

## Principe du dépistage néonatal

En pratique, le dépistage néonatal consiste à **prélever des gouttes de sang sur un buvard**, via une piqûre au talon de l'enfant. Il est réalisé le plus souvent à la maternité et après accord des parents. Il est gratuit et est réalisé à 72 heures de vie ; on peut également accepter parfois des prélèvements dès 48 heures de vie au minimum.

Les buvards sont acheminés directement ou par voie postale vers le laboratoire référent du dépistage néonatal du CRDN. Le dosage est réalisé dans un temps très court, ce qui permet de poser un diagnostic définitif et de mettre en place le traitement adéquat en cas de résultat anormal.

Parce qu'il existe des solutions de prise en charge, le dépistage précoce est un véritable bénéfice pour les patients.

## Modalités de prise en charge

En cas de résultat anormal à partir du dépistage, un parcours de prise en charge se met en place : le CRDN informe le pédiatre référent de la maladie le quel contacte les parents, confirme le diagnostic, et prend en charge l'enfant pour le traitement.

Le CRDN coordonne la réalisation de ce programme et vérifie son exhaustivité. Il communique ses résultats mensuellement aux maternités et services de néonatalogie et réalise des statistiques mensuelles qui font l'objet d'un rapport annuel aux autorités de tutelle.

### Les engagements du CRDN sont de :

- maintenir l'égalité d'accès et l'exhaustivité du DNN sur le territoire français,
- assurer la qualité des examens réalisés,
- assurer la mise en œuvre d'organisations efficaces,
- communiquer les résultats du dépistage.

Une **équipe pluridisciplinaire** est chargée du fonctionnement du CRDN. Le Dr David GUÉNET (pôle biologie-pharmacie) assure la coordination du centre en lien avec le Pr Jacques BROUARD, pédiatre (pôle femme-enfant).

### Contactez le Centre Régional de Dépistage Néonatal (CRDN) :



02.31.06.40.77



labo-depistageneonat@chu-caen.fr



CRDN, CHU de Caen Normandie,  
niveau 3, Avenue côte de Nacre,  
CS 30001, 14033 Caen cedex 9

Centre  
Régional de  
Dépistage  
Néonatal de  
Normandie

réalisation : serv. comm. CHU de Caen Normandie - impression : reprographie - NEO70 - 12.2020



Centre  
Régional de  
Dépistage  
Néonatal de  
Normandie

CHU  
CAEN NORMANDIE

## Objectif

Le CRDN a pour mission de détecter et de prendre en charge précocement 6 maladies graves du nouveau-né.

Le **programme national de dépistage néonatal** s'adresse à tous les nouveau-nés qui naissent en France. Il vise à détecter les bébés susceptibles d'être atteints de certaines maladies, dont la fréquence est rare dans la population française. Il s'agit de **6 maladies sévères** affectant précocement l'enfant en l'absence de traitement :

- **la phénylcétonurie** : déficit d'une enzyme qui, en l'absence de traitement, entraîne un retard mental sévère et des complications neuropsychiatriques sévères. Avec un régime spécifique dès les 1<sup>ères</sup> semaines de vie, le développement de l'enfant sera normal,
- **l'hypothyroïdie congénitale** : sécrétion insuffisante d'hormones thyroïdiennes par la glande thyroïde qui peut entraîner notamment un retard mental important ainsi qu'un retard de croissance. Un traitement par l'hormone thyroïdienne permettra à l'enfant de se développer normalement,
- **l'hyperplasie congénitale des surrénales** : anomalie du fonctionnement des glandes surrénales pouvant entraîner une déshydratation sévère et des troubles de la croissance et du développement génital. Un traitement hormonal adapté dès

la période néonatale, va permettre de faire face à ces troubles et d'en éviter les conséquences,

- **la drépanocytose** : anomalie des globules rouges entraînant une anémie, des crises douloureuses par obstruction des petits vaisseaux sanguins et des infections répétées. Il est important que l'enfant drépanocytaire soit pris en charge par une équipe spécialisée pour prévenir ces complications,
- **la mucoviscidose** : anomalie des sécrétions muqueuses qui sont anormalement visqueuses, et entraînent des troubles respiratoires sévères et des complications digestives. La prise en charge médicale de l'enfant doit être adaptée afin de réduire l'évolutivité de la maladie,
- **le déficit en Medium-Chain-Acyl-CoA Déshydrogénase (MCAD)** : maladie qui entraîne une difficulté de l'organisme à utiliser les graisses comme source d'énergie. En l'absence de traitement, elle peut provoquer des comas pouvant aller jusqu'au décès de l'enfant.

La réalisation de ce dépistage permet donc de connaître très rapidement et de manière quasi-exhaustive les bébés atteints de l'une de ces 6 maladies.