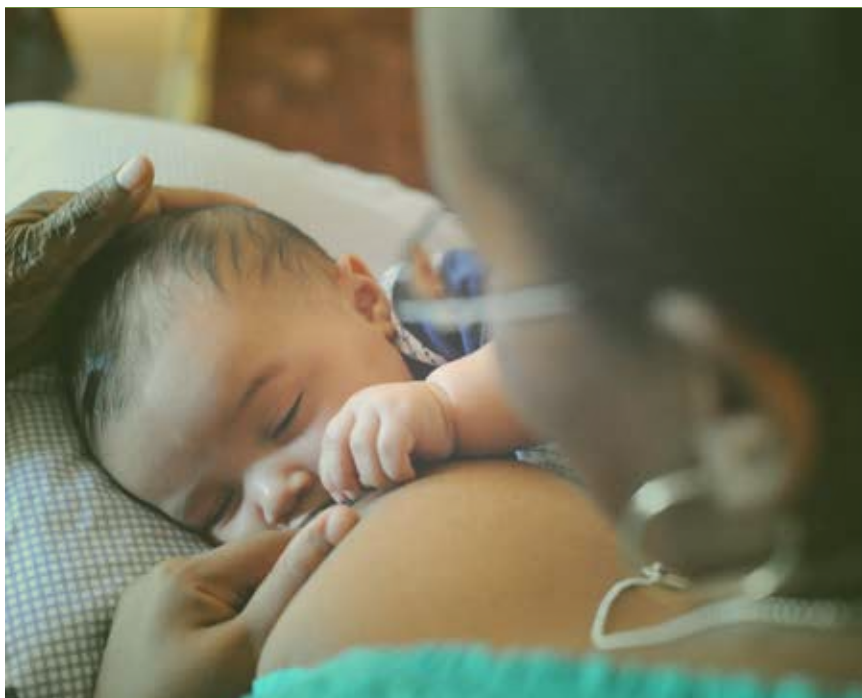


# Comprendre les tests de dépistage néonatal de votre bébé



**Ohio**  
Département de  
la Santé



### Pourquoi mon bébé a-t-il besoin d'un dépistage néonatal ?

Tous les parents espèrent que leurs bébés seront en bonne santé. Certains bébés qui semblent en parfaite santé à la naissance peuvent rencontrer des problèmes qui affecteront leur croissance et leur développement. Le dépistage néonatal consiste à examiner les bébés pour déceler des problèmes qui ne sont pas évidents à la naissance, mais qui nécessitent un traitement médical. En décelant le problème médical tout de suite après la naissance, les bébés reçoivent rapidement le traitement dont ils ont besoin. Le dépistage néonatal améliore la santé et le développement des bébés.

Chaque année dans l'Ohio, le dépistage néonatal permet d'identifier plus de 500 nouveaux-nés ayant besoin d'un traitement médical. Environ 200 nourrissons sont sourds ou malentendants, environ 80 sont atteints de maladies cardiaques graves et environ 300 sont atteints de troubles médicaux graves qui peuvent être dépistés par analyse sanguine.

### Quel type de dépistage sera effectué sur mon bébé ?

L'Ohio souhaite protéger la santé de tous les nouveaux-nés ; une loi de l'État exige donc que les nouveaux-nés soient soumis à trois types de dépistage différents avant de quitter l'hôpital :

- Dépistage auditif pour les risques de perte auditive ;
- Dépistage par oxymétrie du pouls pour déceler des problèmes dans la structure du cœur ; et
- Dépistage par goutte de sang pour les risques de différentes pathologies.

## Quels problèmes de santé l'Ohio dépiste-t-il ?

### ■ Dépistage auditif

Le dépistage auditif identifie les risques de perte auditive. La perte auditive peut avoir un grand nombre de causes. Une identification précoce de la perte auditive peut aider votre bébé à développer des compétences en communication, langage et expression.

