

# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur la mucoviscidose

### .....o Quelle est l'origine de la maladie ?

La mucoviscidose est une maladie héréditaire causée par des mutations du gène *CFTR* (*Cystic Fibrosis Transmembrane conductance Regulator*) ayant des conséquences sur une protéine indispensable au bon fonctionnement de nombreux organes.

### .....o Quelles sont les conséquences ?

Classiquement, les symptômes apparaissent tôt dans la vie (parfois dès les premiers jours de vie) et touchent les poumons et le tractus gastro-intestinal. **La sévérité de la maladie est variable d'un patient à l'autre.**

→ **Au niveau de l'appareil respiratoire,** l'obstruction des petites bronches par un mucus épaissi gêne la respiration et favorise les infections, ce qui aboutira à une insuffisance respiratoire progressive.

→ **Au niveau de l'appareil digestif,** la sécrétion des enzymes par le pancréas est altérée, empêchant ainsi la digestion des aliments (surtout les graisses) pouvant s'accompagner de diarrhées graisseuses, de douleurs abdominales, de ballonnements.

En pratique, une prise de poids insuffisante est constatée malgré un appétit conservé. Ultérieurement, il existe un risque de diabète si la partie du pancréas dévolue à la régulation du sucre ne peut plus être fonctionnelle.

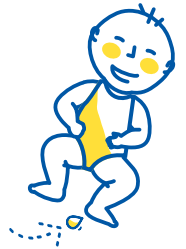
→ **La stérilité masculine** est une manifestation constante.

### Quelle est la fréquence à la naissance ? o.....

Le dépistage de la mucoviscidose, introduit en France en 2002, permet d'estimer que sa fréquence est d'**un nouveau-né affecté sur 5 000 naissances.**

### Comment la mucoviscidose est-elle détectée ? o.....

Par le dosage de la trypsine immunoréactive (TIR) sur les gouttes de sang prélevées au troisième jour de vie, complété par la recherche des mutations du gène *CFTR* si le taux de TIR est supérieur au seuil défini et à condition que les parents aient donné leur consentement par écrit pour la réalisation de ce test génétique.



### Confirmation du diagnostic de mucoviscidose ? o.....



Le diagnostic est confirmé ou réfuté par le dosage du chlore dans la sueur, dit test de la sueur, qui doit être réalisé dans un centre spécialisé pour la mucoviscidose (centre de ressources et de compétence pour la mucoviscidose : CRCM).



# Dépistage néonatal : questions/réponses sur les maladies dépistées



## Ce que vous devez savoir sur **la mucoviscidose**

### .....o **Quel est le traitement pour un enfant porteur de la mucoviscidose ?**

La prise en charge vise à limiter et à retarder les conséquences de la maladie, en mettant en place les procédures pour assurer un bon état nutritionnel de l'enfant, faciliter l'évacuation des sécrétions bronchiques, prévenir les infections et les traiter, assurer les traitements symptomatiques adéquats, en cas de complications.



#### **À NOTER**

Il s'agit d'une maladie chronique pour laquelle des traitements innovants sont désormais disponibles pour les patients porteurs de certaines mutations du gène *CFTR*.

La surveillance et la prise en charge des enfants dépistés pour lesquels le diagnostic de mucoviscidose a été posé font l'objet de recommandations nationales.

