

# Détection précoce de maladies congénitales



# Détection précoce de maladies congénitales

Le Département de santé du Conseil régional de Castille-et-Léon propose un programme pour la détection précoce de maladies congénitales chez le nouveau-né.

Ce programme permet de diagnostiquer et de traiter certaines maladies qui ne provoquent pas de symptômes chez le nouveau-né mais qui peuvent causer des problèmes de santé importants dès les premiers mois de vie.

Le programme est bénévole et gratuit pour tous les nouveaux-nés qui sont nés en Castille-et-Léon.

## Détection précoce

c'est le fait de découvrir une maladie avant l'apparition de symptômes.

## Congenital diseases

ce sont des maladies présentes dès la naissance du bébé et qui peuvent être transmises par les parents ou non.

## Que sont les maladies congénitales?

Les maladies congénitales sont des maladies rares parce que les cas sont peu nombreux.

C'est un groupe de maladies qui ont des causes différentes.

- Endocriniennes : ce sont des maladies en rapport avec les glandes et les hormones.

Les glandes sont des organes qui produisent des substances comme la transpiration ou la salive.

Les hormones sont des substances chimiques que le corps fabrique pour faire certaines choses, comme par exemple grandir.

- Métaboliques : ce sont des maladies en rapport avec les changements qui ont lieu dans les cellules.
- Hématologiques : ce sont des maladies en rapport avec les composants du sang.

## Quelles maladies le programme détecte-t-il?

Le programme détecte 15 maladies différentes.

Voici leur nom :

- Hypothyroïdie congénitale
- Phénylcétonurie
- Mucovicirose
- Hyperplasie congénitale des surrénales
- Drépanocytose, acidémie glutarique de type 1
- Déficit d'acyl-CoA déshydrogénase à chaîne moyenne (MCAD),
- Déficit de 3-hydroxyacyl-CoA déshydrogénase

à chaîne longue (LCHAD)

- Déficit de biotinidase
- Acidémie isovalérique
- Maladie de l'urine avec odeur de sirop d'érable
- Homocystinurie
- Tyrosinémie I
- Acidémie méthylmalonique
- Acidémie propionique

Pour plus de renseignements, consultez votre médecin.

## Quels sont les avantages d'un diagnostic précoce ?

Le diagnostic précoce permet de traiter la maladie lorsque l'enfant n'a pas encore de symptômes et de freiner l'évolution de la maladie.

## Comment, quand et où réaliser le test?

Le test consiste à prélever quelques gouttes de sang du talon du bébé.

Le test est réalisé lorsque le bébé est à l'hôpital, le troisième jour après sa naissance, alors qu'il a entre 48 et 72 heures.



Le sang est analysé dans un laboratoire appelé laboratoire de dépistage néonatal situé au Centre d'hémothérapie et de don du sang de Castille-et-Léon.

### Dépistage néonatal

prise de sang effectuée à tous les nouveau-nés pour détecter et traiter de façon précoce des maladies

## Réalisation d'une deuxième prise de sang

Parfois, il est nécessaire de réaliser une deuxième prise de sang. En cas de besoin, le laboratoire vous contacte par téléphone ou par courrier pour que vous alliez à votre centre sanitaire le plus rapidement possible.

## Communication des résultats

Le laboratoire de dépistage néonatal vous informera des résultats du test. Si les résultats sont normaux, vous recevrez une lettre 20 jours après la réalisation du test.

Si la lettre met longtemps à arriver ou si elle n'arrive pas,  
vous pouvez appeler le 983 418 823  
et demander le numéro 89675.

Les horaires de réception des appels sont du lundi au vendredi,  
de 11 h du matin à deux heures de l'après-midi.

En cas d'altération des résultats,  
cela ne veut pas dire que votre enfant a une maladie.  
Avant d'obtenir un diagnostic définitif,  
il faut faire plus de tests.

## Consentement éclairé et protection des données personnelles

Comme il s'agit d'un test génétique,  
il est obligatoire que la mère, le père ou le tuteur légal  
donne par écrit son consentement pour effectuer le test.

Le personnel de l'hôpital où le test est réalisé  
vous donnera toutes les informations nécessaires sur :

- le test
- le consentement que vous devez signer
- la possibilité que vous ne soyez pas informé

de certains résultats du programme

- la conservation de l'échantillon de sang

et la possibilité que, au bout de 5 ans,  
vous autorisiez son utilisation pour la recherche  
à la Biobanque d'hémothérapie et  
de don du sang de Castille-et-Léon.

### Biobanque

c'est un établissement où  
sont conservés des  
échantillons biologiques  
afin de réaliser des  
diagnostics ou des  
travaux de recherche afin  
d'assurer la qualité, le  
classement et la  
destination des

Le responsable du traitement  
et de l'utilisation  
de vos données personnelles et de celles  
du nouveau-né est la Direction générale  
de la santé publique.

Vous pouvez exercer vos droits sur la protection des données  
auprès de la Direction générale de la santé publique  
ou effectuer une réclamation auprès de l'Agence espagnole de  
protection des données.

Si vous souhaitez en savoir plus sur le traitement de vos données,  
connectez-vous à :

<https://www.saludcastillayleon.es/transparencia/es/pdsn0025>

Ce texte respecte les directives internationales de l'IFLA pour les publications faciles à  
lire adressées à des personnes avec des difficultés de compréhension écrite.

Il a été validé par des personnes avec handicap intellectuel.

Il a été approuvé par l'Association de textes faciles à lire de Castille-et-Léon.