### ■ Dépistage par oxymétrie du pouls

Il existe un grand nombre de maladies cardiaques congénitales. Dans l'Ohio, nous utilisons le dépistage par oxymétrie du pouls pour identifier sept types de maladies cardiaques graves, dont : hypoplasie du cœur gauche, atrésie pulmonaire, tétralogie de Fallot, retour veineux pulmonaire anormal total, transposition des gros vaisseaux, atrésie tricuspide et tronc artériel.

### ■ Dépistage par goutte de sang

L'Ohio dépiste différents problèmes médicaux à partir de gouttes de sang. Les pathologies comprises dans le dépistage néonatal de l'Ohio le sont sur recommandation de la Marche des Dix Sous et du Département de la Santé et des Services Sociaux des États-Unis (une liste exhaustive figure à la fin de cette brochure, pour plus d'informations, visitez le site web :

<https://www.odh.ohio.gov/odhprograms/phl/newbrn/nbsdisorderslist.aspx>).

## Comment et quand mon bébé sera-t-il dépisté ?

### ■ Dépistage auditif

Le dépistage auditif de votre bébé aura lieu avant de quitter l'hôpital. Il est généralement effectué dans la chambre de la mère ou dans le service néonatal. Cela ne prend pas plus de 15 minutes et votre bébé peut dormir pendant le dépistage. Deux types différents de test sont utilisés pour le dépistage. Votre bébé peut passer l'un des deux tests décrits ci-dessous.



#### ● Otoémissions acoustiques

(OEA) : Ce test utilise des petits bouts de mousse ou de caoutchouc doux. Ces bouts sont placés à l'intérieur des oreilles de bébé pour qu'il entende des sons doux. De légers échos sont enregistrés à partir de l'oreille de bébé, afin de vérifier le bon fonctionnement de son oreille interne.

- **Potentiels Évoqués Auditifs (PEA) :** Ce test utilise trois petits patches placés sur le visage, l'épaule et le cou du bébé ; des petits écouteurs ou des petits embouts sont ensuite posés sur ou dans les oreilles de bébé pour que celui-ci entende des sons doux. Ce test enregistre des informations provenant du nerf auditif.

### ■ Dépistage par oxymétrie du pouls

Le dépistage par oxymétrie du pouls est un test simple et indolore, généralement effectué dans les 24 heures suivant la naissance de votre bébé. Une machine appelée oxymètre de pouls mesure la quantité d'oxygène dans le sang de votre bébé grâce à des capteurs placés sur la peau de celui-ci. Les capteurs sont généralement placés sur une main et un pied.

### ■ Dépistage par goutte de sang

Quelques gouttes de sang sont prélevées par une piqûre dans le talon de votre bébé. Cette piqûre au talon est généralement faite le lendemain de la naissance du bébé. Les gouttes de sang sont envoyées au Laboratoire du Département de la Santé de l'Ohio, où de nombreuses pathologies sont dépistées.

## Et si mon bébé n'est pas né à l'hôpital ?

Tous les bébés nés dans l'Ohio doivent passer le dépistage néonatal. Si votre bébé n'est pas né à l'hôpital, contactez votre sage-femme, votre docteur ou le département de la santé de votre région, afin qu'il/elle vous aide à planifier les tests de dépistage néonatal. Dans de nombreux comtés, le dépistage peut être effectué à votre domicile. Il est important que le dépistage par goutte de sang soit effectué au moins 24 heures et pas plus tard que six jours après la naissance de votre bébé.

## Comment puis-je obtenir les résultats de mon bébé ?

### ■ Dépistage auditif

Les résultats du dépistage auditif de votre bébé vous seront remis par écrit par le personnel hospitalier avant votre départ de l'hôpital. Le personnel hospitalier vous aidera également à planifier une évaluation auditive si d'autres tests s'avèrent nécessaires.

