

ANNEXE 1. DÉPISTAGE NÉONATAL ÉLARGI

Catégorie	Désordres, description, prévalence	Symptômes fréquents	Traitement
Désordres des acides aminés	Acidémie argininosuccinate (ASA), phénylcétonurie (PKU), tyrosinémie (TYR1) de type 1, homocystéinurie (HCY), citrullinémie (CIT-1) de type 1, leucine aigüe ou maladie du sirop d'érable (MSUD) Le système ne peut métaboliser ou synthétiser certains acides aminés ce qui entraîne une accumulation toxique de certaines substances Prévalence estimée: 1 cas par 5100 naissances	Exemple — PKU: hyperphénylalaninémie (neurotoxique), microcéphalie, épilepsie, retard mental, problèmes de comportement	Exemple — PKU: Alimentation: réduire la phénylalanine, diète faible en protéines, ajouter des suppléments de cofacteurs ou d'acides aminés essentiels Éviter les jeûnes
Désordres endocriniens	Hypothyroïdie congénitale: causée par un trouble anatomique de la glande elle-même ou une erreur innée du métabolisme. La déficience en iode amène une production inadéquate d'hormones thyroïdiennes Prévalence estimée: 1 cas par 1300 à 4000 naissances Hyperplasie congénitale des surrénales: la synthèse inadéquate du cortisol par le cortex surrénalien augmente la synthèse des androgènes qui se reflète par une incapacité à maintenir des niveaux d'énergie et de glycémie permettant de contrecarrer le stress causé par une blessure ou une maladie Prévalence estimée: 1 cas par 15 000 naissances	Hypothyroïdie congénitale: retard mental, retard de croissance et masse osseuse réduite, problèmes neurologiques: spasticité, démarche anormale, dysarthrie, comportement autistique Hyperplasie congénitale des surrénales: virilisation, puberté précoce, infertilité, taille réduite, perte de sels au niveau rénal ce qui entraîne un retard staturopondéral, des vomissements, de la déshydratation, de l'hypotension, de l'hyponatrémie et de l'hyperkaliémie	Hypothyroïdie congénitale: remplacement des hormones thyroïdiennes Hyperplasie congénitale des surrénales: traitement de remplacement par des glucocorticoïdes
Désordre d'oxydation des acides gras	Déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne (MCAD), déficit en acyl-CoA (L-3-OH acyl) déshydrogénase des acides gras à chaîne très longue (VCLAD), déficience en Long chain 3-Hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (LCHAD), déficit en protéine trifonctionnelle (TFP), défaut de captation de la carnitine (CUD) Le système est incapable de briser les acides gras (capacité essentielle de l'organisme pour produire de l'énergie) Prévalence estimée: 1 cas par 10 000 à 15 000 naissances	Décompensation lors de tout stress catabolique — fièvre, jeûne, maladie concomitante, hypoglycémie sans acidocétose, maladie hépatique, musculaire ou cardiaque, léthargie, convulsions, coma, mort, syndrome de mort subite du nourrisson	Éviter le jeûne Alimentation fréquente: augmenter les hydrates de carbone, diminuer les gras Suppléments: carnitine, amidon de maïs
Hémoglobino-pathies	Anémie falciforme (Hb SS ou Hb SC), β -thalassémie (HbS/ β th) L'organisme est incapable de produire une hémoglobine normale Prévalence estimée: dépend de l'origine ethnique	Exemple — Anémie falciforme: crises douloureuses vasoocclusives, anémie hémolytique, infections fréquentes, ischémie tissulaire, dysfonction chronique d'un organe	Exemple — Anémie falciforme: pénicilline en prophylaxie Immunisation: pneumocoque, grippe
Désordres des acides organiques	Acidémie isovalérique (IVA), acidémie glutarique de type 1 (GA1), acidémie 3-hydroxy 3-méthylglutarique (HMG), déficit multique en carboxylase (MCD), acidémie méthylmalonique (MUT, Cbl AB), déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase (MCC), acidémie propionique (PROP), déficit en bêta-cétothiolase (β -KT) L'organisme ne peut métaboliser certains acides aminés et les gras ce qui entraîne une accumulation des acides organiques dans le sang et l'urine Prévalence estimée: 1 cas par 15 000 à 55 000 naissances	Encéphalopathie aigüe, vomissements, acidose métabolique, cétose, hyperammoniémie, hypoglycémie, coma, déshydratation, retard staturopondéral, hypotonie, retard de développement global, septicémie, mort	Diète faible en protéines/restriction en acides aminés Suppléments: carnitine, biotine, riboflavine, glycine Éviter le jeûne

Autres	<p>Déficiences en biotinidase (BIOT): L'organisme est incapable de recycler la biotine (un cofacteur pour 4 carboxylases différentes) Prévalence estimée: 1 cas par 120 000 naissances Galactosémie (GALT): L'organisme est incapable de lyser le galactose (un métabolite du lactose) Prévalence estimée: 1 cas par 40 000 naissances Fibrose kystique: L'organisme a des problèmes au niveau des canaux calciques ce qui entraîne des désordres multisystémiques Prévalence estimée: 1 cas par 1300 naissances</p>	<p>BIOT: acidocétose métabolique, acidurie organique, hyperammonémie légère, convulsions, hypotonie, ataxie, retard de développement, troubles visuels, perte d'audition, anomalies cutanées GALT: Problèmes d'alimentation, retard staturo-pondéral, saignements, infection, insuffisance hépatique, cataractes, MR Fibrose kystique: maladie sinus/poumons chronique, anomalies gastro-intestinales/nutritionnelles, azoospermie (hommes), syndrome de perte en sel</p>	<p>BIOT: 5 à 10 mg de biotine en prise orale par jour GALT: diète réduite en lactose-galactose (doit débiter dans les 10 premiers jours de vie pour prévenir les symptômes) Fibrose kystique: traitement par antibiotiques, broncho-dilatateurs, anti-inflammatoires, mucolytiques, physiothérapie, diète</p>
--------	---	---	---

Sources:

(1) Applegarth DA, Toone JR, Lowry RB. Incidence of inborn errors of metabolism in British Columbia, 1969-1996. *Pediatrics* 2000; 105:e10. (2) Frazier DM, Millington DS, McCandless SE, Koeberl DD, Weavil SD, Chaing SH, Muenzer J. The tandem mass spectrometry newborn screening experience in North Carolina: 1997-2005. *J Inher Metab Dis* 2006; 29:76-85. (3) Kaye CI; Committee on Genetics; Accurso F, La Franchi S, Lane PA, Hope N, et al. Newborn screening fact sheets. *Pediatrics*; 2006;118(3):e934-63. (4) Marsden D, Larson C, Levy H Newborn screening for metabolic disorders. *J Pediatr* 2006; 148:577 (5) Raghuvveer TS, Garg U, Graf WD. Inborn errors of metabolism in infancy and early childhood: an update. *Am Fam Physician* 2006; 73(11):1981-1990.

© La Fondation pour l'éducation médicale continue, www.fmpe.org

Mai 2007

