

Citrullinémie, Homocystinurie, Hyperméthioninémie, Syndrome de Menkes (maladie des urines à odeur de sirop d'érable), Phénylcétonurie, Tyrosinémie de type I, II et III.

Troubles endocriniens

L'*hyperplasie congénitale des surrénales (HCS)* est une affection des glandes surrénales (glandes du stress). Elle provoque un déséquilibre de production des hormones par ces glandes. Les formes les plus sévères peuvent être à l'origine d'une déshydratation, d'une hypotension artérielle et du décès. Des médicaments peuvent aider à prévenir les problèmes de croissance et d'arriération mentale.

L'*hyperthyroïdie congénitale* résulte de l'insuffisance d'hormones thyroïdiennes fabriquées par le bébé pour lui permettre de poursuivre sa croissance. Des médicaments peuvent aider à prévenir les problèmes de croissance et d'arriération mentale.

Troubles liés aux acides gras

Ce groupe comprend des affections qui interfèrent avec la capacité de l'organisme à transformer les corps gras en énergie. Elles peuvent provoquer des convulsions, une extrême faiblesse ainsi que des problèmes cardiaques et respiratoires. Une alimentation particulière et fréquente ainsi que des médicaments peuvent aider à prévenir ces symptômes. Le

programme de l'Ohio propose un dépistage pour : Déficit en carnitine-acylcarnitine translocase, déficit en carnitine palmitoyl transférase type II, déficit de captation de la carnitine, acidémie glutarique de type II, déficit en hydroxyacyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne longue, déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne moyenne, déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à chaîne courte, déficit en protéine trifonctionnelle, déficit en acyl-CoA déshydrogénase des acides gras à très longue chaîne.



Troubles liés aux acides organiques

Les bébés avec l'un de ces troubles ne peuvent pas éliminer certains déchets de leur sang. Ces troubles peuvent provoquer des vomissements, une hypoglycémie, un coma ou le décès. Le traitement peut comprendre une alimentation spéciale et des médicaments. Les tests de dépistage sur les nouveau-nés de l'Ohio sont les suivants : Déficit en 2-méthylbutyryl-CoA déshydrogénase, déficit en 3-hydroxy-méthylglutaryl-CoA lyase, déficit en bêta-cétothiolase, déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase, acidémie glutarique de type I, déficit en isobutyryl-CoA déshydrogénase, acidémie isovalérique, acidémie méthylmalonique, déficit multiple en CoA carboxylases et acidémie propionique.

Autres troubles dépistés :

Le *déficit en biotinidase* se produit lorsque les bébés ne peuvent pas utiliser correctement la biotine (vitamine H). Des problèmes tels que des éruptions cutanées, des convulsions, une perte auditive ou l'arriération mentale peuvent être évités en ajoutant de la biotine en supplément à l'alimentation.

La *mucoviscidose* est une maladie héréditaire des poumons et du système digestif qui peut être à l'origine d'infections pulmonaires et d'une malnutrition. Son dépistage précoce peut améliorer la croissance et diminuer les risques d'infection.

La *Galactosémie* se produit lorsque l'organisme du bébé ne peut pas métaboliser le sucre du lait (galactose). Un régime alimentaire spécial sans lactose peut éviter des atteintes cérébrales et hépatiques.

La *drépanocytose* et d'autres *hémoglobinopathies* sont des troubles qui affectent les globules rouges. Certains de ces troubles peuvent provoquer des épisodes douloureux sévères, des infections fréquentes ainsi que d'autres problèmes de santé sérieux, voire mortels. La prise quotidienne d'antibiotiques réduit considérablement les risques d'infection et d'autres problèmes.



Ohio Department of Health
Bureau of Public Health Laboratories
(888) ODH-LABS (634-5227)



POURQUOI

mon bébé doit-il subir un dépistage ?

Programme de dépistage des nouveau-nés de l'Ohio

Des tests qui peuvent sauver la vie de votre enfant !