### ■ Dépistage par oxymétrie du pouls

Le prestataire de soins de votre bébé vous donnera les résultats du dépistage. Si les résultats sont négatifs, votre bébé a des taux normaux d'oxygène dans le sang. Si les résultats sont positifs, votre bébé a des taux bas d'oxygène dans le sang. Cela ne signifie pas automatiquement que votre bébé est atteint d'une maladie cardiaque. Cela signifie que votre prestataire de soins continuera à surveiller votre bébé et pourrait être amené à répéter le test un peu plus tard ou à effectuer un autre type de test appelé échocardiographie.

### ■ Dépistage par goutte de sang

Les résultats du dépistage par goutte de sang de votre bébé seront envoyés à l'hôpital de naissance et au prestataire de soins de votre bébé, dès que le dépistage est terminé. Les résultats sont généralement disponibles dans les deux semaines. Pour la plupart des bébés, les résultats du dépistage sont normaux et les parents recevront les résultats lors du bilan de santé de leur bébé. Si le dépistage néonatal est anormal, alors le prestataire de soins contactera la famille et organisera un dépistage complémentaire.

*Il est important que vous donniez à votre hôpital et à votre prestataire de soins votre adresse et votre numéro de téléphone précis, afin qu'ils puissent vous joindre au besoin.*

## Que se passe-t-il si mon bébé a besoin d'un dépistage complémentaire ?

Le prestataire de soins de votre bébé vous contactera s'il a besoin d'un dépistage complémentaire. Il ou elle vous indiquera pourquoi votre bébé a besoin de passer d'autres tests, ainsi que la démarche à suivre. Si votre bébé a besoin d'un dépistage complémentaire, suivez les conseils de votre prestataire de soins. Certains tests devront être effectués immédiatement et d'autres lorsque votre bébé sera un peu plus âgé. Dans certains cas, votre bébé sera adressé à un spécialiste.

### ■ Dépistage auditif

Si le dépistage auditif de votre bébé présente une anomalie, il sera adressé à un audiologiste pour des tests complémentaires dans les deux à trois semaines. Si votre bébé souffre d'une perte auditive, l'Infant Hearing Program fournira à votre bébé des services d'intervention précoce à domicile pour l'aider à développer des compétences de communication et de langage. Au plus tôt la perte auditive est identifiée chez l'enfant, au plus vite cet enfant peut commencer à développer des compétences de communication. Ceci est important pour le développement, la réussite scolaire, le niveau d'alphabétisation et le développement socio-émotionnel.

### ■ Dépistage par oxymétrie du pouls

Si le dépistage par oxymétrie du pouls de votre bébé présente une anomalie, des tests complémentaires seront effectués pour déceler une maladie cardiaque congénitale. Ces tests peuvent être effectués avant que votre bébé ne quitte l'hôpital. Sinon, votre bébé sera adressé à un cardiologue pédiatrique pour des soins médicaux complémentaires. Une maladie cardiaque congénitale grave nécessite un traitement médical dans les premières semaines ou les premiers mois après la naissance du bébé, afin d'éviter un décès ou un handicap.

### ■ Dépistage par goutte de sang

Si le dépistage par goutte de sang de votre bébé présente des résultats anormaux, le prestataire de soins de votre bébé organisera immédiatement des tests complémentaires. Dans certains cas, votre bébé sera adressé à un spécialiste. Il est important de rapidement identifier les bébés qui présentent ces problèmes, afin qu'ils puissent commencer un traitement médical qui améliorera leur santé et leur développement dans les plus brefs délais.

## À qui dois-je adresser mes questions ?

- Si vous avez des questions ou des inquiétudes, faites-en part au prestataire de soins de votre bébé.
- Rendez-vous sur le site du Dépistage Néonatal du Département de la Santé de l'Ohio : [www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx](http://www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx).

