

Dépistage de masse des nouveau-nés

Brochure
Formulaire



Il s'agit du premier examen pour votre bébé !



Qu' est-ce que le dépistage de masse des nouveau-nés ?

Il s'agit d' une analyse de sang visant les bébés dès leur naissance. Un très petit échantillon de sang permet de détecter plus de 20 types de maladies. En dépistant ainsi ces maladies dont un bébé peut être porteur, cet examen lui permet de grandir en bonne santé.

L' ensemble des bébés nés dans la ville de Sapporo peuvent bénéficier gratuitement* de cet examen. Le dépistage de masse des nouveau-nés est effectué par les municipalités dans tout le Japon.

* Des frais de prise de sang sont perçus par les établissements médicaux.

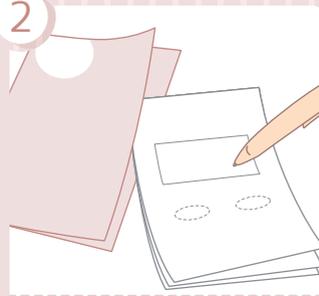
Les nouvelles techniques d' examen permettent désormais de dépister simultanément un grand nombre de maladies. (→ p.4)



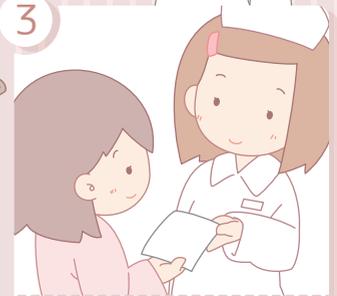
Passage de l' examen



Lire attentivement cette brochure.



Remplir le formulaire inclus dans cette brochure.



Remettre le formulaire à un établissement médical d' obstétrique.

Pour tout renseignement :



Bureau des examens de dépistage materno-infantiles
Département de la santé publique Institut de recherches en santé publique de Sapporo
1 Kikusui 9-jo, Shiroishi-ku, Sapporo-shi, Hokkaido, 003-8505 Japon Tél : 011-841-7672

Ville de Sapporo Dépistage



Ville de Sapporo
02-E07-13-57
25-2-34

Q&R sur le dépistage de masse des nouveau-nés



Comment cet examen se déroule-t-il concrètement ?

Veuillez remplir les champs du formulaire avant de le remettre à votre établissement médical d'obstétrique. Votre établissement médical d'obstétrique effectuera une prise de sang de votre bébé qui sera ensuite analysée par l'Institut de recherches en santé publique de Sapporo. Les résultats de l'examen vous seront remis lors de la visite médicale du premier mois mais vous serez aussitôt contacté(e) en cas d'anomalie détectée.



N'est-ce pas trop dur pour le bébé ?

Lors de la prise de sang, seules quelques gouttes seront prélevées à partir du talon du bébé. Comme la quantité est très faible, votre bébé ne sentira presque rien.



Est-ce que cet examen est vraiment indispensable ? En plus, ça va me coûter de l'argent...

Cet examen ne vous sera pas imposé mais si les maladies qu'il permet de dépister sont laissées sans traitement, elles peuvent alors causer de lourds handicaps et nous encourageons donc tous les bébés à le subir. Il est mis en œuvre par l'ensemble des municipalités du pays et peut être subi gratuitement*. Nous vous encourageons vivement à effectuer les formalités.

* Des frais de prise de sang sont perçus par les établissements médicaux.



En cas de maladie, est-ce que l'hôpital ne s'en aperçoit pas aussitôt ?

Même si un bébé a l'air en parfaite santé, il peut être porteur d'une maladie difficile à détecter. Par exemple, il existe des maladies pouvant provoquer la mort subite à partir d'un simple rhume ou des maladies de plus en plus handicapantes au fil de la croissance. Détecter ces maladies de façon précoce avant que ne surviennent les symptômes permet de prévenir leur apparition ou de favoriser un traitement adapté.





Lors du dépistage, un « réexamen » m' a été indiqué. Cela signifie-t-il que mon bébé est malade ?

Il existe effectivement une possibilité de maladie mais les réexamens effectués sur les bébés ne sont pas tous motivés par la présence supposée d' une maladie. Outre la maladie, il existe toutes sortes de facteurs comme la condition physique du bébé, etc. qui peuvent empêcher d' obtenir des résultats d' examens fiables. Ce réexamen signifie en fait qu' « un diagnostic fiable n' ayant pu être émis, il est nécessaire de procéder à un nouvel examen ».



Alors, lorsque des « Examens approfondis » sont nécessaires, cela signifie-t-il que mon bébé est malade ?

