

Dépister plus de 50 maladies dès la naissance avec une simple goutte de sang

Compte Test - 2013-01-16 20:40:00 - Vu sur pharmacie.ma

Le test de Guthrie, du nom du chercheur américain qui a mis au point la technique, consiste à prélever quelques gouttes de sang dans le talon des nouveau-nés au quatrième jour de vie. A l'heure actuelle, cinq maladies rares, potentiellement très graves peuvent être décelées à partir de cet échantillon. Les cinq maladies concernées sont la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale, l'hyperplasie congénitale des surrénales, la drépanocytose et la mucoviscidose.

Ce programme pourrait maintenant être élargi et permettre de dépister une cinquantaine d'autres pathologies très rares. "Cette innovation soulève de nombreuses questions éthiques et pratiques, auxquelles il faut nous préparer", précise néanmoins le Pr Michel Roussey, président de l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE). "Il existe des critères stricts pour inclure une maladie", précise le Pr Frédéric Huet, pédiatre au CHU de Dijon.

"Elle doit notamment pouvoir être détectée de manière fiable en l'absence de symptômes cliniques et doit pouvoir être traitée avant que n'apparaissent des lésions irréversibles. Les enfants repérés et leur famille doivent ensuite être pris en charge de façon adaptée, puis suivis sur le long terme", ajoute-t-il.

Le nouveau test, lui, s'appuierait sur une nouvelle technologie : la spectrométrie de masse en tandem. C'est elle qui permet de détecter au moins une cinquantaine de maladies avec une seule goutte de sang. Plusieurs pays utilisent déjà cet appareil, à l'instar de l'Autriche qui dépiste 29 pathologies. Il est ainsi possible de repérer, par exemple, le déficit en MCAD, une maladie métabolique rare qui entraîne des crises de décompensation pouvant être mortelles en cas de jeûne. La mise en place de ce test devrait être possible administrativement parlant puisque la Haute Autorité de santé (HAS) a rendu un avis favorable à l'inclusion de ce nouveau dépistage en France.