## Mon bébé doit-il obligatoirement être dépisté ?

Le dépistage néonatal sauve des vies et améliore la santé des bébés. De plus, il est légalement obligatoire pour tous les bébés nés en Ohio. Dans certains cas, les parents peuvent refuser le dépistage néonatal.

Les parents peuvent refuser tout type de dépistage néonatal s'il est incompatible avec leurs croyances religieuses. Les parents peuvent également refuser le dépistage auditif pour toute autre raison. Les parents qui refusent le dépistage néonatal doivent signer un formulaire stipulant qu'ils s'opposent à ce dépistage pour leur bébé.



La loi de l'Ohio autorise également les parents à refuser le test pour une maladie appelée maladie de Krabbe, qui est compris dans le dépistage par goutte de sang. Le test pour la maladie de Krabbe n'est pas inclus dans les recommandations relatives au dépistage par goutte de sang au niveau national. La maladie de Krabbe est une maladie rare qui, à terme, engendre des lésions cérébrales et nerveuses graves chez le patient. Il n'existe aucun remède avéré contre la maladie de Krabbe. Lorsqu'elle est détectée rapidement après la naissance, et dans certains cas, une greffe de moelle osseuse effectuée dans les toutes premières semaines de vie peut ralentir le développement de la maladie. En Ohio, les parents peuvent refuser le dépistage par goutte de sang de la maladie de Krabbe pour n'importe quelle raison. Si vous ne souhaitez pas que votre bébé passe le dépistage de la maladie de Krabbe, vous devez en informer le personnel soignant de l'hôpital ou la sage-femme, au moment du prélèvement sanguin sur votre bébé. Seul le refus du dépistage de la maladie de Krabbe est autorisé par la loi ; tous les tests pour d'autres problèmes médicaux compris dans le dépistage par goutte de sang de l'Ohio seront effectués.

## Problèmes médicaux inclus dans le dépistage par goutte de sang

**Les troubles liés aux acides aminés** résultent d'un problème métabolique à traiter correctement les acides aminés contenus dans la nourriture. Des substances chimiques dangereuses s'accumulent dans le corps peu après la naissance et peuvent causer des dommages au cerveau ou à d'autres organes. Des régimes ou compléments spéciaux peuvent contribuer à traiter ces problèmes de santé et ralentir ou empêcher des dégâts supplémentaires. Le programme de l'Ohio dépiste les troubles liés aux acides aminés suivants : Argininémie (ARG), Acidurie Argininosuccinique (ASA), Citrullinémie Type I (CIT) et Type II (CIT II), Homocystinurie (HCY), Hyperméthioninémie (MET), Maladie du Sirop d'Érable (MSUD), Phénylcétonurie (PKU), Tyrosinémie Type I (TYR I), Type II (TYR II) et Type III (TYR III).

**Les Troubles liés aux Acides Gras** peuvent interférer avec la capacité du corps à transformer les graisses en énergie. Les bébés atteints de troubles liés aux acides gras peuvent souffrir de problèmes cardiaques, de troubles respiratoires, de convulsions, d'extrême faiblesse et peuvent en mourir. Des régimes spéciaux, une alimentation fréquente et un traitement médicamenteux peuvent empêcher ces symptômes. Le programme de l'Ohio dépiste les troubles liés aux acides gras suivants : Déficit en Carnitine Acylcarnitine Translocase (CACT), Déficit en Carnitine Palmitoyltransférase Type II (CPT II), Déficit Systémique Primaire en Carnitine (CUD), Acidurie Glutarique Type II (GA-2), Déficit en 3-Hydroxyacyl-Coenzyme A Déshydrogénase des Acides Gras à Chaîne Longue (LCHAD), Déficit en 3-Hydroxyacyl-Coenzyme A Déshydrogénase des Acides Gras à Chaîne Moyenne (MCAD), Déficit en Protéine Trifonctionnelle (TFP), Déficit en 3-Hydroxyacyl-Coenzyme A Déshydrogénase des Acides Gras à Chaîne Très Longue (VLCAD).