Non, ce n' est pas forcément le cas. Comme le simple dépistage de masse des nouveau-nés ne permet pas de déterminer à coup sûr si un bébé est malade ou non, des « examens approfondis » effectués par un médecin spécialiste sont nécessaires pour déterminer la présence ou non de la maladie.



Quel est le pourcentage réel de maladie après réexamen ou examens approfondis ?

Ce sont des chiffres très approximatifs mais les diagnostics positifs de maladie sont de 1 bébé/20 après un réexamen et de 1 bébé/4 après des examens approfondis.



Si mon bébé est malade, que va-t-il se passer ?

Comme la plupart des maladies du dépistage de masse des nouveau-nés sont détectées de façon précoce, il est possible de prévenir leur apparition ou de les soigner. Lorsqu' une maladie a été décelée chez un bébé, le rôle du dépistage de masse consiste à vous présenter un médecin spécialiste et à vous aider à bénéficier du bon traitement. Vous pouvez également bénéficier d' une aide de la ville de Sapporo qui couvre une partie des frais de traitement.



Concernant les maladies qui peuvent être détectées lors de ces examens

Maladies endocriniennes

Il s'agit de maladies provoquées par des sécrétions hormonales anormales. Elles sont notamment traitées par prise de médicaments permettant de rééquilibrer ces hormones.

l'hypothyroïdie congénitale	Il s'agit de maladies provoquées par l'insuffisance des hormones sécrétées par la thyroïde. Elles sont à l'origine de symptômes comme des troubles de la croissance ou des retards du développement psychologique.
Hyperplasie surrénale congénitale	Il s'agit de maladies provoquées par une production anormale des hormones sécrétées par les glandes surrénales. Elles sont à l'origine de symptômes comme la déshydratation ou des troubles de la croissance, etc.

Troubles du métabolisme

Il s'agit de maladies provoquées par des anomalies du métabolisme des acides aminés ou du glucose ou de handicaps survenant lors du processus de génération de l'énergie. Elles sont notamment traitées par la consommation d'un lait ou un régime alimentaire spécial, la prise de médicaments, le respect d'habitudes quotidiennes, etc.



Une nouvelle méthode d'examen couvrant 23 maladies — la spectrométrie de masse en tandem —

La méthode de la spectrométrie de masse en tandem a été mise au point afin de dépister simultanément plusieurs maladies. La spectrométrie de masse en tandem de la ville de Sapporo permet d'examiner en une fois les 23 maladies suivantes.

Dysfonctionnement du métabolisme des acides aminés (6 troubles)	Phénylcétonurie	Les acides aminés sont les composants de base des protéines. Certains acides aminés particuliers, dont l'utilisation ou la dégradation se déroule anormalement, sont stockés par le corps et provoquent des retards du développement psychologique ou de graves affections de la forme physique.
	Leucinose	
	Homocystinurie	
	Citrullinémie	
	Déficit en citrine	
Dysfonctionnement du métabolisme des acides organiques (9 troubles)	Acidurie argininosuccinique	Les acides organiques sont le nom générique des substances naissant de la transformation des acides aminés dans le corps. Certains acides organiques particuliers, dont l'utilisation ou la dégradation se déroule anormalement, sont stockés dans le corps et provoquent un mauvais allaitement et des vomissements ou des spasmes, etc.
	Acidémie isovalérique	
	Acidémie glutarique de type 1	
	Acidurie 3-hydroxy-3-méthylglutarique (HMG)	
	Déficit multiple en carboxylases, par déficit en holocarboxylase synthétase	
	Acidémie méthylglutaconique	
	Déficit en Beta-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	
	Acidémie méthylmalonique	
Acidémie propionique		
Dysfonctionnement du métabolisme des acides gras (8 troubles)	Acidocétose par déficit en bêta-cétothiolase	Lorsque les aliments consommés sont insuffisants à la production d'énergie quand on est à jeun ou que l'on fait de l'exercice, cette énergie est alors produite à partir de la graisse corporelle. Comme ce processus ne se déroule pas normalement, l'énergie est insuffisante ce qui provoque de graves affections de la forme physique.
	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne(MCAD)	
	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue(VLCAD)	
	Déficit en 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue(LCHAD)	
	Acidémie glutarique de type 2	
	Déficit en carnitine palmitoyl transférase I (CPT-I)	
	Déficit en carnitine palmitoyl transférase II (CPT-II)	
Déficience en carnitine-acylcarnitine translocase		
Défaut de transport de carnitine		

Galactosémie	Comme la dégradation de la galactose (un type de glucose se trouvant dans les aliments) ne se déroule pas normalement, elle est stockée par le corps et cause des symptômes comme des retards du développement psychomoteur ou la cataracte.
--------------	--