Pourquoi mon bébé a-t-il besoin d'un dépistage pour nouveau-nés ?

- Le dépistage pour nouveau-nés identifie très tôt certains problèmes de santé.
- Les nourrissons avec des maladies rares peuvent sembler en bonne santé à la naissance.
- Si des problèmes sont découverts, un traitement précoce peut aider à prévenir de sérieux problèmes tels que l'arriération mentale ou le décès.
- Les lois de l'Ohio imposent qu'un dépistage pour nouveau-nés soit réalisé sur tous les bébés naissant dans cet État.

Comment et quand mon bébé sera-t-il testé ?

- Avant votre sortie de la clinique, quelques gouttes de sang de votre enfant seront prélevées sur son talon.
- Le prélèvement sanguin est envoyé au laboratoire de dépistage pour nouveau-nés de l'Ohio.
- Le dépistage pour nouveau-nés doit être réalisé au moins 24 heures après la naissance et avant le cinquième jour du nourrisson.
- Votre bébé n'est pas né à l'hôpital ? Contactez votre sage-femme, le médecin accoucheur ou le service local de la santé afin de réaliser le dépistage pour nouveau-nés.

Comment puis-je avoir les résultats des tests de mon bébé ?

- Les résultats des tests de dépistage pour nouveau-nés de votre enfant seront envoyés à la clinique de naissance et à votre pédiatre.
- Assurez-vous que votre clinique et votre pédiatre détiennent vos adresses et numéros de téléphone s'ils doivent vous joindre.
- Vous devez demander ces résultats lors du premier examen de santé de votre bébé.



Que faire si mon bébé nécessite des tests plus approfondis ?

- Votre enfant devra être testé à nouveau si vous quittez l'hôpital avant la période de 24 heures suivant la naissance.
- Quelques bébés devront être à nouveau testés en raison d'un problème avec l'échantillon sanguin.
- Un petit nombre de bébés devra subir un nouveau test, car le premier présentait un possible problème de santé.
- Votre pédiatre vous contactera si votre bébé nécessite des tests plus approfondis.

- Il vous indiquera pourquoi le bébé doit être à nouveau testé et ce que vous devrez faire par la suite..
- **SI VOTRE BÉBÉ A BESOIN DE TESTS PLUS APPROFONDIS, FAITES LES FAIRE IMMÉDIATEMENT.**

Quel est le nombre de problèmes de santé dépistés par l'État de l'Ohio ?

- L'Ohio dépiste trente-cinq problèmes de santé différents. *(Ils sont répertoriés au verso)*
- L'Ohio dépiste tous les problèmes de santé recommandés par la Fondation March of Dimes.

Mon bébé peut-il être dépisté pour d'autres problèmes de santé ?

D'autres tests de dépistage pour les nouveau-nés sont disponibles outre ceux exigés en Ohio. De plus amples informations sont disponibles en contactant le National Newborn Screening and Genetics Resource Center (centre national de dépistage des nouveau-nés et des ressources génétiques) au (512) 454-6419 ou sur www.genes-r-us.uthscsa.edu.

Que faire si j'ai des questions ?

- En cas de questions ou de préoccupations, adressez-vous à votre pédiatre.
- Consultez notre site Web : www.odh.ohio.gov/odhPrograms/phl/newbrn/nbrn1.aspx.

Troubles dépistés en Ohio

Troubles liés aux acides aminés

Ces affections sont provoquées par les difficultés rencontrées par l'organisme à utiliser correctement certains acides aminés composant notre alimentation. Des produits chimiques toxiques s'accumulent dans l'organisme aussitôt après la naissance et peuvent endommager le cerveau ainsi que d'autres organes. Une arriération mentale ainsi que d'autres problèmes peuvent s'ensuivre. Une alimentation spéciale ou des compléments peuvent aider à traiter ces problèmes. Le programme de l'Ohio propose un dépistage pour : Argininémie, Acidémie argininosuccinique,