**Les Troubles liés aux Acides Organiques** surviennent lorsque le corps du bébé n'arrive pas à éliminer certains déchets du sang. Ils peuvent entraîner des vomissements, une hypoglycémie, un coma, voire un décès. Le traitement peut comprendre un régime spécial et une médication. Le programme de l'Ohio dépiste les troubles liés aux acides organiques suivants : Déficit en 2-Méthylbutyryl-Coenzyme A Déshydrogénase (2MBG), Déficit en 3-Hydroxy-3-Méthylglutaryl-Coenzyme A Lyase (HMG), Déficit en Bêta-Kétothiolase (BKT), Déficit en 3-Méthylcrotonyl-Coenzyme A Carboxylase (3MCC), Acidémie Glutarique Type I (GA-1), Déficit en Isobutyryl-Coenzyme A Déshydrogénase (IBG), Acidémie Isovalérique (IVA), Acidémie Méthylmalonique (MMA), Déficit en Coenzyme A Carboxylase Multiple (MCD), Acidémie Propionique (PROP).

**Le Déficit en Biotinidase** survient quand les bébés ne peuvent pas utiliser correctement la vitamine biotine. Des problèmes tels que des éruptions cutanées, des convulsions, une perte auditive ou un retard développemental peuvent être empêchés en introduisant un complément de biotine dans le régime.

**L'Hyperplasie Congénitale des Surrénales (HCS)** survient lorsque le corps ne fabrique pas certaines hormones sécrétées par les glandes surrénales. Les bébés atteints de cette pathologie peuvent développer des épisodes de déshydratation et de coma mettant en jeu leur pronostic vital. Les bébés de sexe féminin peuvent présenter des organes génitaux anormaux. La médication peut aider à empêcher les complications potentiellement mortelles de cette pathologie.

**L'Hyperthyroïdie Congénitale** survient lorsque le corps du bébé ne fabrique pas assez d'hormone thyroïdienne pour assurer la croissance et le développement du bébé. La médication peut aider à prévenir les problèmes de croissance et les retards de développement.

**La Mucoviscidose (CF)** est une maladie héréditaire touchant les poumons et le système digestif, qui peut causer des infections pulmonaires récurrentes et une malnutrition. Une détection précoce et un traitement peuvent améliorer la croissance et réduire le risque d'infections.

**La Galactosémie** survient lorsque le corps d'un bébé ne peut pas décomposer un sucre lactique (le galactose). Un régime spécial sans sucre lactique peut empêcher des lésions cérébrales et hépatiques.

**La Drépanocytose et autres Hémoglobinopathies** sont des maladies congénitales qui touchent les globules rouges. Certaines de ces pathologies peuvent causer des douleurs intenses et des infections, ou d'autres problèmes de santé graves pouvant entraîner la mort. Une médication peut être nécessaire pour réduire le risque d'infection et d'autres problèmes. Les bébés atteints de ces troubles doivent consulter un spécialiste.

**Le Déficit Immunitaire Combiné Sévère (DICS)** comprend un groupe de troubles rares mais graves. Le corps du bébé est incapable de fabriquer certaines cellules protégeant le corps des infections. Les enfants non traités développent des infections engageant leur pronostic vital, dues à des bactéries, virus et champignons. Le traitement peut réduire la menace infectieuse.

**Les Maladies Lysosomales** surviennent lorsque le corps ne fabrique pas les enzymes nécessaires pour décomposer certaines grandes molécules en substances plus petites utilisables. Les grandes molécules s'accumulent dans les cellules et peuvent causer des lésions au cerveau, aux nerfs, au cœur, aux os, au foie et à d'autres organes. Le traitement peut comprendre une substitution d'enzymes et une greffe de moelle osseuse. L'Ohio dépiste les maladies lysosomales suivantes : Maladie de Krabbe, Mucopolysaccharidose Type I et Maladie de Pompe.

