigner, à un stage précoce, les bébés atteints de cette maladie, à l'aide de cachets de thyroxine, qui préviendra un handicap grave et leur permettra de se développer normalement.

Si un bébé n'est pas examiné, et que cette maladie apparaît plus tard, il sera peut-être trop tard pour leur éviter d'être gravement handicapés.

Drépanocytose

Au Royaume-Uni, environ 1 bébé sur 2 000 naît avec la drépanocytose. C'est une maladie héréditaire qui affecte les globules rouges. Si un bébé est atteint de la drépanocytose, ses globules rouges prennent la forme d'une faucille et se bloquent dans les petits vaisseaux sanguins. Ceci peut engendrer une douleur et endommager le corps du bébé, entraîner une infection grave ou même la mort.

Le dépistage permet aux bébés atteints la drépanocytose d'être soignés à un stade précoce, avec une immunisation ou des antibiotiques qui, avec une information donnée aux parents, préviendra le développement de la maladie et permettra à l'enfant d'être en meilleure santé.

Que deviennent les données sur votre bébé après le dépistage ? Vous serez informé du résultat sur votre bébé. Il sera envoyé à votre professionnel de santé. Les données identifiables peuvent être stockées dans le programme de dépistage et utilisées pour surveiller et améliorer le dépistage de la drépanocytose et de la thalassémie. L'utilisation de données obtenues de la drépanocytose et de la thalassémie de dépistage est régie par le National Information Governance Board[1].

Si vous ne souhaitez pas que les données de dépistage de votre bébé puissent être utilisées de cette manière, veuillez contacter le programme de dépistage de la drépanocytose et de la thalassémie : adresser un email à : Radoslav.latinovic@nhs.net ou téléphoner au : 020 7848 6634, où vous aurez un interlocuteur dans une langue de votre choix ou àdressez vous à : sct.screening.nhs.uk/contactus.

Plus d'informations sur ce travail sont disponibles à sct.screening.nhs.uk/newborn.

Mucoviscidose

Au Royaume-Uni, environ 1 bébé sur 2 500 naît avec la mucoviscidose (CF). C'est une une maladie héréditaire qui affecte la digestion et les poumons. Les bébés souffrant de mucoviscidose peuvent avoir des difficultés à prendre du poids et ont fréquemment des infections pulmonaires.

Le dépistage signifie que les bébés souffrant de mucoviscidose peuvent être traités très tôt avec un régime alimentaire hypercalorique, des médicaments et une kinésithérapie. Bien qu'un enfant souffrant de mucoviscidose peut tomber gravement malade, un traitement précoce l'aidera à vivre plus longtemps une vie plus saine.

Si les bébés ne sont pas dépistés pour la mucoviscidose et qu'ils en souffrent, ils peuvent être testés plus tard mais les parents peuvent avoir une anxiété supplémentaire avant que la mucoviscidose ne soit diagnostiquée.

[1]. Section 251 de la Loi 2006 du NHS. L'homologation de Section 251 a été donnée à notre équipe d'auditeurs afin de pouvoir accéder aux données de dépistage de la drépanocytose et de la thalassémie dans des conditions strictes. Vous pouvez trouver plus d'informations sur le sujet sur www.nigb.nhs.uk/ecc.

Déficit en MCAD (déshydrogénase acyl-CoA à chaîne moyenne)

Au Royaume-Uni, environ 1 bébé sur 10 000 naît avec le déficit en MCAD. Les bébés atteints de cette maladie héréditaire ont des difficultés à décomposer les graisses afin de créer de l'énergie pour le corps. Cette maladie peut être grave, voire mortelle.

Le dépistage permet de détecter le déficit en MCAD à un stade précoce, et donc d'apporter une attention particulière à l'alimentation des bébés, en s'assurant notamment qu'ils mangent régulièrement. On peut ainsi éviter que la maladie ne s'aggrave et permettre aux bébés atteints de déficit en MCAD de se développer normalement.

Le dépistage du déficit en MCAD est important, il permet d'identifier les bébés atteints avant qu'ils ne deviennent soudainement et gravement malades.

Le dépistage de ces maladies fera-t-il apparaître autre chose ?

Le dépistage pour la mucoviscidose comprend certains tests qui dépistent les bébés pour les changements génétiques les plus courants de la mucoviscidose. Cela signifie que le dépistage peut identifier certains bébés qui sont vraisemblablement des porteurs génétiques de la mucoviscidose. Ces bébés peuvent avoir besoin d'avoir d'autres tests pour trouver s'ils sont des porteurs sains ou s'ils ont la mucoviscidose.

Le dépistage identifie les bébés qui sont porteurs de la drépanocytose ou d'autres maladies rares des globules rouges.
Les porteurs de la drépanocytose sont sains et n'en seront pas affectés.

Parfois, d'autres maladies peuvent être identifiées parmi ces tests de dépistage.

Comment la sage-femme effectuera-t-elle la prise de sang ?

Environ une semaine après la naissance, la sage-femme piquera le talon de votre bébé avec un instrument spécial, afin de recueillir quelques gouttes de sang sur un carton. La piqûre du talon risque d'être légèrement douloureuse, et votre bébé risque de pleurer.

Comment pouvez-vous faciliter le processus ?

- En veillant à ce que votre bébé soit au chaud et à l'aise
- En vous tenant prête à nourrir et/ou réconforter votre bébé

Est-il parfois nécessaire d'effectuer de nouvelles prises de sang ?

Il se peut que la sage-femme ou l'infirmière vous contacte pour vous demander une deuxième prise de sang à partir du talon de votre bébé. C'est peut-être parce qu'il n'y a pas eu suffisamment de sang, que le numéro de NHS (Service de Santé Britannique) de votre bébé n'a pas été enregistré sur la carte hématologique (Blood Spot Card), le résultat n'était pas clair ou votre bébé est un prématuré ou a eu une transfusion sanguine avant le test. Votre sage-femme ou votre infirmière de visite vous en expliquera les raisons. Il est important qu'un renouvellement du test (le cas échéant) soit fait afin que tous les tests soit effectués. Généralement, les résultats de la nouvelle prise de sang sont normaux.

Le dépistage est recommandé

Il est fortement conseillé de dépister toutes ces maladies chez votre bébé, mais ce n'est pas obligatoire. Si vous ne voulez pas que votre bébé soit examiné, parlez-en avec votre sage-femme. Toutes vos décisions seront enregistrées dans votre dossier.

Si vous avez des préoccupations concernant le dépistage du bébé, demandez à votre sage-femme ou généraliste.

Comment connaîtrai-je les résultats ?

- La plupart des bébés auront des résultats normaux, indiquant qu'ils ne devraient pas être atteints de ces maladies. Généralement, un professionnel de santé communiquera le résultat du dépistage avant que l'enfant n'ait 6-8 semaines. Le résultat du dépistage sera inscrit dans le dossier médical personnel de votre bébé. (souvent appelé le livret rouge (de santé) soit en anglais "red book"). Conservez-le précieusement.
- Si les résultats montrent qu'un bébé est atteint de phénylcétonurie (PKU), d'hypothyroïdie congénital ou du déficit en MCAD, ses parents seront contactés avant qu'il n'ait 3 semaines et recevront un rendez-vous avec un spécialiste.
- Si on pense que votre bébé a la mucoviscidose (en anglais « cystic fibrosis ») alors les parents seront contactés avant que le bébé n'ait 4 semaines.
- Si on pense qu'un bébé a la drépanocytose (en anglais « sickle cell disease ») alors les parents seront contactés avant que le bébé n'ait 6 semaines.
- Certains bébés sont des porteurs sains. Leurs parents seront avertis le plus souvent avant que l'enfant n'ait 6-8 semaines.

Si vous déménagez en l'attente des résultats du test de dépistage de votre bébé, n'oubliez pas d'en informer votre sage-femme ou votre infirmière !

Le but du dépistage est d'identifier les bébés susceptibles d'avoir ces maladies. Le dépistage n'est pas précis à 100 %.

Que deviennent les échantillons de sang prélevés sur votre bébé après le dépistage ?

Après le dépistage, les échantillons de sang des nouveau-nés sont conservés pendant au moins cinq ans et peuvent être utilisés de différentes façons:

- Pour vérifier le résultat ou pour d'autres examens recommandés par votre médecin
- Pour améliorer le programme de dépistage
- Pour la recherche pour aider à améliorer la santé des bébés et de leurs familles au Royaume-Uni. Votre bébé ne sera pas identifié et vous ne serez pas contacté(e).

L'utilisation de ces échantillons sanguins est régie par un code de conduite, que vous pouvez obtenir auprès de votre sage-femme ou sur www.newbornbloodspot.screening.nhs.uk

Dans le futur, il y a une faible possibilité que des chercheurs vous invitent, vous ou votre enfant, à prendre part à une étude liée au programme d'échantillons sanguins. Si vous ne souhaitez pas recevoir d'invitations à prendre part à ces études, veuillez en informer la sage-femme.